

告示	番号	50	内分泌疾患
	疾病名	5 α -還元酵素欠損症	

5 α -還元酵素欠損症

ごあるふあかんげんこうそけっそんしょう

概念・定義

卵巣・精巣や性器の発育が非典型的である状態を性分化疾患（Disorders of Sex Development: DSD）とよぶ。DSDは、出生時の外陰部異常を中核症状とするが、広義には二次性徴の発来異常も含まれる。5 α -還元酵素欠損症は、染色体が46, XYで精巣は存在するが、ミューラー管由来構造物（子宮）は存在しない46, XY DSDの一つである。遺伝子異常によるホルモンの合成障害が原因である。

症状

新生児期に外性器異常で気づかれることが多く、女性型（将来的に無月経）～男性型（矮小陰茎）まで、種々の程度の男性化障害を呈する。精巣が、鼠径管、大陰唇または陰嚢内に存在するが、ミューラー管由来構造物（子宮）は存在しない。思春期には陰茎が軽度増大するなど部分的に男性化する。乳房発育は認められない。停留精巣の影響がなければ、妊

孕性も期待できる。変異のホモ接合体46, XX女性では明らかな異常は認められない

治療

男児では矮小陰茎に対して、ジヒドロテストステロンクリーム（院内製剤）が使用される。必要に応じて外陰形成術を行う。女兒として養育された場合、精巣摘出を行い、思春期にはエストロゲンの補充を行う

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/5_31_68.html