

告示	番号	20	内分泌疾患
	疾病名	精巣形成不全	

## 精巣形成不全

せいそうけいせいふぜん

### 概念・定義

本疾患は精巣の発生・分化過程の障害により機能異常を来した状態と定義される。

### 症状

男性ホルモン分泌障害と精子形成障害が主となる。重症例では、出生時に外性器・性腺の非定型的所見で発見される。具体的には尿道下裂、小陰茎、停留精巣、小精巣ないし精巣退縮である。法律上の性別を簡単に決定出来ない症例がありうる。ミューラー管由来構造物（子宮）が退縮せずに、残存することが多い。軽症例では、男性の思春期の発来遅延や成人期の不妊症で発見される。具体的には陰茎、精巣、陰毛の発育不良、乏精子症ないし無精子症などである。

その他、性分化以外の随伴症状としては、Denys-Drash 症候群や Frasier 症候群の WT1 異常症では Wilms 腫瘍や腎不全、NR5A1 異常症では副腎不全、X-linked lissencephaly with abnormal genitalia (XLAG、

ARX 異常症)では滑脳症、Alpha-thalassemia/mental retardation syndrome, X-linked (ATRX)では  $\alpha$  サラセミアや精神発達遅滞、DHH 異常症では多発神経障害、SOX9 異常症では肩甲骨低形成や大腿骨彎曲などの骨格異常、Sudden infant death with dysgenesis of the testis (SIDDT、TSPYL1 異常症)では乳児突然死症候群が認められる

### 治療

外陰部形成術と性ホルモン補充療法が主となる。男性として養育された場合、尿道下裂修正術、精巣固定術、男性ホルモン投与が行われる。男性ホルモンは、陰茎サイズを大きくするために乳幼児期から思春期前に行われる短期間の少量投与と思春期年齢に少量から漸増し成人期以降も続ける長期間の生理的補充投与がある。精巣の腫瘍化リスクがあるため精巣を摘出する場合がある。

女性として養育された場合、精巣摘出、陰核・陰唇・陰形成術を行い、思春期年齢に女性ホルモンや黄体ホルモンの補充を行う

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/5\\_30\\_63.html](http://www.shouman.jp/details/5_30_63.html)