

精巢女性化症候群の1例

三重大学医学部泌尿器科学教室 (主任: 川村寿一教授)

荒木 富雄, 堀 夏樹, 有馬 公伸, 杉村 芳樹

栃木 宏水, 川村 寿一

A CASE OF TESTICULAR FEMINIZATION

Tomio ARAKI, Natsuki HORI, Kiminobu ARIMA,

Yoshiki SUGIMURA, Hiromi TOCHIGI and Juichi KAWAMURA

From the Department of Urology, School of Medicine, Mie University

(Director: Prof. J. Kawamura)

A 21-year-old female visited the gynecological clinic because of primary amenorrhea. The patient was a phenotypic female with scanty pubic hair, short and blind-ending vagina and bilateral inguinal soft masses. The patient was referred to our clinic. The serum luteinizing hormone level was 27.1 mIU/ml, follicle stimulating hormone level was 8.8 mIU/ml, and testosterone level was 11 ng/ml. Chromosomal analysis of peripheral lymphocytes revealed the karyotype 46, XY. The pathological specimens of bilateral inguinal masses showed atrophic testis without spermatogenesis and with Sertoli's cell nodular hyperplasia. The diagnosis of testicular feminization was established.

Key words: Testicular feminization, Clinical features

緒 言

性の分化異常には種々の原因が存在するが, 精巢女性化症候群はアンドロゲン不応性男性化異常と考えられている。本症候群においては体型, 外陰部は女性型を示しつつも, 性染色体は XY で性腺として精巢をもつなどの臨床所見が認められる。厚生省ホルモン受容体調査研究班¹⁾によれば, ほぼ13万人に1人程度の頻度でみられるとされる比較的稀な疾患である。われわれは, 原発性無月経を主訴とし, 鼠径部腫瘍を指摘された本症の1例を経験したので報告する。

症 例

症例: 21歳, 戸籍上女性, 未婚, 会社員

主訴: 無月経

家族歴: 特記すべきことなく, 同胞は弟1名が健在である。

既往歴: 特記すべきことなし

現病歴: 無月経を主訴に某婦人科を受診, 精査のため当院婦人科を紹介され, 子宮無形成, 盲端腔, 両側鼠径部腫瘍を指摘され, さらに当科に紹介された。

現症: 身長 159 cm, 体重 46 kg, 性格, 体型, 音声は女性的であったが, 乳房の発育は悪く (Fig. 1),

両側鼠径部に 1.5×2.0 cm の橢円体の軟らかい移動性のある腫瘍を触れた。外陰部は女性型でごく軽度の陰核肥大とわずかの陰毛を認めた (Fig. 2)。内診で膣は 7 cm で盲端となり, 0.5 cm の中隔を触れたが, 子宮腔部は触知しなかった。

検査成績: 一般検血, 生化学所見に異常を認めなかった。LH 27.1 mIU/ml と若干高値で, FSH 8.8 mIU/ml, testosterone 11.0 ng/ml と成人男性の正常値であった。副腎機能についてはほぼ正常と考えられた。末梢血リンパ球培養による染色体検査では, 46 XY の核型を示し (Fig. 3), sex chromatin は陰性であった。

DIP, VCUG など尿路系に異常を認めなかった。

以上より, 不完全型精巢女性化症候群を疑い, 両側鼠径部腫瘍生検ないし摘出を施行する運びとなった。

手術所見: 腫瘍は両側とも外鼠径輪近傍に存在し, 桃白色, やや柔軟で精巣様形態を呈し, 嚢胞様物の付着を認めた (Fig. 4)。迅速病理組織検査で精巣であることが確認されたため腫瘍を摘出した。肉眼的に副精巣, 精管は認められなかった。

組織学的所見: 精細管は多数認められたが, 基底膜は肥厚し, 管腔は狭く, 精子形成は認められず, 間質

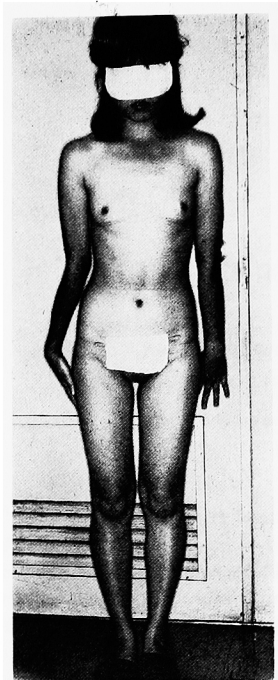


Fig. 1. 全身像。发育の悪い乳房と薄い体毛を認める。



Fig. 2. 外陰部は女性型で約 7 cm の盲端腔をもつが、内診上、子宮は認めなかった。

では Leydig 細胞の増生とヒアリン様物質沈着を認めた。また、Sertoli 細胞の pseudomembrane を伴う hyperplastic nodule の形成が散見された (Fig. 5)。

術後経過：術後、LH 165.7 mIU/ml, FSH 87.7 mIU/ml と上昇し、testosterone 0.8 ng/ml と著しく低下した。現在、婦人科にて Kaufmann 療法施

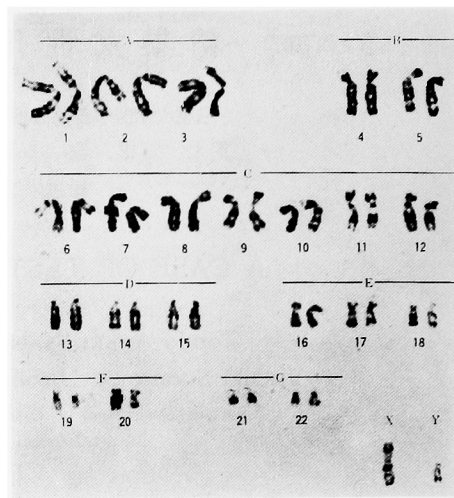


Fig. 3. 末梢血リンパ球培養による染色体検査では 46XY の男性型核型を呈した。

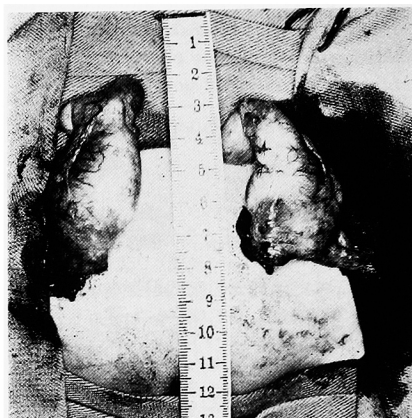


Fig. 4. 手術所見。両側鼠径部腫瘍は肉眼的に精巣に類似していたが、副精巣、精管は認められなかった。

行中である。アンドロゲンリセプターに関する検索は行われなかった。

考 察

ホルモンの作用は、標的器官の感受性とホルモンの量によって決定されるが、標的器官のレセプターの数、結合能、特異性の異常によりホルモンのもつ作用が発揮されずにおこる病態が存在し、これは receptor disease あるいはホルモン受容体異常症と呼ばれている。精巣女性化症候群（以下 Tfm と略す）はその代表的疾患のひとつで、アンドロゲン不応性男性化異常と理解されている²⁾。すなわち、ヒトはエストロゲン優位の母体内で发育するので生殖器官は自律的に雌性化



Fig. 5. 精巣組織学的所見. 基底膜の肥厚と間質ヒアリン様物質の沈着を認めた. 精子形成は認められず, Sertoli 細胞の結節状増殖が散見された (図右上).

するため, 雄性化には生殖腺の精巣化による Müller 管抑制ホルモンとアンドロゲンの分泌が必要となる. Tfm は主たる雄性化誘導ホルモンであるアンドロゲンが標的臓器で作用発現の障害を受け, Wolff 管と外生殖器の分化異常が出現する病態と考えられている²⁾.

Tfm の頻度は1967年から10年間に73例が確定診断されており, 疑診例も含めるとほぼ13万人に1人となるが, 未発見例がなお存在すると考えられている¹⁾.

診断は, 特徴的な表現型から本症を思いうかべれば比較的容易であるが, 約10%に男性化症状, 約30%に腹腔内精巣を認めるため¹⁾, 染色体検査, 内分泌学的検査は必須である. さらに, 思春期前の例では上記のみでは診断困難な場合もあり, 皮膚由来培養線維芽細胞におけるリセプターの検索も重要である³⁾. また,

家族内発生が40%以上にみられ, X 関連性劣性遺伝と考えられているため^{1,2)}, 家族歴の詳細な調査を欠くことはできない.

Tfm は12歳以上で診断される例が60%以上あり, 完全型は特に思春期以降に発見され¹⁾, なかには既婚者の報告もあり, 治療には慎重さが望まれている. 精巣摘除については, 悪性腫瘍発生率が25歳以降から急上昇するため, 20歳ごろに除精術を施行すべきであるといわれており, また精巣からは女性化に必要なエストロゲンが分泌されるため, cosmetic な観点からも思春期以後に施行すべきであろう²⁾ 本例においても, 両側精巣に hyperplastic nodule を認め, 単なる未熟な性腺とは異なるとの印象を得た. さらに, 本例では原発性無月経と除精術との関連が患者に理解されず, 術後エストロゲンの補充療法を行うため再度転科となり, かなり強い不安をもたせてしまったことが反省されるべきで, 精神的ケアに留意する必要も感じられた.

文 献

- 1) 井村裕夫, 松本圭史, 尾形悦郎, 吉田尚, 五十嵐良雄, 河野剛, 松倉 茂: ホルモン受容体異常症のわが国における実態. 日内分泌会誌 56: 1031-1049, 1980
- 2) 木川源側, 大島博幸: 性の分化と異常. p. 90-111, 医歯薬出版, 1983
- 3) 脇本 博, 青野敏博, 松本圭史, 高安 進: 男性ホルモン受容体異常症. 臨婦産 37: 421-424, 1983

(1987年3月6日受付)