

3 原発性無月経を呈したトルコ鞍黄色肉芽腫の1例

田村 哲郎・富川 勝・阿部 英明
斎藤 祥二

県立中央病院脳神経外科

【緒言】原発性無月経の原因が視床下部下垂体疾患であることは稀と思われる。今回我々は、トルコ鞍部黄色肉芽腫による原発性無月経の症例を経験したので報告する。

症例は19歳、女性。生来健康。17歳時、月経が全くこないことを主訴に婦人科受診。治療により月経を一度見たのみで放置し、19歳時に再診。血清TSH 2.99, fT3 2.36 (2.55～4.84) pg/ml, fT4 0.70 (1.07～1.99) ng/dl, LH < 0.1 mIU/ml, FSH 0.2 mIU/ml, E2 < 5.0 pg/mlであったため頭部MRIを撮像し、トルコ鞍部腫瘍を指摘されて当科紹介となった。神経学的には異常無し。身長153.8cm, 体重45.0kg。内分泌学的には severe GHD, hypogonadotropic hypogonadism, central hypothyroidism, moderate adrenal insufficiency を認め、PRL 23.3 ng/mlであった。MRI所見は鞍内から鞍上部にかけての cystic mass で一部充実成分を認め、頭蓋咽頭腫を疑わせた。経蝶形骨洞手術を行ったところ、コレステリン結晶を含む泥状物が流出し、固形物は組織学的にコレステリン裂隙を含む慢性炎症性肉芽であった。術後尿崩症が出現し、コルチゾール、甲状腺ホルモンの他、DDAVPの補充を追加した。

【考案】トルコ鞍黄色肉芽腫は頭蓋咽頭腫やラトケ嚢胞に付随して認められることもあるが、上皮成分が欠如していることもあり、独立した疾患単位として認められつつある。慢性炎症のため大きさのわりに頭蓋咽頭腫やラトケ嚢胞より下垂体機能低下が起りやすく、早期診断が望まれる。本例は高校卒業後になってようやく診断に至ったが、せめて15歳前後できちんとホルモン検査をしていればと悔やまれ、保健衛生上の工夫が求められる。

4 テタニーをきっかけにHDR症候群の診断に至った成人女性の1例

中野 麻里・上村 宗*・高澤 哲也*
田中 一**

信楽園病院総合内科

同 糖尿病・内分泌内科*

同 神経内科**

症例は50歳、女性。24歳時頃から徐々に増強する耳鳴を認め、45 dB程度の難聴と診断されていた。40歳頃より手指にテタニーが出現。近医で検査を受けたが異常の指摘はなく、不安症状による過換気症候群と診断されていた。2010年5月、手のつっぱりと増強した耳鳴のため近医神経内科を受診した。副甲状腺機能低下症が疑われ、精査のため同年6月3日、当院に入院した。精査では副甲状腺機能低下症、両側難聴、右腎無形成、双角子宮を認めた。HDR症候群が疑われ、GATA3 遺伝子検査で異常(404_405 ins C)が検出された。両親には遺伝子異常は無かった。息子には膀胱尿管逆流症の既往があったが、同意が得られず遺伝子検査はできなかった。本症例と同一の遺伝子異常を持つHDR症候群症例および女性器病変を伴うHDR症候群症例について文献検索し、本症例と比較考察した。