

:: 家族性尿道下裂 (Familial hypospadias)

Orpha 番号 : ORPHA440

疾患定義

尿道下裂とは、外尿道口が陰茎腹側に位置している状態である。この異常は様々な程度に彎曲・捻転した陰茎と背側包皮の翻転を合併する。

要約

疫学

この先天奇形はまれではなく、推定有病率は 1/1000 出生であるが、その家族性の病型は全症例の 10%に過ぎない。

臨床像

尿道下裂は、外尿道口の位置に応じてその臨床的重症度が変わってくる。尿道下裂の病型は、尿道海綿体の分離の起始部によって定義される。尿道下裂は、海綿体が陰茎根部から分離している場合、後部型と呼ばれ、陰茎腹側で分離していれば、中部型または上部型と呼ばれる。家族性の病型の中では、尿道下裂の全ての病型が症候論的に同等の価値をもち、実際、父親にみられる軽度の病型がその息子でより重度の病型として現れることがある。

病因

尿道下裂は、尿道海綿体の発生異常に起因し、尿道海綿体の分離を生じる。海綿体は、発生 8～12 週間の間に尿生殖ひだの下から発生する。尿道下裂にはいくつかの原因が提唱されている。胎児または母親由来の内分泌学的な病因（特に生殖補助医療を使用した場合）が報告されている。尿道下裂の中には毒性の原因（殺虫剤）と関連するものもある。

遺伝カウンセリング

家族性の病型は、家族歴を明らかにすることで同定される。

管理および治療

尿道下裂の外科的修復には、尿道の欠損した部分を再構築するために、多数の手技が用いられる。最も単純なアプローチは、最近考案された海綿体の修復（海綿体形成術 [spongioplasty]）を利用する方法である。この手術は生後数カ月以内に提案される。

専門家による英語原文の校閲：

- Pr Frédéric BARGY

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：2006年5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・遺伝カウン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。

