

告示	番号	51	内分泌疾患
	疾病名	48 から 50 までに掲げるもののほか、46,XY 性分化疾患	

68 から 70 までに掲げるもののほか、46,XY 性分化疾患

そのた、よんじゅうろく、えつくすわいせいぶんかしっかん

概念・定義

性分化疾患(DSD)の分類のうち染色体の核型が46,XYのものの中で、5 α -還元酵素欠損症、アンドロゲン不応症、17 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症、先天性副腎過形成症(リポイド副腎過形成症、3 β -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症、17 α -水酸化酵素欠損症、P450酸化還元酵素欠損症)を除外した疾患が含まれる。

症状

小陰茎、尿道下裂、二分陰囊などといった男性外陰部の異常(女性化)をさまざまな程度で認め、合併することもある。

治療

外科的治療が必要となる場合には、基本的には選択された性に不一致な構造物を除き、外性器形成術を行う。

内科的治療として、男児として養育する場合にはテストステロン投与を行うことがある。一方、女児として養育する場合には思春期年齢以降にエストロゲン投与を行う。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/5_31_71.html