

停留精巣を合併した Leprechaunism の1例

宮崎医科大学泌尿器科学教室（主任：長田幸夫助教授）

山口孝則・長田幸夫

A CASE OF LEPRECHAUNISM WITH CRYPTORCHIDISM

Takanori YAMAGUCHI and Yukio OSADA

From the Department of Urology, Miyazaki Medical College

(Director: Assist. Prof. Y. Osada)

A 6-year-old boy whose chief complaint was right undescending testis was referred to our clinic. He had mental retardation, prominent and widely spaced eyes, large and low-set ears, micrognathia, hyperpigmentation and enlarged genitalia. Therefore, he was diagnosed to have Leprechaunism. Leprechaunism is rare and few studies dealing with this disease have been reported in Japan. With a review of the literature, we briefly discuss about the clinical features of Leprechaunism.

Key words: Leprechaunism, Cryptorchidism

緒 言

小児泌尿器科奇形でも比較的多い停留精巣は、ある種の先天性奇形症候群の一部分奇形として現われることがある。

Leprechaunism は、1954年に Donohue が最初に報告した先天性奇形症候群の一種であり、特異的顔貌、体重増加不良、過剰皮膚、骨年齢遅延、外陰部肥大などを認める。

今回、われわれは停留精巣を合併した本症候群の1例を経験したので報告する。

症 例

患者：6歳、男児

初診：1985年10月22日

主訴：右陰嚢内容の欠如

家族歴：3人兄弟の3男、両親に血族結婚なし、家系に遺伝的疾患なし

現病歴：父親33歳、母親29歳にて第3子として誕生。妊娠中に特に異常なく、満期産、自然分娩にて出産。生下時体重 3,120 g。生後12日目よりミルクを嘔吐するようになり、生後1カ月目に体重 3,035 g と増加不良のため、1980年3月14日当院小児科に入院す。

入院後の諸検査にて、多発奇形、栄養障害、精神運動発達遅延を指摘され、5カ月間鼻腔栄養を受ける。その際、右陰嚢内容の欠如を指摘された。その後当院小

児科にて経過観察を受け5歳になった時点でも右陰嚢内容の欠如に変化なく、当科を紹介され初診し、手術目的にて入院す。

入院時現症：身長 90.8 cm、体重 15.1 kg、胸囲 56.0 cm、頭囲 51.2 cm、身体発育（身長）-4.7 SD、（体重）-1.8 SD、知的発達 DQ=54、血圧 118/88、脈拍 95/min 整、貧血・黄疸なし。皮膚には全体に色素沈着が強く、乾燥弛緩し、たるみがあり。顔貌は特異的で、前額の突出、小下顎症、眼間開離、厚い口唇、耳介下方付着、大きな耳介などが認められる（Fig. 1）。



Fig. 1. 顔貌（側面）前額突出、耳介下方付着、大きな耳介、小下顎症、厚い口唇などを認める。

口腔内では、高口蓋と狭口蓋を認む。頸部は太く短い。胸部に異常認めず、呼吸音清、ラ音なし。心雑音も聴取せず。腹部はやや膨隆、柔軟、圧痛を認めず。外陰部では、陰囊の発育は良好であるが、右陰囊内容を触知せず、右鼠径部に精巣と思われる索状物を触れる。左精巣は陰囊内に触知す。陰茎は正常小児と比較しやや肥大した感がある (Fig. 2)。四肢では、厚い手足の皮膚と幅広く短い指、指、趾の爪の形成不全がある。



Fig. 2. 外陰部：陰茎はやや肥大し、陰茎皮膚は弛緩している。右陰囊内容は触知しない。

入院時検査成績：

末梢血所見；WBC 16,000 (NETS 78.8%, LYMPHS 15.7%, MONOS 3.5%, EOS 0.7%, BASOS 0.5%), RBC 4.58×10^6 , Hb 13.2, Hct 37.4, PLAT 29.8×10^4

生化学的所見；ESR 1 hr 8, 2 hr 18. TP 7.91 g/dl, A/G 1.55, GLU 48 mg/dl, T-BIL 0.5 mg/dl, GOT 36 IU/l, GPT 16 IU/l, LDH 549 IU/l, ALP 20.1 K.A., BUN 10.2 mg/dl, CRE 0.7 mg/dl, Na 138 mEq/l, K 4.8 mEq/l, Cl 101 mEq/l, Ca 10.1 mg/dl, P 5.5 mg/dl

血清学的所見；CRP (-), RA (-), ASLO (-), HB (-), WA-R (-), IgG 988 mg/dl, IgA 117mg/dl, IgM 159 mg/dl

内分泌学的所見；T3 1.5 ng/ml, T4 11.8 μ g/dl, TSH 4.7 μ U/ml, GHG 2.5 ng/ml, PRL 12.9 ng/ml, FSH 14.2 mIU/ml, LH 25.5 mIU/ml, testosterone 0.5 ng/ml, インスリン 3.6 μ U/ml, C-ペプチド 0.8 ng/ml, グルカゴン 308 pg/ml, 尿中 17 KS 1.4 mg/day, 17 OHCS 6.8 mg/day

尿一般検査；清, pH 6.0. 潜血 (-), 蛋白 (-), 糖 (-)

染色体検査；末梢血リンパ球培養による染色体構成は 46XY の正常核型であった。

X線学的検査；胸部単純、腹部単純、経静脈性腎盂

造影とも異常所見を認めない。頭蓋単純撮影では、後頭部の突出は認めるが、トルコ鞍の異常所見を認めない。

手指単純撮影では、手指は短く、また手根骨は左右2個であり、骨年齢は約1歳6カ月と著しく遅延している。

手術所見：全麻下、右鼠径部横切開にて鼠径管を開放すると、右精巣は左に比べやや小さいものの十分発育しており、De Netto 法に準じ右精巣固定術および左右の精巣生検を施行した。

精巣生検所見 (Fig. 3)：患側 (右) の精巣切片 (A) では、健側 (左) の精巣切片 (B) に比較し、精細管直径は縮小し、精細管は未熟で幾分間質組織の増殖が認められている。

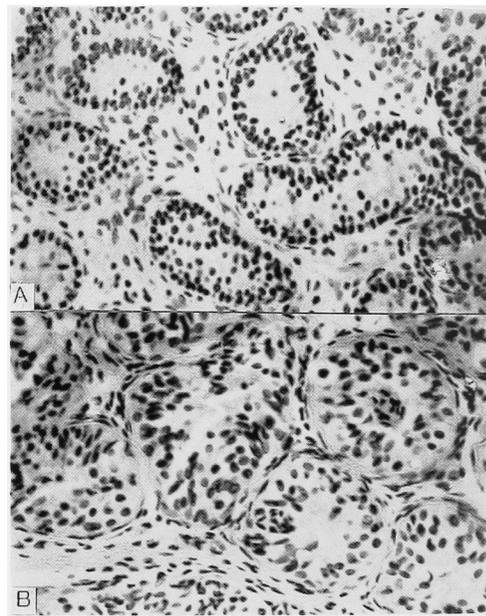


Fig. 3. 精巣生検標本 (HE $\times 160$) 患側 (A) は健側 (B) に比較し、精細管直径が狭く未熟である。

健側切片は、基底膜に沿って精祖細胞も認められ、ほぼ正常な同年代の小児の組織像と考えられる。

経過：術後経過良好で入院後17日目に退院した。退院後も定期的に経過観察中であるが、身体発育および精神運動発達とも相変わらず遅延している。

考 察

Leprechaunism とは、アイルランドの伝説に出てくる小さな妖精 leprechaun に外見が類似しているところからつけられた名称である。1954年に

Table 1. Leprechaunism の本邦報告例

症例	著者(年)	血族結婚	妊娠期間	生下時体重	性	検査時年齢	死亡時年齢	妖精顔貌	外陰部肥大	発達遅延	染色体	剖検
1	諸岡ら(1973)	(-)	9ヵ月	3,070 g	F	1歳1ヵ月	1歳5ヵ月	(+)	(+)	(+)	46XX	(+)
2	桑原ら(1973)	(-)	40W	2,500 g	M	11ヵ月	1歳6ヵ月	(+)	(+)	(+)	46XX	
3	植松ら(1974)	(-)	38W	1,450 g	F	0ヵ月	95日	(+)	(+)			(+)
4	"	(+)	41W	1,590 g	F	0ヵ月	66日	(+)	(+)	(+)		(+)
5	高屋ら(1974)	(-)	40W	2,950 g	F	6歳1ヵ月	6歳3ヵ月	(+)	(+)	(+)		(+)
6	"	(-)	9ヵ月	3,070 g	F	1歳1ヵ月	1歳5ヵ月	(+)	(+)	(+)		(+)
7	辻野ら(1974)	(-)	38W	1,450 g	F	20日目	3ヵ月	(+)	(+)	(+)		(+)
8	山崎ら(1978)	(-)	40W	4,000 g	F	0ヵ月	9ヵ月	(+)	(+)	(+)	46XX	
9	園田ら(1986)	(-)	39W	3,700 g	F	0ヵ月	5ヵ月	(+)	(+)	(+)	46XX	(+)
10	自験例	(-)	37W	3,100 g	M	1ヵ月	生存中	(+)	(+)	(+)	46XY	

Donohue¹⁾ が最初に報告したため、Donohue 症候群ともよばれ、欧米では1980年までに25例²⁾本邦では現在まで10例³⁾の報告がある。

自験例は生後1ヵ月目に本症候群と診断され、山内ら⁴⁾によって報告されたが、その後6年が経過しており現在もなお健在である。本邦報告例10例をまとめると Table 1 のごとく、10例中女児は8例と多く、自験例以外はいずれも生後2ヵ月から1歳半、最も長くて6歳3ヵ月で死亡しており、栄養障害、発育障害がその主因である。

Rosenberg²⁾ が外国症例25例をまとめた本症候群の症状によると、本邦と同じく女児に多く約2/3は早期に死亡している。

症状としては、皮下組織・筋の減少、大きく低い耳介、外陰部肥大を認める頻度が高く、その他知能発達遅延、特異的顔貌、呼吸・循環器障害など多様性がある。泌尿器科的症状としては、外陰部肥大が特徴的であり、特に女児には顕著に現れるようである。しかし自験例のごとく、停留精巢を合併する症例の報告はなく、外性器奇形の合併頻度は低い。

剖検した病理学的所見では Rosenberg²⁾ が示すように、腓ラ氏島の過形成が最も多く、本症候群と糖質代謝異常に関する研究^{5,6)} がなされているが、何らかのインスリン抵抗性、耐糖能異常が存在するものの、原因解明までには至っていない。性腺については約半数に、卵巣及び精巢肥大を認め、内外ホルモンの異常刺激による本症の発生原因が考慮されるが、性腺ホルモンレベルは症例により一様でないこと、一般に本症における性器肥大は中等度で、卵巣、精巢、下垂体などに変化を認めない症例のあることなど、必ずしも本

症に固有の異常とはいえない。しかし一方で Roger⁷⁾ は、脳下垂体前葉で好塩基性の hyperplasia を証明し、これから gonadotropin 過剰産生が認められるため、leydig 細胞の過形成をもたらし、そのため二次性徴としての早期発症がみられる症例を報告している。自験例も内分泌学的に hyper-gonadotropin (FSH 14.2 mIU/ml, LH 25.5 mIU/ml) の状態にあり、テストステロンが 0.5 ng/ml とほぼ正常範囲にあることから脳下垂体レベルでの何らかの異常が示唆される。

こうした多様性のある臨床像を呈し、しかも予後が悪く早期死亡例が多いため、本症候群の原因解明は困難であるが、Menon ら⁸⁾ は本症候群の症状を整理し50%以上の症例に認められた項目に基づき Table 2 に示すような診断基準を提唱している。それによると第1に特異顔貌、第2に体重増加不良、筋組織の減少

Table 2. Criteria for Leprechaunism

- 1) Characteristic facies
 - widely spaced and prominent eyes
 - large low set ears
 - broad nose
 - thick lips
 - facial hair
 - 2) Poor weight gain
 - Marasmus with wasted muscle mass
 - Loose folded skin
 - Retarded bone age
 - 3) Mammary hyperplasia
 - Genital hypertrophy
 - 4) fasting hypoglycemia
 - Normal chromosome pattern
- (1980 Menon)

した消耗症, 過剰皮膚, 骨年齢遅延, 第3に乳房の過形成, 性器肥大, 第4に空腹時低血糖, 正常染色体をあげ, 一つの奇形症候群の概念を打ち出している。しかし本症候群は現在のところ結局は physical examination syndrome であり, 今後解明されるべき大きな問題点がいくつかある。同時に自験例のごとく, 停留精巣を合併した症例の報告はなく, なおも生存していることから, 本症候群を解明するうえからも十分な経過観察を行なう予定である。

結 語

停留精巣を合併した leprechaunism と思われた6歳男児の1症例を報告するとともに, 若干の文献的考察を行なった。

本症例の要旨は第238回日本泌尿器科学会福岡地方会において発表した。

文 献

- 1) Donohue WL: Clinicopathologic conference at the hospital for sick children: Dysendo-

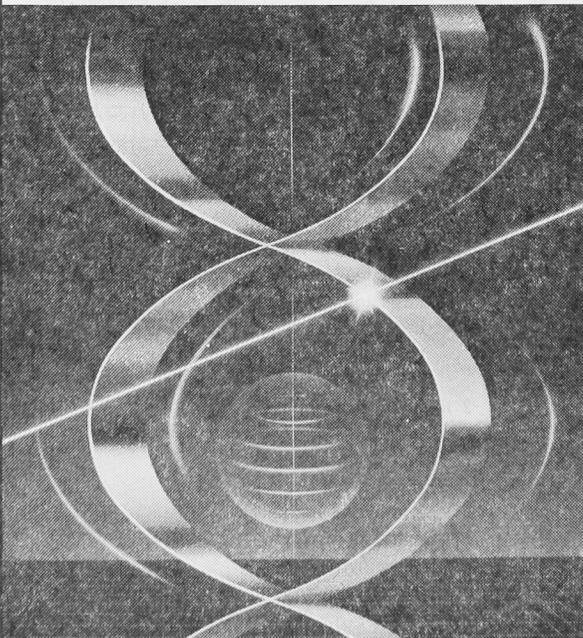
- crinism. J Pediatr 32: 739~748, 1948
- 2) Rosenberg AM, Haworth JC, Deqroot GW and Trevenen CL: A case of Leprechaunism with severe hyperinsulinemia. Am J Dis Child 134: 170~175, 1980
- 3) 園田 徹・政所治道・大堂庄三: Donohue 症候群 (Leprechaunism) 小児科診療 49: 107~110, 1986
- 4) 山内良造・政所治道・竹井 孝・大堂庄三: Donohue 症候群 (Leprechaunism) の1例. 小児科臨床 36: 1005~1008, 1983
- 5) 春日雅人: Insulin 抵抗性糖尿病. 臨床医 9: 713~715, 1983
- 6) Elsas LJ, Endo F, Strumlauf E, Elders J and Priest JH: Leprechaunism: An inherited defect in a high-affinity insulin receptor. Am J Hum Genet 37: 73~88, 1985
- 7) Rogers DR: Leprechaunism (Donohue's Syndrome) Am J Clin Path 45: 614~619, 1966
- 8) Minon PSN, Sachdev HPS and Verma IC: Diagnostic criteria in Leprechaunism. Indian J Pediatr 47: 161~164, 1980

(1986年10月14日受付)

癌——処方「鍵」はブリプラチン

睾丸腫瘍、膀胱癌、腎盂・尿管腫瘍、前立腺癌、卵巣癌、頭頸部癌、非小細胞肺癌





抗悪性腫瘍剤

ブリプラチン

(一般名 シスプラチン)

健保適用

●用法・用量、使用上の注意等は添付説明書をご参照ください。



ブリistol・マイヤーズ株式会社

〒107 東京都港区赤坂7-1-16