

## 抄録本文 Sample 1 : 一例症例報告版

【背景】Brachyolmia (Br) は脊椎異形成を認めるが、骨端、骨幹端には異常を示さない骨系統疾患である。体幹短縮型または均衡型の低身長を呈し、扁平椎と脊柱管狭窄を特徴とする。過去には成長ホルモン (GH) 療法の報告はない。【目的】GH により成長率の改善を認めた Br の 1 例を示すこと。【症例】6 歳 11 ヶ月時に低身長精査目的で紹介となった男児。3 歳児健診で  $-2.7$  SD の低身長を指摘されたが、成長率の低下はなく経過観察となっていた。家族歴は父 153 cm、母 148 cm、目標身長 157 cm。父方祖父母 140 cm、父の弟 140 cm 台。初診時の身長 105.3 cm ( $-2.8$  SD)、体重 20.4 kg ( $-0.7$  SD)、arm span 108 cm。顔貌異常はなく体幹が短くみえる以外に異常は認めない。IGF-1 130.2 ng/mL、TSH 1.09  $\mu$ IU/mL、 $fT_4$  1.05 ng/dL、 $fT_3$  2.60 pg/mL であり、骨年齢は 6 歳 (Greulich-Pyle 法) であった。脊椎 X 線検査で楕円形の扁平椎の所見を認め Br と診断。側彎、脊柱管狭窄の所見なし。本症例の GH 分泌は保たれていると推測されたが、家族の希望が強く、明らかな骨変形もないことから 7 歳 6 ヶ月より 0.33 mg/kg/週で GH 療法開始。身長 SD スコアは治療開始時  $-2.65$  SD、1 年後  $-1.94$  SD、2 年後  $-1.35$  SD、13 歳 5 ヶ月現在  $-1.51$  SD と改善。13 歳 5 ヶ月 (147.8 cm) で二次性徴発来したが、骨年齢は 13 歳で GH 療法による急激な進行は見られず、側彎や骨変形の悪化も認めていない。【考察】本症例は最終身長に達していないが、高用量の GH 療法により成長率の改善を認め、骨年齢の促進や合併症が見られていない。【結論】本症例から本疾患における GH 療法の有効性が示唆される。