

症状を示すのは45歳以上で、それ以降、低分化癌、更に高齢になると未分化癌に転化し、死亡するものと思われる。

11) 尿素サイクル異常症の兄弟例

五十嵐智雄・大矢 実
大林 弘明・鈴木 善幸 (新潟県立小出病院)
佐藤 幸示 (内科)

症例：49歳男性。両親はいとこ婚。兄(55歳男性)がほぼ同症状。10歳時に脳性麻痺様症状と精神遅滞を指摘さる。時折明らかな誘因なく2～4日間の傾眠～昏睡あり。H10年1月19日より傾眠傾向あり20日初診。四肢の痙性麻痺と構語障害あり。WBC 4400/mm³, Hb 16.8g/dl, plt 12.4万/mm³, GOT 327 IU/l, GPT 244 IU/l, LDH 1094 IU/l, ALP 518 IU/l, γ GTP 65 IU/l, Ch-E 199 IU/l, T-Bil 1.47 mg/dl, CPK

7460 IU/l (MM型), 肝炎ウイルスマーカー及び自己抗体陰性。画像上頭部及び腹部に原因を指摘できず, アミノ酸含有輸液によりさらに意識レベル低下と痙攣あり。同27日 NH₃ > 400 μ g/dl, 血中 ornithine 808.5 nmol/ml と異常高値, 尿中有機酸異常排泄なし。尿素サイクル異常症(HHH症候群)を疑い, 糖質のみの高カロリー輸液, lactulose と kanamycin の経口投与を行ったところ NH₃は低下し意識レベルの回復をみた。

II. 特別講演

「ホルモンの不適切な分泌を考える」

東京女子医科大学 ラジオアイソトープ検査科
内科2 教授

出村 黎子 先生