

## 第 103 回新潟内分代謝同好会

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