

精巢性女性化症の1例

大庭康司郎¹, 林田 靖¹, 計屋 紘信¹
一瀬 俊介², 内藤 慎二³

¹国立病院機構嬉野医療センター泌尿器科, ²国立病院機構嬉野医療センター産婦人科

³国立病院機構嬉野医療センター研究検査科病理

A CASE OF COMPLETE ANDROGEN INSENSITIVITY SYNDROME

Kojiro OHBA¹, Yasushi HAYASHIDA¹, Hironobu HAKARIYA¹,
Syunsuke ICHINOSE² and Shinji NAITOU³

¹The Department of Urology, National hospital Organization Ureshino Medical Center

²The Department of Gynecology, National hospital Organization Ureshino Medical Center

³The Department of Pathology, National hospital Organization Ureshino Medical Center

Androgen insensitivity syndrome, gonadectomy, estrogen supplementation a 23-year-old single female visited our gynecological clinic because of primary amenorrhea. The patient's breast development was good. However the patient had thin pubic hair and blind-ending vagina. Serum levels of estrogen E2, testosterone, luteinizing hormone (LH) and follicle stimulating hormone (FSH) were 37.0, 497 pg/ml, 22.0 and 8.7 mIU/ml, respectively. Chromosomal analysis was a karyotype of 46, XY. There was no uterus and no ovaries. However, there were bilateral inguinal elastic masses which were gonads. The patient was diagnosed with complete androgen insensitivity syndrome and bilateral gonadectomy was performed. The postoperative course was good and the patient is receiving estrogen replacement therapy.

(Hinyokika Kiyō 55 : 277-280, 2009)

Key word : Androgen insensitivity syndrome

緒 言

精巢性女性化症は、性染色体はXYの男性型を示し精巢が存在するにもかかわらず、表現型が女性である男性半陰陽の一型である¹⁾。本疾患は、ステロイドホルモン不応症であり、性の分化が阻害され、染色体の性と表現型の性の不一致が起こることが本態である。今回われわれは、精巢性女性化症の1例を経験したので、若干の文献的考察を加え報告する。

画像診断：MRIにて、子宮・卵巣は認めず、両側性腺を鼠径管内に認めた (Fig. 2)。

以上より、精巢性女性化症 (完全型) と診断し、2007年3月7日、当科にて、経皮的に両側性腺摘出術を施行 (Fig. 3)。

病理標本の検査所見：萎縮した精細管が散在し、sertoli cell (+), leydig cell (+), 精子 (-) (Fig. 4)。

術後、エストロゲン補充療法にてフォローアップしている。

症 例

患者：23歳，独身

主訴：無月経

既往歴・家族歴：特記事項なし

現病歴：生来無月経であった。性交経験あり。20歳を過ぎても月経がなく、2006年11月9日、当院産婦人科受診。

来院時現症：身長：155 cm，体重：70 kg，乳房：Tanner 4 型，恥毛：Tanner 2 型。外陰は女性型，膣は6.4 cm，盲端であった (Fig. 1)。両側鼠径部に腫瘤を触知した。

検査所見：E2 37.0 pg/ml，テストステロン 497 pg/ml，LH 22.0 mIU/ml，FSH 8.7 mIU/ml。染色体検査：46XY。

考 察

Androgen insensitivity syndrome (精巢性女性化症) は、X染色体連関の劣性遺伝を示す疾患で、男性仮性半陰陽の一種とされてきた。近年、半陰陽という用語が不適切であるという意見があり、disorder sex of development という用語が提唱され、性分化異常の命名法も問題となっている²⁾。本症は男性型の性染色体で精巢もアンドロゲン分泌機能を有するが、アンドロゲンレセプター (AR) の異常により作用が発現されない結果、男性化が障害されている病態で、アンドロゲン不応症の1種である¹⁾。本症について、今回の経験をもとに文献的考察を行ったところ、日本における症例数は約400例で、男性13万人に1人の割合で存在する³⁾。また、本症の遺伝形式はX染色体依存性劣性

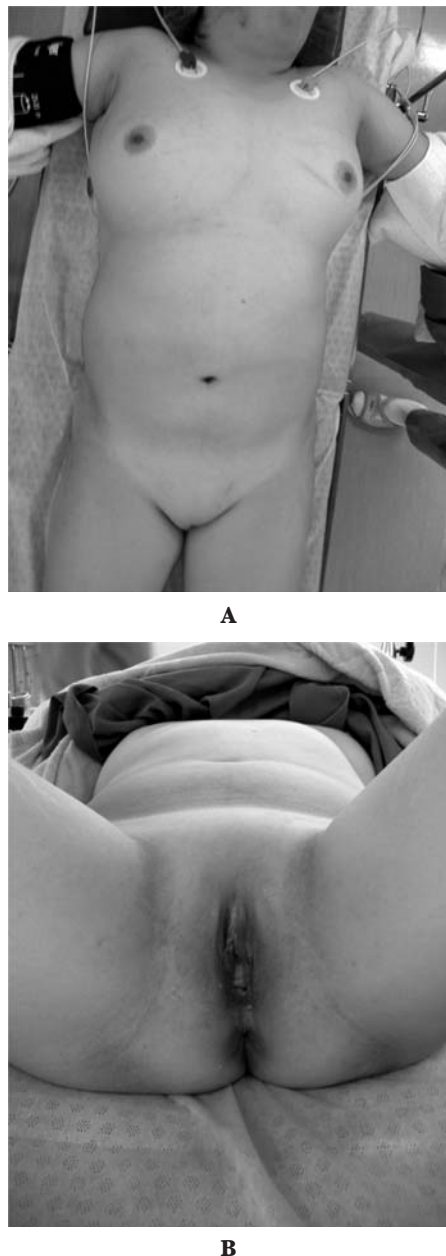


Fig. 1. The patient was a phenotypic complete female with breast (A) and vagina (B), exclusive of thin pubic hair.

遺伝で、carrierの女性から出生した男子の約50%に発生するとされている。家族内発生の報告も多く、本邦でも約43%に家族内発生を認めたとの報告もある⁴⁾。初診時の主訴は、無月経、鼠径ヘルニア、外性器異常の順に多く、報告によると、女兒鼠径ヘルニアの1~2%は本症であるとも言われている⁵⁾。その身体的特徴は、女性型の皮下脂肪、体型を有し、乳房の発達は良好も乳頭は小児様であることもあり、腋毛、恥毛は欠如または非常に少なく、外陰部は女性型であるが陰唇の発達は不良で膣は盲端、内性器(子宮)は欠如、精巣に精子形成能がなく間質は著明に増生し、精巣からはエストロゲンとアンドロゲンの分泌を認める、と報告されている⁶⁾。性腺の位置は鼠径部にある



Fig. 2. On MRI, there were bilateral inguinal masses which were gonads (A) and the uterus and ovaries were absent (B).

ものが約60%、次いで腹腔内、陰唇内の順に多いとされている。さらに、本症は完全型と、軽度男性化を示す不完全型が存在し、これらはおのおの別々の家系に発生することが知られている⁷⁾。本症例は、体格、外陰部が女性型であり、Wolff管由来の精巣上体や精嚢への分化が見られず、完全型であると考えられた。

精巣性女性化症における問題点として、本症の性腺は悪性腫瘍化の可能性が高いこと、および染色体の性と表現型の性が不一致であることが挙げられる。本症候群における性腺の悪性化率については、25歳までが3.6%、50歳までが33%との報告があり⁸⁾、予防的な性腺摘出が必要である。しかし、その時期については、思春期以前の悪性化が稀であり、また精巣より分泌されるテストステロン由来のエストロゲンが女性としての2次性徴発現に必要なため、思春期以降が好ましいと考えられる⁹⁾。また、性腺摘出については、近年腹腔鏡下手術を施行するケースが報告されてい



A



B

Fig. 3. We performed bilateral gonadectomy (A). These masses looked like normal testes (B).

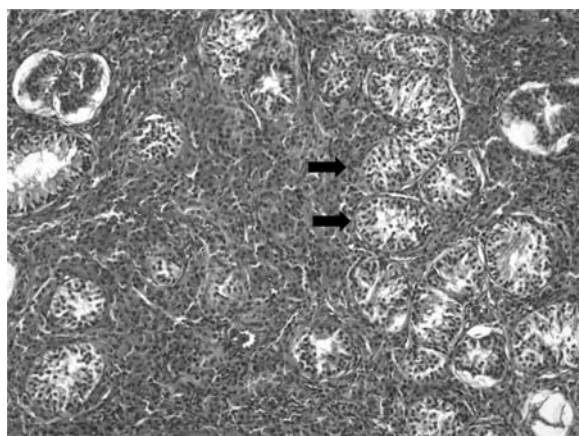


Fig. 4. Pathological findings showed atrophic seminiferous tubules, sertoli cells and leydig cells, but there was no sperm.

る¹⁰⁾。低侵襲で安全な方法とされているが、本症例は両側性腺とも鼠径部に存在したため経皮的に摘出を行った。また術後に骨量低下を予防し、女性としての性同一性をもたせ、また更年期障害類似症状を予防するために、エストロゲン補充療法が必要とされている^{8,10,11)}。現在のところエストロゲン補充療法を行っており、経過は良好であり、引き続き経過観察を行う

こととしている。

本症における病状の告知について、まず母親（できれば両親）へ疾患を正しく伝えて理解してもらい、その後本人へ直接告知することが必要とされている¹²⁾。その内容は、1) 月経が発来しない、2) 妊孕性が望めない、3) 女性として性生活・結婚が可能、4) 性腺摘出後の女性ホルモン投与が必要であることである。患者は発見されるまで女性として育てられていることが多く、また外見上も女性型であり、性腺摘出後も女性として養育することが多く、その病名（自身の染色体など）の告知や病態の説明には非常にデリケートな問題を含んでおり、頻回に説明を行うとともに精神的なケアが重要である。また、QOLと性差に関する心理的特性は正常女性と変わりがないとの報告もあるが¹³⁾、本症例においては、発見が23歳で思春期後であり、また家族や本人の受け入れが良かったため、当科で性腺摘出を行うことに同意を得ることができ、このまま女性として生活していくことになった。妊孕性は望めないが女性として生活していくことをサポートすることが大切であると思われた。

結 語

当科で経験した精巢性女性化症の1例について文献的考察を加えて報告した。

文 献

- 1) 松本祐人, 飯沼由朗, 安藤勝也, ほか: 睾丸性女性化症の1例. 名古屋病紀 **19**: 167-172, 1996
- 2) Thyen U, Hampel E and Hiort O: Disorder of sex development. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz **50**: 1569-1577, 2007
- 3) 位田 忍, 島田憲次: 性分化, 発育 男性半陰陽精巢性女性化症. 日臨, 別冊 内分泌症候群 **2**: 590-593, 2006
- 4) 逸見博文, 遠藤俊明, 長澤邦彦, ほか: 当科で経験した7例の精巢性女性化症. 産と婦 **117**: 395-400, 2003
- 5) 稲川智子, 阿部 崇, 平泉良枝, ほか: 腹腔鏡が性腺の同定, 摘出に有用であった精巢性女性化症候群の1例. 日産婦内視鏡会誌 **21**: 414-417, 2005
- 6) Morris JM: The syndrome of testicular feminization in male pseudohermaphrodites. Am J Obstet Gynecol **65**: 1192-1211, 1953
- 7) Morris JM and Mahesh VB: Further observations on the syndrome, "testicular feminization". Am J Obstet Gynecol **87**: 731-748, 1963
- 8) Manuel M, Katayama PK, Jones HW Jr, et al.: The age of occurrence of gonadal tumors in intersex patients with a Y chromosome. Am J Obstet Gynecol **124**: 293-300, 1976
- 9) 藤井 調, 小澤由佳, 寺田幸弘, ほか: 性ホルモ

- ン作用の異常—精巣女性化症候群. 産婦の実際 **54**: 1029-1034, 2005
- 10) 島田和彦, 柳田 薫, 山田哲夫, ほか: 腹腔鏡下に性腺を摘出した精巣性女性化症候群の1例. 栃木産婦医報 **32**: 150-153, 2005
- 11) 岩下弘子, 大橋 裕, 畑瀬哲郎: 腹腔鏡下精巣摘出術を施行した精巣女性化症候群の1症例. 産婦の実際 **54**: 199-202, 2005
- 12) 甲村弘子, 末原則幸, 大槻芳朗: 精巣性女性化症と診断した際の告知と受容についての問題点. 産婦の進歩 **57**: 98-100, 2005
- 13) Hines M, Ahmed SF and Hughes IA: Psychological outcomes and gender-related development in complete androgen insensitivity syndrome. Arch Sex Behav **32**: 93-101, 2003

(Received on October 9, 2008)
(Accepted on January 8, 2009)