

告示	番号	48	内分泌疾患
	疾病名	アンドロゲン不応症	

アンドロゲン不応症

あんどろげんふおうしょう

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。アンドロゲン不応症は、染色体が 46, XY で精巣は存在するが、ミュラー管由来構造物（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作用異常が原因である。

症状

外性器異常として女性型（無月経）～男性型（男性不妊）まで、gender identity を含め種々の程度の男性化障害を呈する。精巣は存在するが（完全型、不完全型では鼠径部、腹腔内）、ミュラー管由来構造物（子宮）は存在しない。乳房発育がある。完全型ではアンドロゲン不応のため、外性器は完全に女性型であり、体型、性格も女性的である。不完全型では矮小陰茎、陰核肥大、陰唇癒合などの男性化が認められる

治療

女兒として養育された場合、精巣摘出、陰形成を行い、思春期以降はエストロゲンの補充を行う。精巣摘出は精巣の腫瘍化リスクがあるために行うが、アンドロゲンから変換されたエストロゲンが2次性徴を誘導するため、思春期前の摘出は避けるとの意見もある。男児では、外陰形成術や乳房縮小術を行う。陰囊外の精巣は腫瘍化リスクがあるため、摘出を検討する

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/5_31_70.html