

に脳出血にて入院時に当科を受診。

【身体所見】身長 149.5 cm, 体重 49.2 kg, BMI 22.0 kg/m<sup>2</sup>, BP 229/142. 明らかな Cushing 徴候無し。

【検査所見】ACTH (pg/ml)/Cortisol (μg/dl) : 基礎値<0.1/26.2, 23時 Cortisol 26.4, 1mgDST 抑制無し (Cortisol 24.4), 尿中遊離 Cortisol 340.6 μg/day. CT : 右副腎に 21mm, 左副腎に 23mm の腫瘍。アドステロールシンチ : 両側副腎腫に取り込み。AVS : Cortisol 85.4 (右), 126.0 (左), 21.4 (下大静脈)

【治療】AVSの結果, 機能性腺腫, AIMAH の鑑別は不明だが左が優位であり腹腔鏡下左副腎切除術を施行予定である。

#### 4 発症 15 年後に局在が判明した周期性異所性 ACTH 産生腫瘍の 1 例

阿部 孝洋・福武 嶺一・吉岡 大志  
石澤 正博・松林 泰弘・山田 貴穂  
鈴木亜希子・羽入 修・大橋 瑠子\*  
渡邊佳緒里\*\*・曾根 博仁

新潟大学医歯学総合病院  
内分泌代謝内科  
同 病理部\*  
新潟大学医学部臨床病理部\*\*

症例は 67 歳, 女性。

【現病歴】1999 年より体重増加, 下腿浮腫, 無月経を自覚。2000 年 6 月 ACTH・コルチゾール 著明高値・日内変動消失より ACTH 依存性 Cushing 症候群と診断。大量 Dexa 抑制試験で抑制なし, CRH 負荷試験で無反応より異所性 ACTH 産生腫瘍が疑われるも, 画像検査にて原因腫瘍を特定できず。ミトタン内服開始も副作用で中止, その後自然経過で一時的寛解。2001 年 4 月～6 月, 2002 年 12 月～2003 年 2 月, 2005 年 8 月～12 月にも同様の病態の再燃・寛解を繰り返した。2001 年, 海綿静脈洞サンプリング施行され異所性 ACTH 産生腫瘍を示唆。2002 年, 全身 CT・MRI 左副腎腫瘍と右卵巢囊腫, FDG-PET では左副腎への集積。2005 年, 副腎静脈サンプリング

では有意差なし。原発不明の周期性異所性 ACTH 産生腫瘍であり, 糖尿病・骨粗鬆症など代謝面への影響も考慮し 2006 年に両側副腎摘出術を施行。

【経過】2010 年増大傾向にあった右卵巢囊腫摘出術を施行されるも病理では ACTH (-)。2013 年 CT で左肺底部に緩徐に増大する結節 (17×11mm) 指摘。FDG 集積あり 2014 年 6 月に左胸膜腫瘍摘出術施行, 病理にて NET (G1), ACTH (+)。

【考察】術後の ACTH は低下したものの正常化せず, 寛解に至っていない可能性を考慮に入れた経過観察を要する。

#### 5 遺伝性女性化乳房症に対するアロマトラーゼ阻害剤治療

長崎 啓祐・佐藤 英利・小川 洋平  
齋藤 昭彦

新潟大学医歯学総合病院 小児科

遺伝性女性化乳房症は, エストロゲン合成酵素であるアロマトラーゼ遺伝子 (CYP19A1) 過剰発現に起因するまれな常染色体優性遺伝病である。男性において女性化乳房, 低身長, 中枢性性腺機能低下症などをきたす疾患である。アロマトラーゼ阻害剤により症状の改善が期待される。

症例は 10 歳, 男児。家族性女性化乳房症 (父, 兄, 患児) に対し, CGH アレイ解析を施行し, CYP19A1 上流領域に約 18 万 bp の微小欠失を同定した。骨年齢が著明に進行し, Growth-Potential 法による予測最終身長は 150cm と身長予後不良であった。

【結果】アナストロゾール 1mg/日の内服開始 1 ヶ月後から, 乳房腫大の改善傾向および LH/FSH, testosterone 値の上昇を認めた。以後隔日投与とし, 現在継続中である。予測最終身長は 160cm と改善している。

【結語】身長予後不良な遺伝性女性化乳房症の思春期男児に対して, 12 ヶ月間のアナストロゾールによる治療を行った。女性化乳房および身長予後の改善を認めた。