

## Case24 偽性副甲状腺機能低下症・白内障

10才6か月 女児

<主訴> 左大腿部腫瘍

<現病歴>平成10年7月10日、1ヵ月前から左大腿部に腫瘍を触れるということで当院外科受診し、エコー上石灰化、低カルシウム血症と高リン血症を指摘された。7月17日当科外来予約されていたが受診しなかった。その後7月31日沖縄本島の整形外科で摘出手術を受け、左大腿骨骨化性筋炎の病理診断で8月19日当院整形外科紹介となり、低カルシウム血症精査目的に8月31日小児科を受診した。

<外来受診時現症> 身長120cm (-3.0SD)、体重26kg (-1.2SD)。円形顔貌、短頸、短指（特に第4、第5指）を認めた。軽度精神発達遅滞あり。

<検査> Ca7.7mg/dl、P8.4mEq/lと低カルシウム血症および高リン血症を認めた。ALPは440U/lと正常範囲内であり、intactPTHは500pg/mlと血中PTHの上昇を認めた。尿中Ca1.9mg/dl、尿中Crea60.7mg/dlとCa/Crea比は0.03と著明に低下していた。頭部CT上は異所性石灰化を認めなかった。

<家族への説明>

臨床所見と検査所見より偽性副甲状腺機能低下症と診断しアルファカルシドール内服を開始した。家族には兄が同じ病気であることから遺伝様式は常染色体優性遺伝と考えられ、男女差なく2分の1の確率で遺伝すること、低カルシウム血症の治療のために活性型ビタミンDの内服継続が必要であることを説明し、理解いただいた。

<経過>

平成11年1月19日Ellsworth-Howard試験目的に当科入院となった。検査の結果、ヒト副甲状腺ホルモンの投与によってもcAMPおよびリン酸排泄増多を認めず、Ia型の診断が確定した。現在1ヵ月に1度外来で尿中カルシウム値の検査を行い、アルファカルシドールの投与量を増減し様子を見ている。また平成10年9月7日眼科受診時白内障を認め、3ヵ月に1度眼科でフォローしていく予定である。

<考察>

身体的にAlbright徴候を認めたため、偽性副甲状腺機能低下症Ia型が疑われ、Ellsworth-Howard試験で診断確定された。低カルシウム血症の原因としての偽性副甲状腺機能低下症の診断の遅れのため、石灰化腫瘍摘出術が施行されたことは今後の教訓としたい。