

偽性副甲状腺機能低下症およびクル病の集計結果

千葉大学小児科 中島 博徳
安田 敏行

(1) 偽性副甲状腺機能低下症 (PsHP) の集計結果

はじめに

申告症例は42例であったが、診断基準¹⁾に合致したものを集計対象とした。この結果6名は Ellsworth-Howard test (E-H) が行われていないか、cAMP の結果が得られていないため除外した。PsHP II型と申告した6例の中で2名診断基準に合致しなかった。PsHP I型と申告した例の中で5名は判定不能であったので集計に入れなかった。新生児一過性 PsHP II型の症例は、興味深い例であるが集計には入れなかった。以上より今回の集計で、PsHP I型18例(3名は年齢16歳以上より除外)、PsHP II型4名、および pseudo-PsHP 5名を検討の対象とした。

(PsHP I型)

症例は♂7, ♀11名の今型18名であり、平均診断年齢は9歳9月±3歳2月であった。成長期に一致して発症数のピークがある様であった。症状および臨床所見は表1に記すが、肥満を主訴とした者が2名いる事は注目すべきと思われた。一般検査成績は、表2に記すが正常 Ca 血性 PsHP が1名存在した。血中 $1,25(\text{OH})_2\text{D}$ 値は測定された4名共低値であった。

○血中 PTH は正常値の記入のある13名いずれも高値であった。尿中 Ca 排泄は低値であった。

○表3に生理検査および骨所見の結果をまとめた。CT scan の導入で大脳基底核石灰化が高率に診断される様になったものと思われる。成長・発育に関しては、表4にまとめた。小柄であるが、骨年齢の遅れはなく肥満傾向との結果を得た。身長と TSH 基礎値の関係で調べると TSH と身長には有意の関係が認められ、潜在的甲状腺機能低下を伴うと考えられる $\text{TSH} \geq 10$ の症例では小柄となる傾向が認められた。ただし $\text{TSH} \geq 10$ の側で $\text{T}_4 < 4$ であった者は1名のみであった。E-Hの結果は、表5にまとめたが、これらはいずれも Parathyroid extract を用いて行われたものである。治療としては、主として $1\alpha\text{D}_3$, $1,25(\text{OH})_2\text{D}_3$ が用いられていた。併用薬としては、I- T_4 1名および乳酸カルシウム+アルミゲル1名であった。

(PsHP II型)

男女2症例ずつあり合計の4名であった。けいれん・テタニーを主訴とした者が多かった。円形顔貌3名、短指1名、知能障害1名を伴っていた。診断時 sCa $5.8 \pm 0.8 \text{ mg/dl}$, sPi 8.6 ± 3 と低 Ca 高 Pi 血症を伴い、血中 PTH は3/4で高値であった。興味ある点は、尿中 Ca 排泄は $68 \pm 23 \text{ mg/gCre}$ と PsHP I型に比し多量であった点である。E-Hの結果、尿中 Pi 増加量は 13.8 mg/hr/m^2 と低く、Pi 増加率 1.68 ± 0.5 倍と低値であった。尿中 cAMP 増加率および量共に著明であったが、尿中 cAMP

基礎値は 118 n mol/hr/m^2 と低値と思われた。

(Pseudo-PsHP)

申告例は3名である。家族内 PsHP の発症はなく、皮下石灰沈着を伴う者はいなかった。PsHP の特徴である、円形顔貌3名、肥満3名、短指小人症2名伴い、大脳基底核石灰化を伴う者も1名存在した。全例 E-H の結果および血清 Ca, Pi 値は正常であった。

文 献

- 1) 山本通子他：偽性副甲状腺機能低下症の各種病型および類縁疾患の診断基準。日内分泌誌 1080-1094, '82

付記：その他の副甲状腺疾患として、DiGeorge 症候群および術後性副甲状腺機能低下症について集計した。DiGeorge 症候群5名、術後性2名であった。

表1 Symptoms and clinical findings of 18 cases of PsHPI

1.Round face	15
2.Convulsion	13 (8)
3.Short fingers	10
4.Tetany	9 (2)
5.Obesity	9 (2)
6.Consciousness loss	8 (3)
7.Mental retardation	8
8.Numbness	5 (1)
9.Dental anomaly	5
10.Cataract	3

():Cases of chief complaints

表2 Labo. data at diagnosis

- 1) sCa 6.12 ± 1.57 mg/dl (n=17)
(3.1~ 8.7)
- 2) sPi 7.72 ± 1.375 (n=17)
- 3) High Al-P value 1/18
93K.A. ?
- 4) 25OHD 22,23 ng/ml
1,25(OH)₂D pg/ml
6.8,11,20,20
- 5) iPTH High 13/13
2±0.87fold
upper normal value
- 6) %TRP 95 ± 4.2 (n=13)
- 7) Urinary Ca excretion
 17.7 ± 12 mg/gCre (n=10)
(0~ 40)
Pi excretion
 1020 ± 927 mg/gCre
(0.374~ 3.5)

表3

- 1) EKG:Prolonged QT (8/9)
(QT_c 0.44,0.51)
- 2) Calcified basal ganglia
11/12
- 3) Abnormal EEG findings
13
- 4) Bone X-P findings (n=10)
 1. Short metatarsal & metacarpal
bone 8
 2. Osteomalacia 3
 3. Opacification 3
 4. Subcutaneous calcification
3

表4

PsHP -Growth

- 1) Height -1.053 ± 1.28 S.D. (n=17)
($-3.5 \sim +0.7$), < -2 S.D. 4/17
- 2) B.W. 20.2 ± 26 % (n=17)
($-20 \sim +70$), > 20 % 6/17
- 3) Bone age/CA 1.06 ± 2.11 (n=17)
($0.75 \sim 1.4$)
- 4) Relationship between TSH & Height
 1. TSH vs. Ht $r = -0.73$ $p < 0.01$
 2. $TSH \geq 10$ Ht -1.81 ± 1.26 S.D. (n=7)
 3. $TSH < 10$ Ht -0.38 ± 0.91 S.D. (n=8)
 4. $TSH \geq 10$ $T_4 = 7 \pm 2.75$
 $TSH < 10$ $T_4 = 9 \pm 2.5$

表5

PsHP-Ellsworth-Howard test (n=18)

Urinary excretion	Before PTH	After PTH	Δ Pi Δ cAMP	-fold
Pi mg/m ² /hr	14.6+9.6 (1.2~33.7)	21.8+13.4 (2.3~49.1)	7.1+6.3 (-3.9~24)	1.7+0.7 (0.86~3.75)
cAMP nmol/m ² /hr	120 +52 (45~250)	337 +215 (56~880)	192+179 (-75~620)	2.9+1.5 (0.43~5.5)
sPi mg/dl	6.23+1.69 (3.8~9.2)	5.84+1.67 (3.5~9.5)	n=11	
%TRP	93.6+4.43 (87~100)	88.8+8.37 (71.9~98)	n=10	

(2) Vit. D 依存性クル病の集計結果

Vit. D 依存症 I 型 (1α hydroxylase 活性障害) と申告した例は、10例であったが2名は診断が明らかに異っており、残る8名の内1名は疑診例であった。残る7名について検討したが、2名は年齢が対象外であった。Vit. D 依存症 II 型 ($1,25(\text{OH})_2\text{D}$ 不応症) は1名であった。

(Vit. D 依存症 I 型)

I 型の男女比は4 : 3であり、近親間に血族婚を伴う者は4名であった。上記より常染色体性劣性遺伝が暗示された。診断年齢は成書より遅れる傾向を示した。症状は表1の通りであるが、 \times 脚を伴う者が2名存在した事は注目すべきと思われた。検査所見は、表2にまとめた。 $1,25(\text{OH})_2\text{D}$ は、治療中断後5名で測定され、いずれも低値であった。二次性副甲状腺機能亢進症を示す所見として%TRP 低値(3/3)、PTH 高値(2/3)、アミノ酸尿(2/6)、高Cl血症(3/5)、 $\text{BE} \leq -5$ (2/3)の例で認めた。 \times 線所見および身長発育に関しては、表3にまとめた。治療前の低身長が、治療後に下肢の変形と共に改善されていた。治療は大部分の例で Vit. D_2 で開始されていたが、現在は $1\alpha\text{D}_3 \cdot 1,24(\text{OH})_2\text{D}_3 \cdot 1,25(\text{OH})_2\text{D}_3$ 等で治療されている。治療後のAl-P、血清CaおよびPi値は正常化している。

(Vit. D 依存症 II 型)

前述のI型の表中にまとめた。治療に20万単位/kg/日と乳カル10-12g併用を行っており、治療中の $1,25(\text{OH})_2\text{D}$ 値4250 pg/ml と著明高値であり、 $1,25(\text{OH})_2\text{D}$ 不応症と合致する成績と思われた。

(3) Vit. D 欠乏性クル病の集計結果

19名の申告であったが、未熟児2名および年齢制限のため2名は除いた。15名について集計を行った。

男4名、女11名と女兒に多かった。診断年齢および症状は表4にまとめた。発育および栄養は表5にまとめた。母乳が7名と多く、玄米乳2名・重湯1名・自然食1名および日光に浴びない1名等の問題があった。地域差は特徴的で、北海道・新潟で10/15例を占めていたが、日光照射と関係するのかもしれない。検査所見は表6にまとめた。Al-P 高値、低Pi血、%TRP 低値が認められた。 $\text{BE} \leq -5$ を、2/5で認め、 $\text{Cl} \geq 107$ は5/9存在し、代謝性アシドーシスの傾向であった。治療は D_2 単独が多く、下肢の変形を伴う11名の内、変形の改善は記入例5名共に認められた。

表1

Vit.D dependent rickets Type 1	Type 2
1) Sex male 4, female 3	female
2) Consanguinous marriage 4/7	(+)
3) Age at diagnosis 20+2.9 m (n=7) (16 ~ 25m)	5y9m
4) Symptoms and clinical findings	
1. Bowing 5	(+)
2. Gait disturbance 4	(+) C.C.
3. Genu varum 3 (2)	(+) C.C.
4. Hypotonia 3	(+)
5. Distended abdomen 3	
6. Knock-Knee 2	
7. Rachitic rosary 2	(+)
8. Tetany 1	Alopecia
(): Chief complaint	

表2

Vit.D dependency Labo. data at diagnosis	Type 2
1) sCa 7.1+1.0 mg/dl (n=7) (5.1 ~ 7.8)	5.7
2) sPi 3.7+0.9 mg/dl (n=7) (2.1 ~ 5.0)	3.5
3) Al-P 124+61 K.A. (n=5) (76 ~ 220)	173K.A.
4) 1,25(OH) ₂ D 12.5+6.0 pg/ml* n=5 (7 ~ 21) 25-OH-D 27+ 15ng/ml (14, 48)	4250**
5) Urinary Ca excretion 10+17 mg/gCre (n=3)	40
Urinary Pi excretion 1.9+0.83 mg/gCre (n=3)	0.65
6) Generalized amino aciduria 2/6	(+)
7) sCl 107+5meq/l 107 3/5	105
8) BE < -5 2/3 HCO ₃ < 20 3/4	-4 16.5
9) %TRP 65, 72, 74	77.6

* 4 cases after cessation of therapy

** Under vit.D treatment

表3

Vit.D dependency		Type 2
1) X-P findings (n=7)		
1. Cupping	6	(+)
2. Rarefaction	5	(+)
3. Bowing	3	(+)
2) Growth		
1. Before treatment		
Height	$-2.72 \pm 1.06 \text{ S.D. (n=6)}$ ($-1.5 \text{ S.D. } \sim -4 \text{ S.D.}$)	-3.5 S.D.
Bone age/CA	0.65, 0.6, 0.9	0.78
2. After treatment		
Height	$-1.733 \pm 1.0 \text{ (n=6)}$ ($-0.7 \text{ S.D. } \sim -3 \text{ S.D.}$)	-2 S.D.
*Height	$-2.8 \pm 1.2 \text{ (n=5)}$ before therapy $-1.4 \pm 0.8 \text{ (n=5)}$ after therapy	

表4

Vit.D deficiency rickets (n=15)

- 1) Sex Male 4, Female 11
- 2) Age at diagnosis
 $21.3 \pm 18.4 \text{ (n=15)}$
 (4m \sim .3y except 6y8m with Tbc meningitis)
- 3) Symptoms & clinical findings
 1. Genu varum 11 (3)
 2. Rachitic rosary 6
 3. Gait disturbance 5 (5)
 4. Bowing 5
 5. Tetany 3 (2)
 6. Hypotonia 2
 - Distended abdomen 2
 8. Fracture 1 (1)
 - Mental retardation 1

(): Chief complaints

表5

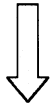
Rickets

- 1) Birth weight 3150+353g (n=13)
Gestational age 39.5+3w
- 2) Height at diagnosis
-1:3+1.73S.D. (n=9)
(-4S.D. ~ +1.5S.D.)
Bone age/CA
0.919+0.35 (n=5)
(0.5 ~ 1.5)
- 3) Nutrition
Maternal 7-Natural food 1 case
feeding Decreased sunlight 1
Bottled 4-Brown rice milk 1 case
Thin rice gruel 1
Mixed 4-Brown rice milk 1 case

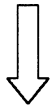
表6

Rickets (n=15)

- Labo. data at diagnosis
- 1) sCa 8.17+1.7 (n=14)
(5.4 ~ 10.7), sCa < 7.5 n=5
- 2) sPi 3.89+1.36 (n=15)
(1.5 ~ 5.9), sPi 3.5 n=5
- 3) Al-P 66+32K.A. (n=13)
(28 ~ 135), Al-P > 35 n=11
- 4) %TRP 52+34 (n=3)
- 5) Urinary Ca excretion
44.2+29.5 (n=6)
(10 ~ 80)
- 6) Urinary Pi excretion
2.134+0.46 (n=6)
(1.5 ~ 2.5)
- 7) X-P findings (n=15)
 - 1. Cupping 10
 - 2. Bowing 9



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



はじめに

申告症例は42例であったが、診断基準に合致したものを集計対象とした。この結果6名はEllsworth-Howard test(E-H)が行われていないか、cAMPの結果が得られていないため除外した。PsHP型と申告した6例の中で2名診断基準に合致しなかった。PsHP型と申告した例の中で5名は判定不能であったので集計に入れなかった。新生児一過性PsHP型の症例は、興味深い例であるが集計には入れなかった。以上より今回の集計で、PsHP型18例(3名は年齢16歳以上より除外)、PsHP型4名、およびpseudo-PsHP5名を検討の対象とした。