

## 第 103 回新潟内分泌代謝同好会

日 時 平成 28 年 6 月 4 日 (土)  
午後 2 時 30 分～6 時  
会 場 ホテルラングウッド新潟 4 階  
「湯沢の間」

## I. 一 般 演 題

## 1 カルシウム負荷試験にて早期甲状腺髄様癌を診断し得た MEN type 2A の女兒例

阿部 裕樹・川島 英志・松井 亨  
阿部 恵朗・上原由美子・渡辺 徹  
阿部 時也・塚野 麻耶・富樫 孝文\*

新潟市民病院小児科  
同 耳鼻咽喉科\*

RET 遺伝子変異を有する MEN 2A の家系において、カルシウム負荷試験でのカルシトニン値を基に早期甲状腺髄様癌を診断し得た 9 歳女兒例を提示する。患児の変異はアメリカ甲状腺学会ガイドラインでは 5 歳までに予防的甲状腺全摘手術を行うことが推奨されているが、予防手術には保険適応が無く、現実的には不可能である。

小児の甲状腺髄様癌はほとんどが遺伝性であり、遺伝子検査によって発症予測が可能であるが、本邦の現状では遺伝子検査で診断されている症例は少ない。十分に早期診断されているとは言えず、手術時期も比較的高くなる傾向があり、術後の再発率は成人の成績とほぼ同等である。

小児の甲状腺髄様癌では RET 遺伝子解析の結果に基づき経過観察、治療計画を立案すること、臨床症状や画像所見によらず、カルシトニン値を基に早期癌の状態を診断し、治療を行うことが必要と考えられる。

## 2 橋本病を契機に診断した低身長や卵巣機能不全を認めないターナー症候群の 1 例

井口 英幸・佐藤 英利・松永 雅道  
長崎 啓祐\*

県立新発田病院小児科  
新潟大学医歯学総合病院小児科\*

【背景】ターナー症候群は、X 染色体の欠失により低身長や性腺機能低下症や種々の身体奇形を呈する疾患である。また自己免疫性甲状腺疾患の発症頻度が高いことが知られている。

症例は 11 歳、女兒。7 歳時に前頸部の腫脹を認め、精査で橋本病と診断し、レボチロキシン Na 内服を開始した。初診時の身長は 118.3cm (−0.3 SD) と低身長はなく、経過観察中に高口蓋や小顎症の所見から、9 歳時に染色体検査を施行し、ターナー症候群と診断した (46, X, idic (X) (p11.4) [14]/45, X[6])。11 歳時点で二次性徴発来も認め、FSH 9.9mIU/ml と卵巣機能も正常で低身長も認めていない。

【考察/結語】橋本病が契機になり、ターナー症候群と診断した。低身長や卵巣機能不全は認めず、ターナー症候群の診断に至るまで時間を要した。ターナー症候群では、一般人口に比して 14 倍も橋本病に罹患しやすいことが報告されており、小児期に発症した橋本病では、ターナー症候群の可能性も考慮すべきである。

## 3 ビタミン D 欠乏性くる病は増えているのか？

～当科 13 年間のまとめ～

佐々木 直・入月 浩美・佐藤 英利  
小川 洋平・長崎 啓祐

新潟大学医歯学総合病院小児科

【背景】1950 年代では、乳児の約 20 % がビタミン D 欠乏性くる病であったが、栄養状態の改善で患者数は激減した。2000 年頃から再び症例報告が増えてきている。最近の患者数の動向に関して当科での状況を検討した。

【対象・方法】当科外来受診患者で、2004 年 4 月

から2016年4月までにビタミンD欠乏性くる病/低Ca血症と診断された症例について後方視的に臨床情報を検討した。

【結果】2007年に第1例目経験し、以後2008年～2011年までは年に0～2名、2012年以降は1～4名と毎年のように紹介され、合計16名であった。このうち93%が母乳栄養児、56%がアレルギー等による食事制限がされていた。また第2子以降が80%を占めた。

【考察】過去の報告と同様に母乳栄養、食事制限を行なっている症例が高頻度であった。本邦でのビタミンD推奨摂取量は乳児で5 $\mu$ g/dayであり、母乳栄養のみでの推奨量達成は難しい。

【結語】新潟県においてもビタミンD欠乏性くる病は増加している。

#### 4 高血圧を契機に発見されたクッシング症候群を伴う巨大副腎癌の1例

北澤 勝・白石 友信・鈴木 達郎  
金子 兼三

長岡赤十字病院  
糖尿病・内分泌・代謝内科

症例は51才、男性。

【主訴】特になし。

【病歴】偶然受診した健康診断で高血圧を指摘。精査中に長径23cm、内部に壊死性変化、石灰化を伴う副腎腫瘍を認め、当院を紹介受診した。ACTH<0.1pg/ml、コルチゾール30.8 $\mu$ g/dlにてクッシング症候群の診断。クッシング症候群の存在、腫瘍径、石灰化、壊死、肺転移疑い病変の存在、DHEA-S高値などから副腎癌が疑われた。治療方法検討のため、がん専門施設に転医。経皮的針生検にて副腎癌と診断され、EDP (Etoposide, Doxorubicin, Cisplatin)-M (Mitotane) が開始された。化学療法はSDであったが、中毒疹のため6コース目で中止し、以後はMitotaneのみで治療を継続中である。以後、肝転移が急速に出現したが、副腎不全に対しヒドロコルチゾンを増量するタイミングで縮小を認めた。

【考察】副腎癌の標準治療は外科切除、Mitotaneであるが、EDP-M療法の有効性が報告されている。本例でもEDP-M療法は有効と思われたが、副作用のため中止を余儀なくされた。Mitotaneでの治療を継続する。

#### 5 診断に難渋した褐色細胞腫の1例

横川かおり・佐藤 陽子・金子 正儀  
棚橋 怜生・山本 正彦・松林 泰弘  
松永佐澄志・岩永みどり・山田 貴穂  
藤原 和哉・羽入 修・曾根 博仁

新潟大学医歯学総合病院  
血液・内分泌・代謝内科

症例は67歳、女性、高血圧や糖尿病の既往はなし。7年前に偶発的に20mm大の右副腎腫瘍を指摘されたが、症状等認めなかったことから画像的にfollow upされていた。画像上著変なかったが本人の希望で精査したところ、尿中ノルメタネフリンとドパミンの上昇を認めた。123I-MIBGシンチグラフィにて腫瘍に一致した集積を認めた。褐色細胞腫疑いで入院、カテコラミン豊富な食品を制限し再検したところ、尿中ドパミンは正常化した。尿中ノルメタネフリンは軽度上昇のままだった。ノルメタネフリン上昇に再現性があること、123I-MIBGシンチグラフィで集積を認めたことから、褐色細胞腫と考え手術となった。病理でも褐色細胞腫の診断であった。本症例のように、臨床症状や検査所見に乏しい無症候性褐色細胞腫の報告は少ない。無症候性褐色細胞腫に悪性例が多いこと、無症候性でもクレーゼを起こした報告もあることから、そういったリスクを念頭に置いて検査・治療を進める必要がある。