

| | | | |
|----|-----|-----------|-------|
| 告示 | 番号 | 52 | 内分泌疾患 |
| | 疾病名 | 混合性性腺異形成症 | |

混合性性腺異形成症

こんごうせいせいせんいけいせいしょう

概念・定義

混合性性腺異形成症 (mixed gonadal dysgenesis) は、性腺の一侧が精巣で反対側が索状性腺であり、それに関連する内外性器の分化異常がみられる病態である¹⁾。代表的な核型は、45,X/46,XY のモザイクであるが、45,X/47,XYY や 45,X/46,XY/47,XYY の核型も報告されている。

症状

性分化の障害の程度は、正常女性に近い例～あいまいな外性器を持つ例～正常男性に近い例までさまざまである。本症では一侧が索状性腺であるため、索状性腺側の内性器はウォルフ管由来の精管などの発達は認めずミューラー管由来の卵管・子宮を認めることが多い。反対側は索状性腺の中にわずかに精巣組織を有するようなものから、陰嚢内精巣があり同側の内性器も正常男性と変わらないものまでさまざまである¹⁾。一側性腺は停留精巣あるいは陰嚢内精巣として触知することが多く、反対側は腹腔内に索状性腺として存在し触知しないので陰嚢は左右非対称であるこ

とが多い。また、低身長、翼状頸などのターナー徴候を有する症例も認められる。

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う。男児として養育する場合には精巣の悪性腫瘍に注意が必要である。性腺が陰嚢内にはない場合には早期に精巣固定術を行う。女兒として養育する場合には原則的に両側性腺は摘出する。両性とも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_67.html