臨床 家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症の2家系

新潟大学医学部第一内科

八幡和明◇ 田辺恭彦 山本 至 広沢秀夫 百都 健 伊藤正毅 柴田 昭

概要 2家系とも発端者は無症状で偶然高Ca血症を発見された。原発性副甲状腺機能亢進症などを疑って検索したが、副甲状腺機能正常で腺腫も認めなかった。尿中Ca排泄低値(Cca/Ccr<0.01)と家族性に高Ca血症を認めたことより本症と診断した。家系1では症例の両親ともに高Ca血症を認め、homozygoteであることが判明した。本症例とその兄の血清Ca値が、報告例よりも著明高値であることの原因がこのためであると推測された。また一般には臨床症状を欠如し予後良好とされる本症であるが、家系1の症例では心電図上QTcの短縮を認めた。以上、我々は本邦では比較的まれとされてきた本症の2家系を相次いで経験した。このことは本症がそれ程まれでない可能性を示唆した。

〔日内会誌 76:93~99, 1987〕

はじめに

高カルシウム血症をきたす疾患として有名なものに原発性副甲状腺機能亢進症(PHP)があるが、典型的なものは別として尿路結石や線維性骨炎などの臨床所見を呈さない、いわゆる化学型の診断は困難な場合が多い。このような化学型のPHPとして手術した症例の中で、病的副甲状腺腺腫が発見されず術後も血清カルシウムの正常化しない症例が存在することが明らかにされてきている。そのなかで家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症の存在が注目されるようになったが、本症はいまだ報告が少なく、その実態の解明も充分なされていない。

1972年Foleyら¹⁾が、家族性に高カルシウム血症を呈するが、尿中カルシウム排泄低値で血中PTH正常な1家系をfamilial benign hypercalcemiaとして報告し、ついで1977年になりMarxら²⁾が家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症(familial hypocalciuric hypercalcemia, FHH)として2家系を報告した。

すなわち、この疾患は原発性副甲状腺機能亢進症(PHP)と似て高カルシウム血症を呈するが、その程度は軽度で、尿中カルシウム排泄低値、血

中PTH正常で、常染色体優性遺伝により各年代に高率に高カルシウム血症が浸透する。さらに副甲状腺垂全摘術を行なっても血清カルシウムは正常化しないが、症状はなく良好な経過をとるとされている。

最近我々は、本症と思われる2家系を相次いで経験した。またそのうちの1家系では父方、母方双方に高カルシウム血症を認め、高カルシウムの程度も高度であり、臨床的に興味ある家系と考え報告する。

症 例

症例1: 21才、男性、自動車整備士。

主訴: なし。

家族歴: 長姉が慢性骨髄性白血病(CML)で当科入院治療中である。

既往歴: 特記すべきことなし。

現病歴: 生来健康で著患を知らず、服薬の既往もない。長姉のCMLへの骨髄移植の提供者として昭和59年10月13日当科に入院した。その際、血清Ca値6.7mEq/lと高カルシウム血症を発見された。

入院時現症: 身長163.5cm、体重57.5kg、血圧110/60、脈拍54/分、整。貧血、黄疸なし。甲状

〔昭和60年11月7日受稿〕

Clinical study of two kindreds of familial hypocalciuric hypercalcemia

Kazuaki YAWATA, Yasuhiko TANABE, Itaru YAMAMOTO, Hideo HIROSAWA, Takeshi MOMOTSU, Seiki ITO, Akira SHIBATA, The First Department of Internal Medicine, Niigata University School of Medicine

腺腫および頸部腫瘍は触知しない。心肺腹部異常なし。浮腫なし。神経学的所見異常なし。

入院時検査所見(表1): 血清Ca値6.7mEq/l, 血清IP値2.4mg/dl, アルブミン補正Ca値³⁾6.5 mEq/l, Caイオン3.39mEq/lと著明な高カルシウム血症と、低リン血症を呈していた。その他血沈, 検血, 検尿所見は異常なく、肝機能も正常で血清アルカリフォスファターゼ値も119IU/lと正常であった。腎機能ではPSP 15分値46.8%, Fishberg濃縮試験でも最大1030と濃縮障害は認めなかった。胸部X線像, 骨X線像, 歯科X線像でも骨脱灰像や, lamina duraの消失等は認めなかった(表2)。心電図ではQTc 0.31秒と短縮傾向を示し高カルシウム血症に由来するものと思われた。

表1. 一般検査所見(症例1)

血沈	2 mm 1 h	10 mm 2 h	生化学	GOT	8 IU/l
検血	RBC	446×10 ⁴ /mm ³		GPT	1 IU/l
	Hb	13.8 g/dl		LDH	175 IU/l
	Ht	41.1 %		Al-P	115 IU/l
	Plt	24.2×10 ⁴ /mm ³		γGTP	9 IU/l
	WBC	7200 /mm ³		TB	0.8 mg/dl
	分画	正常		Ch-E	5000 IU/l
検尿	蛋白(ー)	糖(ー)		TC	166 mg/dl
	沈査	正常		TG	79 mg/dl
	カルシウム結晶(ー)			βlip	424 mg/dl
検便	潜血(ー)	虫卵(ー)		TP	6.2 g/dl
電解質	Na	142 mEq/l		alb	64.7 %
	K	3.8 mEq/l		α ₁	2.2 %
	Cl	109 mEq/l		α ₂	5.7 %
	Ca	6.7 mEq/l		β	9.0 %
	IP	2.4 mg/dl		γ	18.4 %
	補正Ca	6.5 mEq/l		BUN	13 mg/dl
	Caイオン	3.39 mEq/l		Cre	1.0 mg/dl
				UA	5.3 mg/dl
			腎機能	PSP 15'	46.8 %
				Fishberg	
					1030 max
				Ccr	91.2 ml/min

入院後の経過(表3): その後の検索でも血清Ca値は常に高値であつたが、カルシウム600mg/日、リン1200mg/日の一定食下での尿中Ca排泄では高カルシウム血症にもかかわらず、正常範囲内にありrelative hypocalciuriaの状態となつていことが注目された。副甲状腺機能亢進症(PHP)を疑つて行なつた頸部から上縦隔CT撮影でも、甲状腺内外に副甲状腺腫と思われるものは検出されなかつた(表2)。

副甲状腺機能検査ではPTH-C末端0.9ng/ml(正常値1.3ng/ml以下)、PTH-N末端58pg/ml(正常値230~630pg/ml)であり、PTH-C末端でみるかぎり高カルシウム血症にもかかわらず正常範囲内にあり、抑制されていない。血清Mg値は2.5mg/

表2. その他の検査所見(症例1)

心電図所見	
QTc=0.31秒(短縮)	
レントゲン所見	
胸部X線像	異常なし
骨 X線像	骨脱灰像認めず
歯科X線像	lamina duraの消失認めず
頸部~上縦隔CT撮影	
甲状腺	腫大なし
副甲状腺腫	なし
特殊検査成績	
T ₃	1.1 ng/ml
T ₄	8.3 μg/dl
PTH-C末端	0.9 ng/ml(正常値1.3ng/ml以下)
PTH-N末端	58 pg/ml(正常値230~630pg/ml)
血清Mg	2.5 mg/dl
C _{ca} /C _{cr} *	= 0.0075, 0.0066, 0.0053
	< 0.01
%TRP	82.6 %
リン酸クリアランス	16.7 ml/min
リン酸排泄係数	0.085
尿中cyclic AMP	1580 pmol/dlGF
腎原性cyclic AMP	1570 pmol/dlGF

*C_{ca}は総カルシウムで計算した

表3. 血清および尿中のCa, IPの値の経過(症例1)

	正 常 値	普 通 食			Ca, IP一定食					
血清 Ca	4.2~5.1 mEq/l	6.5	6.5	6.0	6.7			6.8		7.1
血清 IP	2.5~4.6 mg/dl	2.8	2.5	2.6	3.2			3.0		
補正 Ca	4.2~5.1 mEq/l	6.5	6.6	6.4	6.5			6.5		
Caイオン	2.22~2.48 mEq/l	3.39			3.36					
尿中 Ca	~200 mg/day	124	76	216	92	76	74	90	64	114
尿中 IP	406~1180 mg/day	450	968	620	938	520	994	966	1269	651

dlと低下を認めず、%TRPも82.6%と正常範囲内であつた。PTHの腎作用の指標とされる尿中cyclic AMP 1580pmol/dl GF, 腎原性cyclic AMP 1570pmol/dl GFといずれも正常であつた。最も注目すべきことは高Ca血症にもかかわらず尿中Ca排泄が低値であることであり、特にカルシウムクリアランス・クレアチンクリアランス比 (Cca/Ccr)²⁾は0.0053~0.0075と著明な低値であつた。EDTA負荷試験の成績では (図1), PTHは前値0.6ng/ml以下から最大1.2ng/mlまで上昇して、血清カルシウムの低下に反応し正常なregulationをもっていることを示している。この所見はEDTA負荷で、前値のPTHが高く、その後の反応に乏しい自律性をもったPHPとは明らかに異なる病態をもつことを示唆する⁴⁾。また下垂体、膵、副腎の内分泌学的検索でも異常なく、家族性多発

図1. EDTA負荷試験

ETR (期待回復時間) = $3 \times a/b$

a: (EDTA負荷前の血清Ca値) - EDTA負荷直後の血清Ca値

b: (EDTA負荷3時間後の血清Ca値) - (EDTA負荷直後の血清Ca値)

正常値は 5.4 ± 0.4 時間 (藤田ら⁴⁾)

$\Delta PTH/\Delta Ca$ (副甲状腺ホルモン分泌係数: parathormogenic index: PI)

ΔPTH : (EDTA負荷後のPTHの最高値) - (EDTA負荷前のPTHの値)

ΔCa : (EDTA負荷前の血清Ca値) - (EDTA負荷後の血清Ca値の最低値)

原発性副甲状腺機能亢進症での 0.19 ± 0.05 (藤田ら⁴⁾)に比し、本症例では明らかに高値を呈し正常なregulationを保持していることを示し、藤田ら⁴⁾の報告した成績と一致する。

性内分泌腺腫症 (FMEN) の存在を示唆する所見はなかつた (表4)。以上の結果からFHHの可能性が濃厚となり家系調査を行なつた (家系1) (図2)。

長兄 (29才) 血清Ca値7.2mEq/l, 血清IP値2.6mg/dl, アルブミン補正Ca値6.7mEq/l, Caイオン3.39mEq/l, 父 (58才) 血清Ca値5.4mEq/l, 血清IP値3.3mg/dl, Caイオン2.47mEq/l, さらに父方の伯父に昭和46年PHPの診断のもとに、副甲状腺垂全摘術を受けたが、血清Ca値低下しないために、その後再手術にて全摘術を施行され、以後補充療法中のものがあることが判明した。興味あることに、母 (59才) 血清Ca値5.5mEq/l, 血清IP値3.1mg/dl, Caイオン2.57mEq/l, 母の妹 (55才) 血清Ca値5.3mEq/l, 血清IP値3.0mg/dlと母方にも高Ca血症を認め、本家系では、父方、母方双方に同様の病態があることが判明した。なお、両親にconsanguinityは認めなかつた。

本症例はその後椎間板ヘルニアによる症状の出現、増悪をみたため昭和60年8月23日、Love法にて手術を行なつた。術中、術後もやはり高カルシウム血症を認めたが、特に問題はなく手術は無事成功し、経過は良好である。

表4. その他の内分泌学的検査所見 (症例1)

75gOGTT

	0'	30'	60'	90'	120'	180'
血糖(mg/dl)	77	168	187	160	163	120
尿糖	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)
IRI(μ U/ml)	14	53	62	/	/	/

尿中カテコラミン

adrenalin	7.4	7.3	6.6	2~30 μ g/day
noradrenalin	102.8	34.4	62.3	25~120 μ g/day

尿中17OHCS, 17KS

17 OHCS	5.6	4.2	1.5	3~6 mg/day
17 KS	11.3	12.6	10.6	6~10 mg/day

下垂体ホルモン (負荷前)

GH	1.0	ng/ml
Prolactin	15.7	ng/ml
LH	13.5	mIU/ml
FSH	5.3	mIU/ml
ガストリン	110	pg/ml

図2. 家系図(家系1)

●, ■: 高Ca血症を認めた家族構成員(矢印は発端者)

●, ■: 既死亡例

NE: 未検査

*: 生後数日で栄養失調のため死亡

** : 原発性副甲状腺機能亢進症の診断のもと昭和46年副甲状腺全摘術施行。しかし血清Ca値低下しないため全摘術施行し、現在補充療法を継続している。

症例2: 60才, 男性, 公務員。

主訴: 特になし。

家族歴: 父が胃癌にて死亡。

既往歴: 17才時黄疸, 47才時より高血圧症で治療中。

現病歴: 47才時より高血圧を指摘され, 昭和57年より服薬。一時thiazideを服薬するも中止し, その後はhydralazineを服薬している。昭和58年11月に軽い胸痛発作があつたため当科外来を受診するも諸検査に異常なく, dipyridamoleの内服でその後発作なし。外来受診時の検査にて血清Ca値5.8mEq/lと高値のため精査目的で昭和59年9月12日当科に入院した。

入院時現症: 身長166.2cm, 体重57.0kg, 血圧136/102と拡張期高血圧を認める。脈拍66/分整。貧血, 黄疸なし。甲状腺腫および頸部腫瘤は触知しない。心肺腹部異常なし。浮腫なし。神経学的所見異常なし。

入院時検査所見(表5): 血清Ca値5.3mEq/l, 血清IP値2.5mg/dl, アルブミン補正Ca値5.1mEq/l, Caイオン2.63mEq/lと軽度の高Ca血症と低リン血症を認めた。検血所見で白血球数10100とやや高値であつたが, ヘモグラムに異常なく炎症所見も認めなかつた。骨髓所見でも異常はなか

表5. 一般検査所見(症例2)

血沈	1 mm 1 h	6 mm 2 h	生化学	GOT	15 IU/l
検血	RBC	$477 \times 10^4 / \text{mm}^3$		GPT	13 IU/l
	Hb	14.6 g/dl		LDH	232 IU/l
	Ht	43.5 %		Al-P	129 IU/l
	Plt	$36.2 \times 10^4 / \text{mm}^3$		γ GTP	32 IU/l
	WBC	$10100 / \text{mm}^3$		TB	1.4 mg/dl
	分画	異常なし		Ch-E	6700 IU/l
検尿	蛋白	(-)		TC	196 mg/dl
	糖	(-)		TG	189 mg/dl
	沈査 RBC	22-23/c		β lip	587 mg/dl
	WBC	1-2 /c		TP	6.9 g/dl
	カルシウム結晶	(-)		alb	63.2 %
検便	潜血	(-)		α_1	2.1 %
電解質	Na	140 mEq/l		α_2	6.6 %
	K	4.2 mEq/l		β	9.9 %
	Cl	107 mEq/l		γ	18.1 %
	Ca	5.3 mEq/l		BUN	14 mg/dl
	IP	2.5 mg/dl		Cre	1.0 mg/dl
	補正Ca	5.1 mEq/l		UA	5.8 mg/dl
	Caイオン	2.63 mEq/l		Ccr	91.9 ml/min
			腎機能	NCC	$14.5 \times 10^4 / \text{mm}^3$
			骨髓	Mgk	63 /mm ³
				smear	異常なし

つた。検尿で蛋白陰性, 糖陰性, 沈査で赤血球毎視野22~23個と顕微鏡的血尿を認めるも, カルシウム結晶は認めなかつた。腎機能に異常なく, 腎エコー, IVP, CT等で両腎に小さいcystを認めるのみで腎結石はなかつた(表6)。肝機能正常でア

ルカリフォスファターゼ値も129IU/lと正常であつた。X線学的に胸部に陳旧性肺結核を認める他に骨脱灰像なく、lamina duraの消失も認めなかつた。心電図ではQTc 0.36秒と正常であつた。

入院後経過(表7)： PHPを疑つたが頸部CT撮影で副甲状腺腺腫なし。PTH-C末端0.7ng/ml、血清Mg 2.2mg/dl、%TRP 84.1%、尿中cyclic AMP 2130pmol/dlとすべて正常でPHPは否定的であつた。その他calcitoninは基礎値37pg/mlと正常範囲内であつた。カルシウム600mg/日、リン1200mg/日の一定食下での尿中Ca排泄は低値で、カルシウムクリアランス・クレアチニンクリアランス比(Cca/Ccr)は0.0098と低値でありFHHを

示唆したので家系調査を行なつた(家系2)(図3)。長男(29才)血清Ca値5.7mEq/l、血清IP値3.0mg/dl、Caイオン2.56mEq/l、次男(25才)血清Ca値5.4mEq/l、血清IP値3.5mg/dlと軽度の高Ca血症を認めFHHと確診した。

考 察

我々が経験した2家系は、Marx⁵⁾の提唱したFHHの診断基準をほぼ満足すると考えられる。すなわち、①家族性に高Ca血症を認めること、②尿中Ca排泄は低値でrelative hypocalciuriaを呈すること、③血清Mg値が正常であること、④血中PTHがPHPにみられる程高値でないこと、⑤尿濃縮障害がないこと、⑥また家系1のなかで父方の伯父に副甲状腺全摘術の効果のなかつたものが存在することなどである。家族性に高Ca血症を呈する疾患として他に有名なものとして、家族性多発性内分泌腺腫症(FMEN)があるが、我々のこの症例は血中PTHが高くなく尿中Ca排泄が低値であることより明らかに病態が異なると考えられる²⁾。

一般にFHHの場合には高Ca血症の程度は軽度

表6. その他の検査所見(症例2)

心電図所見	
IRBBB	QTc=0.36秒
レントゲン所見	
胸部X線像	陳旧性肺結核
骨 X線像	骨脱灰像認めず
歯科X線像	lamina duraの消失認めず
I V P	異常なし
胃内視鏡	
Gastric polyp (hyperplastic polyp)	
頸部CT撮影	
甲状腺 腫大なし	
副甲状腺腫なし	
腹部CT撮影	
両腎に小さいcystを認める他異常なし	
特殊検査成績	
T ₃	1.2 ng/ml
T ₄	8.6 μg/dl
PTH-C	0.7 ng/ml
血清Mg	2.2 mg/dl
Cca/Ccr	= 0.0098
	< 0.01
%TRP	84.1 %
尿中cyclic AMP	2130 pmol/dl
calcitonin	37 pg/ml

図3. 家系図(家系2)

●, ■: 高Ca血症を認めた家族構成員(矢印は発端者)

NE: 未検査

表7. 血清および尿中のCa, IPの値の経過(症例2)

	正 常 値	普 通 食			Ca, IP一定食						
血清 Ca	4.2~5.1 mEq/l	5.3		5.5	5.4						
血清 IP	2.5~4.6 mg/dl	2.5		2.7	2.9						
補正 Ca	4.2~5.1 mEq/l	5.1		5.3	5.1						
Caイオン	2.22~2.48 mEq/l	2.63									
尿中 Ca	~200 mg/day		60	216	136	140	130	100	128	172	
尿中 IP	406~1180 mg/day		184	620	455	799	528	574	494	450	

であるとされている²⁾が、家系1の症例とその兄の血清Ca値は著明な高値を呈している点が興味深い。家系調査で父方、母方双方に高Ca血症を認め本症例とその兄はhomozygoteであることが判明し、高Ca血症の程度との関係が推測された。Marxら⁶⁾の報告した家系の中でheterozygoteの場合は高Ca血症の程度はmildで、consanguinityを認める家系のhomozygoteではsevereな表現型をとっている。またhomozygoteでは重症の新生児期原発性副甲状腺機能亢進症を呈する可能性を示唆している。また18例の新生児期原発性副甲状腺機能亢進症のうち、少なくとも5例では一方か両方の親にFHHを認め、他の5例では両親にconsanguinityを認め、兄弟に著明な高Ca血症を認めたと報告している⁶⁾。本家系1でも詳細な家系調査の際に、本症例の兄弟の中で生後数日で栄養失調のために死亡したといわれたものがいたことが判明したが、新生児期重症原発性副甲状腺機能亢進症によるものかどうかは不明であった。

FHHの場合には一般に症状がなく良好な経過をとるとされている²⁾。しかし家系1の本症例で心電図上、高Ca血症に由来すると思われるQTcの短縮がみられ、臓器によつては臨床症状を呈する場合もあると考えられる。

Davies⁷⁾は急性膵炎を伴ったFHHの症例を4例報告している。Marx⁵⁾も膵炎やchondrocalcinosisを合併した症例を報告し、長期にわたる高Ca血症によるものと考えている。またWilliam⁸⁾は胆石症の合併が高率であると報告している。

しかし我々の経験した家系1の症例のように、心臓の刺激伝導系に高Ca血症によると思われる症状を呈した症例の報告はなく、今後本症例の経過観察を要する点と考えられた。

またその後この症例に認められた椎間板ヘルニアは、職業上無理な体勢をとることによる偶然の合併であり、FHHとは直接の関係はないものと考えられた。

FHHの治療法としては、PHPなどと異なり腎機能の低下をみることはないで、一般に無治療でよいとされている。また副甲状腺垂全摘術を行

なつても効果はなく、さらに全摘出術を行なつても血清Caの正常化しない例もあると報告されている。

FHHは現在までに世界では数十家系が報告されているが、本邦では過去3家系の報告^{6)~8)}をみるにすぎない比較的まれな疾患であるとされている。しかし我々は短期間のうちに相次いでFHHの2家系を経験した。このことは本疾患が実際にはそれほどまれな疾患ではなく、臨床症状を欠如するために発見される機会が少ないことによるのかもしれないと考えられる。また家系1の父方の伯父のように、PHPとして副甲状腺の手術をうけた際に病的副甲状腺腫の発見できなかつた症例のうちにFHHがみおとされている可能性も考えられる。Marx¹²⁾は副甲状腺垂全摘術の効果の認められない症例のうちの9%に、FHHと診断される症例があると報告している。その場合、FHHとPHPを鑑別するのに、尿中Ca排泄値とカルシウムクリアランス・クレアチニンクリアランス比 (Cca/Ccr)の測定が有用であるとしている。我々の症例でもCca/Ccrが0.01以下であり、診断の重要な根拠となつた¹³⁾。

本疾患の病因は現在のところ不明であるが、細胞外のカルシウムイオンに対する諸臓器、とくに副甲状腺および腎尿細管における感受性の低下に起因するのではないかと考えられている⁵⁾¹⁴⁾。そのため高Ca血症が存在するにもかかわらず血中PTHの抑制が認められない¹⁵⁾、尿中Ca排泄の増加が認められずむしろ低下していると考えられる。しかしこの感受性の低下が副甲状腺と腎尿細管に限局しているのか、全身的に存在するのかわかることは不明である。

Hoareら¹⁶⁾は赤血球のCaのeffluxの亢進を認めたと報告している。

その点で本家系1の症例で、心電図上高Ca血症によると思われるQTcの短縮が認められたことは興味深い。今後さらに検討を重ね、病因をみきわめていくべき興味ある疾患と考える。

ま と め

我々はFHHの2家系を経験した。文献で調べる

限り本邦第 4, 第 5 家系目の FHH の症例である。
また家系 1 は, 父方, 母方双方に高Ca血症を認める家系で, 症例 1 はhomozygoteの症例であり, 本邦では最初の報告である。

謝辞 家系 1 の症例の椎間板ヘルニアの手術と検査に御協力頂きました厚生連魚沼病院整形外科 井上邦夫先生に深謝致します。

文 献

- 1) Foley TP Jr, et al: Familial benign hypercalcemia. J Pediatr 81: 1060, 1972.
- 2) Marx SJ, et al: Family studies in patients with primary parathyroid hyperplasia. Amer J Med 62: 698, 1977.
- 3) Payne RB, et al: Interpretation of serum calcium in patients with abnormal serum proteins. Brit Med J 15: 643, 1973.
- 4) 藤田拓男, 他: EDTA負荷試験による副甲状腺ホルモン分泌刺激試験. 骨代謝 14: 326, 1981.
- 5) Marx SJ, et al: Familial hypocalciuric hypercalcemia: The relation to primary parathyroid hyperplasia. New Engl J Med 307: 416, 1982.
- 6) Marx SJ, et al: Familial hypocalciuric hypercalcemia. Mild expression of the gene in heterozygotes and sever expression in homozygotes. Amer J Med 78: 15, 1984.
- 7) Davies M, et al: Familial hypocalciuric hypercalcemia and acute pancreatitis. Brit Med J 282: 1023, 1981.
- 8) William ML, et al: Familial benign hypercalcemia (Hypocalciuric Hypercalcemia): Clinical and pathogenetic studies in 21 families. Ann Intern Med 102: 511, 1985.
- 9) 小原孝男, 他: Familial hypocalciuric hypercalcemia (FHH) の一家系. 日内分泌誌 56(増刊号): 1382, 1980.
- 10) 渡辺直也, 他: 新生児期原発性副甲状腺機能亢進症を伴った家族性低カルシウム尿性高カルシウム血症の 1 家系. 日内会誌 71: 479, 1982.
- 11) 西谷博一, 他: Familial hypocalciuric hypercalcemia (FHH) の 1 家系例. ホルモンと臨床 32(春季増刊号): 152, 1984.
- 12) Marx SJ, et al: Familial hypocalciuric hypercalcemia: Recognition among patients referred after unsuccessful parathyroid exploration. Ann Intern Med 92: 351, 1980.
- 13) Marx SJ, et al: Familial hypocalciuric hypercalcemia. Pediatric disease related to calcium. Elsevier, NY, 1980, p413.
- 14) Marx SJ, et al: Familial hypocalciuric hypercalcemia. New Engl J Med 303: 810, 1980.
- 15) Marx SJ, et al: Circulating parathyroid hormone activity: Familial hypocalciuric hypercalcemia versus typical primary hyperparathyroidism. J Clin Endocr Metab 47: 1190, 1978.
- 16) Hoare SF, et al: Familial benign hypercalcemia: A possible abnormality in calcium transport by erythrocytes. Eur J Clin Invest 14: 428, 1984.