

2 機能亢進症の診断のフローチャート (図11)

あるホルモンの基礎値が高い場合、上位のホルモンがあればそのホルモン（通常下垂体ホルモン）が低値であるか確認する。低値であれば、通常これで原発性機能亢進症と診断できるので、自己抗体（甲状腺であればTSH受容体抗体，刺激型TSH受容体抗体）や画像診断（甲状腺であれば甲状腺エコー，必要によって甲状腺シンチグラフィなど）によって原因を確定する。

3 標的器官の検査値と比較する場合 (図12)

ホルモン値を標的器官の検査値と比較する場合の例として、「副甲状腺機能低下症」を挙げる。（→「副甲状腺，機能低下症」p.59参照）

血中カルシウムが低い場合，副甲状腺機能低下症を疑って測定する。血中カルシウムは副甲状腺ホルモンの標的器官である骨・腎臓などの機

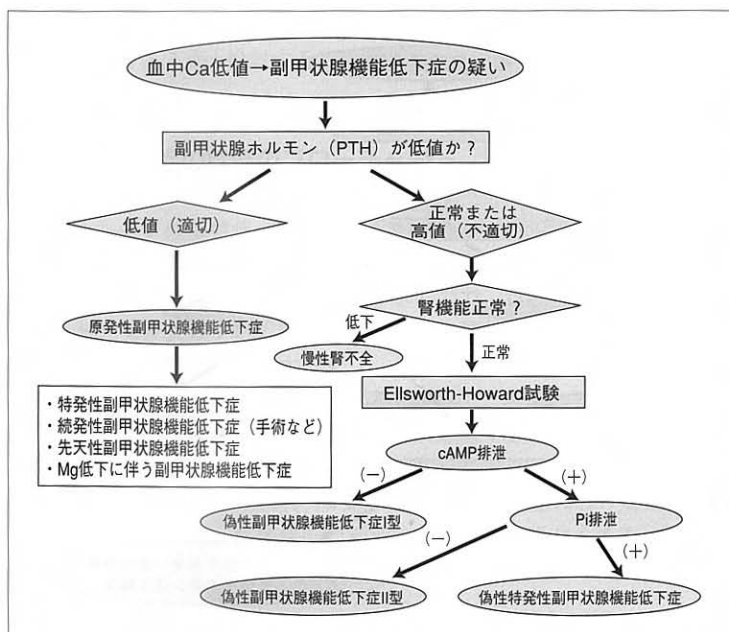


図12 標的器官の検査値と比較する場合 (例：副甲状腺機能低下症)

- renal osteodystrophy……慢性腎不全における骨疾患。骨軟化症，線維性骨炎osteitis fibrosa cystica, adynamic bone, osteosclerosisの混在。いろいろな発症機構（ビタミンD産生減少，PTH上昇，Ca吸収低下，アルミニウム毒性）。実際にはosteitis fibrosaが多い。
rugger jersey spine……骨硬化のバンドが低骨密度のバンドと交互に存在。
- 家族性低Ca尿性高Ca血症（FHH: familial hypocalciuric hypercalcemia）……高Ca血症にもかかわらずPTHは抑制されず，尿へのCaの排泄が低い。PTHのset-pointの異常であることは示唆されていたが，Ca感知受容体の変異が同定された。（→「FHH」p.16，「Ca感知受容体」p.56参照）

[4] 機能低下症

- 特発性副甲状腺機能低下症の診断……軽度のparesthesiaのみのことあり。基底核石灰化→錐体外路症状。乾癬proriasis。
低Mg血症（アルコール中毒など）による副甲状腺機能低下に注意。PGAの合併に注意。（→「多腺性自己免疫症候群」p.150参照）
- 遺伝性（家族性）副甲状腺機能低下症……一部でprepro PTHのsignal peptide，Ca感知受容体の変異（p.66，ADH: autosomal dominant hypoparathyroidism），GATA-3，GCMB（転写因子）の変異が報告されたが，多くの例の遺伝子異常はなお不明である。（→「Ca感知受容体」p.56参照）
 - Di George 症候群……22q11.2の欠失（=CATCH22）など：心奇形・顔面奇形などを伴う。
 - HDR症候群（hypoparathyroidism, sensorineural deafness, renal anomaly）……GATA-3。（→「副甲状腺」p.19参照）
 - PGA type 1……AIRE。（→「その他」p.20参照）
 - Kearns-Sayre syndrome, MELAS syndrome（共にmitochondrial myopathy）。
- 偽性特発性副甲状腺機能低下症……biologically inactive PTH？
- 偽性副甲状腺機能低下症（PHP: pseudohypoparathyroidism）……これもPTHの作用機構を考えれば理解しやすい（表3）。
 - Ia型……Gsaの変異。（→「G蛋白の点変異」p.17参照）
AHO: Albright's hereditary osteodystrophy. Gsaを介する他のホルモン（TSH, LH, FSH）に対する抵抗性もあり。
 - Ib型……PTH/PTHrP受容体の変異とされてきたが，受容体の変異は否定された。原因遺伝子はなお不明。（→「genomic imprinting」