

③ まとめ

尿細管性アシドーシス以外の糸球体，尿細管障害では高率にクル病を合併する。VD，アルカリ療法などで治療し，生化学所見の改善はみられるが，身長に対しては改善は少ない（最終身長の一S.D.は発見時より大きい）。RTAはクル病の合併は少なく，アルカリ療法で著明な Catch up growth がみられている。

ク ル 病

病 名	症例数	分析例
4. 尿細管障害	(例)	(例)
(a) Fanconi 症候群	9	9
(b) Lowe 症候群	18	18
(c) 腎尿細管性アシドーシス	11	11
(d) その他	25	11
5. 糸球体腎性クル病	15	29
		(腎糸球体，尿細管障害)
合 計	78	78

家族性低リン血症性ビタミンD抵抗性クル病

大阪大学医学部小児科 清野 佳紀

家族性低リン血症性ビタミンD抵抗性クル病（以下HVDRR）の全国アンケート調査を行った結果を報告する。尚，調査結果は本症と確認し得た74例の報告をもとにまとめた。

結 果

I. 家族歴に関する検討 ①両親の年齢，父 40.4 ± 7.5 年（以下すべてMIS.D, $n=47$ ），母 37.4 ± 6.7 年（ $n=47$ ），②両親の身長 父 166.8 ± 7.5 cm（ $n=39$ ），母 150.9 ± 7.5 cm（ $n=38$ ），③家族内同一疾患の発生，Ⓐあり 6例（37.5%），Ⓑなし 10例（62.5%），④近親婚，Ⓐあり 8例（11.9%），Ⓑなし 59例（88.1%）

II. 臨床所見に関する検討 ①性別，男29例（39.2%），女45例（60.8%），②診断時年齢 3.4 ± 3.2 年（ $n=72$ ）

III. 骨年齢および骨年齢測定時年齢 4.5 ± 3.7 年（ $n=29$ ）および 5.1 ± 3.9 年（ $n=64$ ）

IV. 発見の動機 ①四肢の変形 37例（56.9%），②歩行異常 8例（12.3%），③小人症 5例（7.7%），④家族に本症がいたため 5例（7.7%），以下省略

V. 臨床症状 ①O脚 32例 (51.6%), ②骨端部膨大+O脚 10例 (16.1%), ③X脚 6例 (9.7%), ④骨端部膨大+肋骨年株+O脚 6例 (9.7%), 以下省略

VI. 骨レントゲン所見 ①骨端部盃状変化+骨端部膨大+骨端部不鮮明化 25例 (43.1%), ②骨端部盃状変化+骨端部不鮮明化 10例 (17.2%), ③骨端部盃状変化 7例 (12.1%), ④骨端部不鮮明化 7例 (12.1%), ⑤骨端部盃状変化+骨端部膨大 7例 (12.1%), 以下省略

VII. 血液化学 Ca 9.5 ± 0.6 mg/dl (n=72), P 2.3 ± 0.5 mg/dl (n=72), Na 139 ± 2 meq/l (n=56), K 4.3 ± 0.4 meq/l (n=56), Cl 105 ± 3.5 meq/l (n=54), Mg 2.0 ± 0.3 meq/l (n=7), pH 7.41 ± 0.03 (n=20), HCO_3^- 21.3 ± 1.9 (n=33), BE -2.171 ± 2.235 (n=38), クレアチニン 0.5 ± 0.2 mg/dl (n=43), アルブミン 4.28 ± 0.62 g/dl (n=36), GOT 24.2 ± 9.6 (n=38), GPT 13.2 ± 6.8 (n=38), アルカリフォファターゼ 56.5 ± 52.6 KAU (n=66), PTH 全例ほぼ正常範囲内 (n=23), カルチニン 19.0 ± 8.8 pg/ml (n=3), 250 HD 43.3 ± 43.9 ng/ml (n=15), $1,25(\text{OH})_2\text{D}$ 0.8 ± 0.2 ng/ml (n=3), $1,25(\text{OH})_2\text{D}$ 27.0 ± 17.1 pg/ml (n=9), BUN 13.2 ± 4.4 mg/dl (n=42)

VIII. 尿化学 尿量 596 ± 336 ml/日 (n=31), 尿蛋白 ①あり 2例 (6.9%), ②なし 27例 (93.1%), 尿糖 ①あり 2例 (3.7%), ②なし 52例 (96.3%), 尿 pH 6.3 ± 0.7 (n=8), 比重 1005 ± 124 (n=33), アミノ酸尿 ①あり 2例 (4.9%), ②なし 39例 (95.1%), %TRP 69.97 ± 16.19 (n=49), PEI 0.2787 ± 0.1404 (n=181), Ca 34.6 ± 48.9 mg/日 (n=31), P 382.1 ± 264.8 mg/日 (n=31), cyclic AMP 183.4 ± 105.6 nmol/h/m² (n=15)

IX. 治療に関する検討 ①治療の種類, ①ビタミン D₂ 22例 (30.1%), ②I α OHD₃ 45例 (61.6%), ③1,25(OH)₂D₃ 6例 (8.2%), ④1日投与量, ①ビタミン D₂ 164012 ± 94255 単位/日 (n=21), ②I α OHD₃ 6.5 ± 9.1 μ g/日 (n=42), ③1,25(OH)₂D₃ 3.1 ± 1.7 μ g/日 (n=6) ②リン併用について, ①リン併用あり 48例 (67.6%), ②リン併用なし 23例 (32.4%)

X. 治療効果に関する検討

①効果ありと答えたもの 59例 (85.5%), ②効果なしと答えたもの 10例 (14.5%), ③身長^の改善 治療前 $15.6 \pm 6.2\%$ ($\frac{\text{正常}-\text{症例}}{\text{正常}} \times 100$, n=43) \rightarrow 治療後 $15.2 \pm 6.2\%$ (n=64), ④血液化学^の改善, アルカリフォスファターゼ 56.5 ± 52.3 KAU (n=66) \rightarrow 27.3 ± 26.4 **KAU (n=55), Ca 9.5 ± 0.6 mg/dl (n=72) \rightarrow 9.6 ± 0.4 mg/dl (n=56), P 2.3 ± 0.5 mg/dl (n=72) \rightarrow 3.4 ± 1.2 mg/dl ** (n=54), **P<0.01 で有意, ⑤%TRP の改善, 69.97 ± 16.19 (n=49) \rightarrow 77.12 ± 26.4 (n=11), ⑥P併用^のときの血清P値の改善, ①P併用のとき, 2.355 mg/dl (M) \rightarrow 3.618 mg/dl*, ②P併用のないとき, 2.300 mg/dl \rightarrow 2.860 mg/dl (*②に比べ①が有意に高値 P<0.05) 注: 改善に関する成績はすべて対応のない平均値を比較したものである。

調査に関する考察

今回の本症に関するアンケート調査は本邦ではじめての大規模なものである。家族歴で注目すべきことは諸外国の報告に比べて家族内同一疾患の発生比率が少なく散発例が多いことである。また血液化学では, P値が低く, アルカリフォスファターゼ値が高値であるのはいうまでもないが, 副甲状腺ホルモン値が正常範囲にあり, 血清 $1,25(\text{OH})_2\text{D}$ 値が低値であることが興味がある。さらに, 治療に

関しては活性型ビタミンD ($1\alpha\text{OHD}_3$ あるいは $1,25(\text{OH})_2\text{D}_3$) で治療している症例が69.8%にのぼった。Pの併用に関してはP併用の有無にかかわらず血清P値は有意に上昇するものの、P併用群における血清P値の上昇が著しかったので重症例にはPの併用が望ましいと思われる。

高カルシウム血症と低フォスファターゼ症の全国実態調査

日大医学部小児科 北川 照男
崎山 武志

高Ca血症

報告数は12例であり、内訳は副甲状腺腫瘍による一次性副甲状腺機能亢進症が2例、白血病に合併した高Ca血症が3例、神経芽細胞腫1例、Vit D過敏症による高Ca血症1例、特発性高Ca血症 (T.b.に合併した1例、単心室1例、原因不明3例) 5例である。12例中男児5例、女児7例で、治療は低カルシウム低ビタミンD食によるもの3例、その他(腫瘍摘出や抗癌剤など)7例、無治療1例、不明1例であった。特発性高Ca血症5例中、3例が低カルシウム低ビタミンD食によって治療効果を認めており、特筆される。以下疾患別に詳述する。

一次性副甲状腺機能亢進症

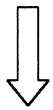
2例の発症年齢は10歳7月、11歳7月で血清Ca値は10.6~13.1mg/dl および16.3mg/dlで、前者はてんかんの経過観察中に発見され、後者は腹痛、嘔吐、微熱を訴えて精査で発見されている。両者共に骨X-P上、脱灰像あるいは骨膜下吸収像を認め、副甲状腺シンチグラムによって集積像が認められ、%TRPは67.4%、20.6%と各々低下、尿中Ca排泄量は各々400~600mg/日、10mg/kg以上の増加を認めており、PTHは前者は正常範囲だが、後者は4.3(正常0.4以下)と上昇していた。腫瘍摘出により、血中Ca値は正常化し、同時に%TRPも各々93.1%、90.4%と正常化、PTHも両者共正常値を示した。

白血病

3例中1例は特発性高Ca血症の精査により白血病と判明している。発症年齢は4歳、3歳6月、2歳9月で、主訴で記載のあった2例は、共に嘔吐を訴え、臨床症状では食欲不振が3例全例に認められ、それ以外の症状として骨痛、筋肉痛、発熱、体重減少などを認めている。血中Ca値は16.6、13.2、13.4mg/dlで、2例で%TRPが72%、85%とsubnormal、X-P上1例に全身のfibrous dysplasia、1例に異所性石灰化を認めていた。治療は白血病に対する治療が行われ、記載のある2例では何れも白血病が寛解時には高Ca血症も改善されるが、増悪期には再び上昇し、内1例でカルシトニンを使用しているが無効であった。



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



家族性低リン血症性ビタミン D 抵抗性クル病(以下 HVDRR)の全国アンケート調査を行った結果を報告する。尚,調査結果は本症と確認し得た 74 例の報告をもとにまとめた。