

:: 46,XX 精巢性分化疾患 (46,XX testicular disorder of sex development)

Orpha 番号 : ORPHA393

疾患定義

46,XX 精巢性分化疾患 (46,XX testicular disorder of sex development [DSD]) は、正常なものからテストステロン欠乏症を伴う曖昧なものまで幅広い男性外性器により特徴づけられる。

要約

疫学

推定有病率は男性 20,000 人当たり 1 例である。

臨床像

臨床表現型は多様であり、以下のような特徴がみられる：正常な男性外性器から非定型的な外性器、ミューラー管構造の欠損および不妊症を伴う停留精巣。臨床像は SRY 遺伝子 (Y 染色体上の性決定領域) の有無に依存する。SRY 陽性の症例 (80~90%) は一般に、思春期以降の低身長、正常な陰毛および陰茎サイズと小精巣、女性化乳房、ならびに無精子症による不妊症を呈することを除けば、正常な男性である。潜伏精巣と尿道下裂も報告されている。通常は性別役割や性同一性に関する懸念はない。SRY 陰性の患者 (10~20%) は一般に、出生時に陰茎陰囊部尿道下裂や停留精巣といった特徴を呈する。男性性腺機能低下症による長期合併症としては、性欲減退、勃起障害、乏しい第二性徴、骨減少症、抑うつなどがある。

病因

ほとんどの症例において、本疾患は、核型 XX のゲノムにおける SRY を含む小さな Y 染色体断片の存在により引き起こされる。正常な SRY アレルが X 染色体に転座することが一般的な原因であるが、SRY 陰性の症例では、SOX9、SOX3、RSPO1、WNT4 などの他の遺伝子が関わっている。

診断方法

診断は、高ゴナドトロピン性性腺機能低下症を示す臨床所見および内分泌検査、ならびに染色体分析に基づく。蛍光 *in situ* ハイブリダイゼーション (FISH) またはポリメラーゼ連鎖反応 (PCR) 法により、SRY 遺伝子を同定できることがある。

鑑別診断

主な鑑別疾患は、45,X/46,XY 混合性性腺異形成、47,XXY クラインフェルター症候群、46,XX 卵精巢性 DSD、および性染色体モザイクである。まれに、皮膚の有棘細胞癌を伴う掌蹠角化症、XX 性逆転 (XX sex reversal ; RSPO1 遺伝子変異に起因する)、線状皮膚欠損を伴う小眼球症 (microphthalmia with linear skin defects : MIDAS) (これらの用語を参照) などが鑑別に挙げられることがある。



出生前診断

SRY陽性 46,XX 精巢性 DSD のリスクがある妊娠では出生前検査が可能である。

遺伝カウンセリング

SRY陽性の症例は一般に遺伝しないが、これは SRY 遺伝子が X 染色体上にある場合、ほぼ常に不妊症になるためである。浸透率は 100%に上ることがある。SRY陰性症例の大半で遺伝パターンは不明であるが、RSPO1や WNT4（いずれも劣性遺伝）などの他の遺伝子に変異が同定されている場合は例外である。

管理および治療

治療の支柱は、テストステロン補充療法により、ホルモン不均衡を是正し、女性化乳房を予防し、男性第二性徴を誘発することである。高ゴナドトロピン性性腺機能低下症が成人前に現れることはまれである。乳房縮小術が考慮される症例もある。心理学的支援およびタイムリーな生殖補助医療サービスへの紹介を行うべきである。

予後

男性性腺機能低下症の管理により合併症が減少する。患者は典型的には不妊症である。発癌リスクは低い。

専門家による英語原文の校閲：

- Pr Faisal AHMED
- Dr Angela LUCAS-HERALD
- Dr Ruth MCGOWAN
- Pr Edward TOBIAS

日本語翻訳版の監訳：

- 緒方 勤
(難治性疾患政策研究班「プラダー・ウィリ症候群における診療ガイドラインの作成」)

最終更新日：2013年12月

翻訳日：2019年4月

本要約の翻訳は国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）からの資金援助の下で行われています。



本要約は情報の提供を唯一の目的として公開しているものです。専門医による医学的ケアの代わりとなるものではありません。本要約を診断や治療の根拠とすることはお控えください。



この情報は、フランスの Orphanet から提供されており、原文（英語）がそのまま日本語に翻訳されています。このため、診断（出生前診断・着床前診断を含む）・治療・遺

Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net

伝カウソセリング等に関する内容が日本の現状と合っていない場合や国内で配信されている他の媒体と一部の内容が異なる場合があります。保険適用に関する診断基準など、国内の医療制度に準拠した情報が必要な場合は、厚生労働省の補助事業により運営されている難病情報センターや小児慢性特定疾病情報センター等の専門情報センターのホームページをご参照ください。

