

第17回 日本内分泌学会 九州支部学術集会

The 17th Annual Meeting of Japan Endocrine Society Kyushu Branch

プログラム・抄録集



会期 2017年9月2日(土) 会長 井原 健二

会場 九州大学医学部百年講堂

〒812-8582 福岡市東区馬出3-1-1

大分大学医学部小児科学講座 教授

19. 家族性高アルドステロン症が疑われた一家系

- 1) 琉球大学医学部附属病院第二内科 内分泌代謝・血液・膠原病内科
- 2) 島尻キンザー前クリニック

○安澤由香利¹⁾, 照屋太輝¹⁾, 仲村武裕¹⁾, 中山良朗¹⁾, 植田玲¹⁾, 難波豊隆¹⁾, 仲村英昭¹⁾, 砂川澄人¹⁾, 池間朋己¹⁾, 島尻佳典²⁾, 益崎裕章¹⁾

【症例1】33歳女性(同胞2子)。現病歴:28歳時に高血圧を指摘(血圧176/128 mmHg)。治療抵抗性高血圧を認め紹介。現症: BMI29kg/m²、ARB/CCB配合錠、エプレレノン内服で血圧130/90 mmHg。検査所見: K3.8mEq/L、血漿アルドステロン146 pg/mL、レニン活性0.7 ng/mL/hr、迅速ACTH負荷試験陽性、生理食塩水負荷試験陽性、尿中アルドステロン13 μg/日。腹部CTで左副腎結節。

【症例2】36歳男性(同胞1子)。現病歴:34歳時に高血圧を指摘(血圧185/122 mmHg)。治療抵抗性高血圧を認め紹介。現症: BMI28kg/m²、ARB/CCB配合錠、エプレレノン内服で血圧140/90 mmHg。検査所見: K3.7mEq/L、血漿アルドステロン200 pg/mL、レニン活性0.5 ng/mL/hr、迅速ACTH負荷試験陽性、立位フロセミド負荷試験陰性、尿中アルドステロン9 μg/日。腹部CTで両側副腎に明らかな所見なし。

【経過/考察】母も高血圧症で内服加療中であり家族性高アルドステロン症が疑われた。原発性アルドステロン症の1~10%に遺伝性を示す家族性高アルドステロン症が存在し、変異遺伝子の種類によりFH-I、FH-II、FH-IIIの3病型に分類されている。今後症例1、2ともに副腎静脈サンプリング、CYP11B1/B2のキメラ遺伝子・KCNJ5遺伝子の解析を予定している。母親についても原発性アルドステロン症の有無および変異遺伝子を確認する必要がある。