
 学 会 記 事

第 102 回新潟内分泌代謝同好会

日 時 平成 27 年 12 月 19 日 (土)
午後 2 時 30 分～6 時
会 場 新潟東急 REI ホテル 3 階
「明石の間」

I. 一 般 演 題

1 ミネラルコルチコイド受容体遺伝子に新規ナンセンス変異を同定した常染色体優性偽性アルドステロン症の母子例

西崎 淑美・樋浦 誠*・佐藤 英利
小川 洋平・長崎 啓祐・齋藤 昭彦

新潟大学医歯学総合病院小児科
木戸病院小児科*

【緒言】偽性低アルドステロン症 1 型 (Pseudo-hypoaldosteronism type1: PHA1) は、アルドステロンの作用不全により低 Na・高 K 血症、代謝性アシドーシスを呈する遺伝性疾患である。PHA1 は全身型と腎臓型に大別され、前者は *SCNN1A*, *SCNN1B* あるいは *SCNN1G* のいずれかの遺伝子の異常により常染色体劣性遺伝を示す。後者は、*MR* 異常により発症し、常染色体優性遺伝 (AD) である。

症例：発端者は 4 ヶ月男児、3 ヶ月健診で体重増加不良を指摘された。Na 130 mEq/L, K 5.4 mEq/L, 酸塩基バランスは正常で、レニン活性とアルドステロン異常高値があり PHA と診断した。*MR* (*NR3C2*) に c.1894G > T (p.E632X) の新規ナンセンス変異を同定した。特殊ミルクにより Na を補充し体重増加を認めた。また無症状の母にも同様の変異を認めた。

【考察・結語】体重増加不良と軽度低 Na 血症

を認めた場合には、ADPHA1 も念頭におき検索を進める必要がある。本例のように、必ずしも代謝性アシドーシスを呈している訳ではない。

2 小児期発症の遺伝性褐色細胞腫の 2 例

佐藤 英利・佐々木 直・小川 洋平
長崎 啓祐・齋藤 昭彦

新潟大学医歯学総合病院小児科

【背景】褐色細胞腫 (PCC/PGL) の約 10% は小児期に発生するが、頻度は非常に稀である。原因遺伝子として *SDHx*, *VHL*, *RET*, *NF1* などが知られている。

【症例 1】6 歳、男児。【主訴】多汗・頭痛。【家族歴】父 PCC (11 歳)。【現病歴】4 歳頃から多汗、頭痛あり。偶然の検尿で蛋白尿が判明し、高血圧が確認された。

【症例 2】13 歳、男児。【主訴】多汗・頭痛。【現病歴】生後 2 ヶ月時に臨床的に神経線維腫症 1 型と診断。9 歳頃より時々頭痛を認め、脚長差修正術術前検査時に蛋白尿、高血圧が判明した。

両症例とも MRI で副腎近傍に T2high の腫瘤を認め、MIBG シンチは陰性、蓄尿中検査でノルアドレナリン、ノルメタネフリン、VMA 高値を認め診断された。

【考察・結語】PCC は病理所見からの予後予測が困難であることが知られる。小児期発症の褐色細胞腫は、予後予測の観点からも、疾患の遺伝的背景の確認が必要である。