106　膵内分泌および外分泌機能障害・ステロイドホルモン合成機能障害・造血機能障害・甲状腺腫を合併した一男性の生涯病歴(第１報　概要）

1) 元　大阪赤十字病院第５内科 2) 大阪赤十字病院糖尿病・内分泌内科
○ 中石 滋雄[1)], *武呂 誠司[2)]

症例）1960年に生まれ2018年に死去した男性である。33歳で糖尿病・性腺機能低下症の主訴により初めて大阪赤十字病院を受診した。2型糖尿病ならびに17α水酸化酵素欠損症の亜型である17,20リアーゼ単独欠損症と診断し、経口血糖降下剤および男性ホルモン製剤で治療を開始した。初診時より貧血を認め骨髄異形成症候群が疑われた。耐糖能および貧血が経時的に進行するとともに、52歳で吸収不良症候群が出現し、のちに確定診断された骨髄異形成症候群が悪化し58歳で死亡した。吸収不良症候群の原因として膵外分泌機能の異常が示唆された。17α水酸化酵素をコードする遺伝子CYP17A1の異常を認めなかった。考察）CYP17A1特定部位の遺伝子異常のみならず、チトクロムｂ５やＰ450oxidereductaseの異常により17,20リアーゼ単独欠損症を発症することが報告されている。本例は、ステロイド合成機能障害に加えて、糖尿病、膵外分泌機能障害、骨髄異形成症候群をともなうことから細胞内電子伝達系のなんらかの異常の可能性があるかもしれない。なお、本症例の一部を第68回および第71回日本内分泌学会総会・第10回国際内分泌学会において発表し、ホルモンと臨床興味ある症例集28巻255-258ページに掲載した。九州大学第３内科柳瀬俊彦先生に遺伝子解析を実施していただいたのでこの場を借りて深謝する。

※ 雑誌掲載イメージです。実際の雑誌掲載とは若干
異なりますのでご了承ください。