

一 般 演 題 抄 錄

13. ヨード濃縮障害患者における  $\text{Na}^+/\text{I}^-$ -symporter 遺伝子変異の発見

表 紀 堯 青木 矩彦 松田 彰 須川 秀夫\* 森 徹\* 小杉 眞司\*  
 近畿大学医学部第2内科学教室 \*京都大学医学研究科臨床病態検査学

症例は瀰漫性甲状腺腫を主訴とする60歳男性。両親はいとこ結婚。出産時ならびに出生直後の異常は認めず、乳幼児期の成長も正常。18歳時学校検診にて前頸部腫大を指摘されるが無症状のため放置。30歳頃より甲状腺腫の増大あり。35歳時に全身倦怠感、易疲労性にて大阪 K 病院内科受診。甲状腺機能異常を疑われ精査の結果ヨード濃縮障害と診断され胃液、唾液腺もヨード濃縮能障害を示した。その後、L-thyroxine 50~100  $\mu\text{g}/\text{day}$  にて治療されていた。50歳時には甲状腺腫の増大を認めたため、大阪 S 病院外科にて甲状腺部分切除術を施行。平成7年4月京都大学医学部附属病院甲状腺外来を受診。身長172 cm, 体重73 kg, 血圧110/76 mmHg, 脈拍68/分, 瀰漫性甲状腺腫(横径11.5 cm, 一部結節状, 弾性軟, 表面平滑), 他身体所見異常なし。sodium/iodide

symporter (NIS) の異常を疑い甲状腺生検を施行。患者組織より total RNA を抽出し NIS 遺伝子の RT-PCR 産物を PCR 直接塩基配列決定法により解析し, +1060番目で ACA  $\rightarrow$  CCA (Thr354Pro) に変わる missense mutation の同定に至った。変異体は表現実験でヨード輸送能が著しく低下しており, この変異が患者のヨード濃縮障害の原因であると診断した。Northern blot analysis では患者甲状腺において NIS 遺伝子の過剰発現を示した。germ-line においても同部位に homozygous mutation を認めた。本症例はヨード剤の大量投与により甲状腺機能が改善を示し, ヨードの取り込みは NIS の過剰発現あるいは他の輸送機構によって代償されている可能性が示唆された。

## 14. 当科で経験したリウマチ性多発筋痛症 (PMR) について

末富 洋一郎 北野 元一 岡本 慎司 高幣 和郎  
 岸谷 譲 雑賀 豊彦 工藤 正俊 青木 矩彦  
 近畿大学医学部第2内科学教室

症例は63歳男性。運動後に両側頸部~上腕部及び両側腰部~大腿部に体動時痛出現, 近医受診し温熱療法等を受けるも改善せず他医受診, NSAID を投与されるも効果が得られなかった。その後も疼痛が持続するため同医を数回受診, 両側肩にステロイド筋注を受けたところ, 約30分で両側上肢だけではなく両側大腿部の疼痛も消失した。その後数日間は疼痛は消失していたが運動をしたところ, 再び同部位に疼痛が出現, 安静臥床にても症状改善しないため当科受診, 精査加療目的にて入院となった。入院時身長167.7 cm, 体重58.4 kg, 体温36.6°C。両側頸部~上腕部及び両側臀部~大腿部に体動時痛及び朝のこわばり, 両側上腕部に圧痛を認める。痛みによる四肢の可動域の減少は認めるものの筋萎縮等の神経学的異常は認めない。浅側頭動脈の腫脹, 圧痛なし。表在リンパ節の腫脹なし。検査では血算に異常なし。血清化学上も特に異常はなく筋原性酵素も GOT18, LDH128, CPK30 といずれも正常。ESR28/

hr, CRP 0.7と軽度の炎症反応を認める。腫瘍マーカーの上昇は認めない。アルドラーゼ, ミオグロビン, 蛋白分画等は全て正常。免疫学的検査では抗核抗体が±で Nucleolar and Diffuse pattern を示した以外は自己抗体は認めず, 抗 Jo-1 抗体等は陰性, リンパ球の4/8比は約4と CD4 の相対的増加を認める。画像検査上も特に異常なし。筋電図上筋原性変化を認める。

上記の検査結果より PMR を疑い, 疼痛に対してまず NSAID を投与, 疼痛の改善はみられたものの朝のこわばりは残存するためステロイド投与を開始, 症状の改善を得た。一般的には PMR では筋電図変化を認めないが, PMR の一部には本症例のようにステロイド投与の既往がある場合や発症から治療開始までの期間が長い場合, 筋原性変化を示唆する筋電図所見がみられることがあるのではないかと考えられた。