

告示	番号	54	内分泌疾患
	疾病名	卵精巢性性分化疾患	

卵精巢性性分化疾患

らんせいそうせいせいぶんかしっかん

概念・定義

卵精巢性性分化疾患 (ovotesticular DSD、以前の呼称では真性半陰陽) は、同一個体内に卵巣組織と精巣組織が同側あるいは対側に存在する状態と定義される。異なる性腺の組み合わせは多様で、一側が精巣で対側が卵巣のタイプが20%、一側が精巣または卵巣で対側が卵巣精巣のタイプが約50%、両側ともに卵巣精巣のタイプが約30%と報告されている¹⁾。

核型は、人種によって差を認めるが、本邦における125例での検討では、46,XXが61.6%、46,XYが12.8%、46,XX/46,XYが14.4%であったと報告されている²⁾。

症状

性分化の障害の程度は、正常女性に近い例から正常男性に近い例までさまざまである。性腺は、腹腔内、鼠径部、外陰部とさまざまな部位に存在する。一般的に精巣成分を含む性腺は下降しやすい。性管は、原則的に性腺に対応した分化を呈する。すなわち、精巣成分を有する性腺と

同側ではウォルフ管の分化を、精巣成分を欠く性腺と同側ではミュラー管の分化の傾向が認められる。卵巣精巣の場合は、性管の分化は様々であるが子宮はほぼ全例で種々の程度で認められる。思春期では、社会的男性における女性化乳房と社会的女性における男性化徴候が生じることがある。月経は社会的女性の約半数で認められる³⁾。

治療

決定された社会的性別により必要とされる外陰形成術を行い、性別と異なる性腺・性管、異形成が認められる性腺は摘出することが多い。男児で小陰茎を有する場合にはテストステロン治療を行うことがある。思春期以降は必要に応じ性ホルモン補充療法を行う

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/5_31_66.html