

睾丸性女性化症候群の1例

岩手医科大学泌尿器科学講座（主任：大堀 勉教授）

岩 動 孝
小 原 紀 彰
大 堀 勉

TESTICULAR FEMINIZATION: REPORT OF A CASE

Takashi ISURUGI, Noriaki OBATA and Tsutomu ŌHORI

*From the Department of Urology, School of Medicine, Iwate Medical University
(Chairman: Prof. T. Ōhori, M. D.)*

A case of testicular feminization syndrome was reported. The patient was a six-year-old child who was admitted to our department because of an inguinal mass on the left side. The testis on the right side had been already removed from the inguinal region. The above-mentioned mass was removed and proved to be the testis.

The external genitalia of this child was of female type. There was, however, no external urethral meatus because the urethra was open into the vagina.

Laparotomy proved absence of the internal genital organs of müllerian origin. Chromosome study showed 46 XY.

はじめに

Klebs の記載にはじまる半陰陽の研究は、最近染色体組合せ、性染色質（セックスクロマチン）等の遺伝学的知見の発展により急速な進歩をとげた。反面その分類がきわめて複雑化し、いまだに明確な分類は確立されていないようである。

われわれは最近、睾丸性女性化症候群と考えられる男性半陰陽の1例を経験したのでその概要を報告する。

症 例

患 者：6才，社会的女子

主 訴：左鼠径部の腫瘍形成

家族歴：父母，祖父母，祖々父母に血族結婚なく，家族に他の奇形は認められない。母親は妊娠中の疾病，異常を否定している。

既往歴：満期出産であった。4才のとき右鼠径ヘルニアの診断で手術を受けたほかは著患を知らない。

現病歴：1967年3月，右鼠径部腫瘍を主訴として某

病院外科を訪れ，右鼠径ヘルニアの診断で手術を施行されたが，同部位には睾丸が存在し，除睾丸を受けたという。このとき医師より泌尿器科的精査が必要といわれ，また左鼠径部にも拇指頭大の腫瘍が存在するので，当科を訪れた。

現 症：体格は女性様，顔貌は中性的 (Fig. 1)，言語動作は男性的である。身長 116.4 cm，上肢長 47.5 cm，下肢長 40.0 cm，体重 22.5 kg，胸囲 56.0 cm，眼球，眼瞼結膜に貧血，黄疸を認めず，胸部打聴診上異常はない。腹部にて，肝，脾，腎を触知せず，右鼠径部に約 5 cm の手術瘢痕があり，左鼠径部には睾丸と思われる拇指頭大の腫瘍を触知する。血圧 110/60 mmHg，血沈 1 時間値 7 mm，2 時間値 17 mm。

局所所見：外陰部は女性型を呈し (Fig. 2)，外尿道口を認めない。膣は存在するが，膣口よりネトランカテーテルを挿入すると膀胱内に達し，カテーテルより尿の排出をみる。

入院時検査成績：赤血球数 419×10^4 ，血色素量 13.3 g/dl，ヘマトクリット値 42%，白血球数 11,500，血小板数 239,000，出血時間 5 分，凝固時間 開始 5 分 完結 20 分。尿 外観黄色清，比重 1.022，pH 5.4，蛋

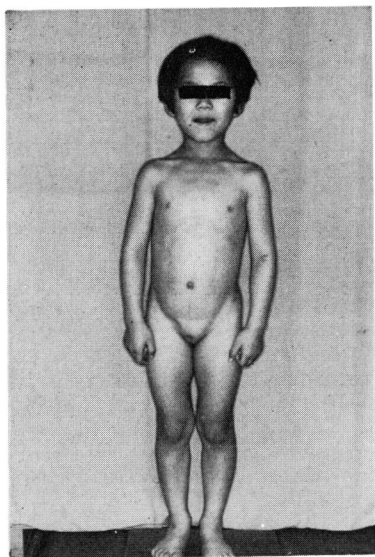


Fig. 1



Fig. 2 外陰部

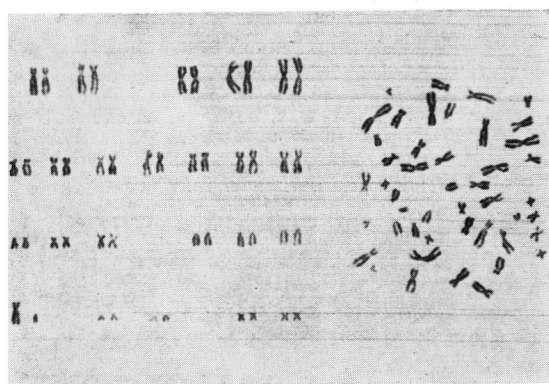


Fig. 3 染色体標本. 性染色体は XY 型.



Fig. 4 左鼠径部に睾丸を認めた.



Fig. 5

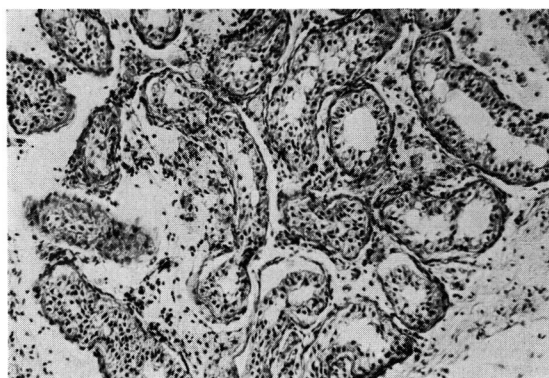


Fig. 6 睾丸病理組織像.

白陰性、沈渣では扁平上皮細胞を少数認めるほか異常はない。血清総蛋白質 7.1 g/dl, BUN 14.7 mg/dl, GOT 11 単位, GPT 19.5 単位。血清電解質 Na 142.0 mEq/L, K 4.88 mEq/L, Ca 5.18 mEq/L, Cl 102.8 mEq/L. BMR 0%, I^{131} uptake 32% (24時間), 尿中 17KS 0.94 mg/日, 尿中 17OHCS 0.75 mg/日, 尿中ゴナドトロピン 2.5 MUU/日, Thorn's test 好酸球減少率74%。心電図正常。胸部X線写真に異常陰影なく、トルコ鞍X線写真でも異常を認めない。静脈性腎盂撮影にて腎の異常は全く認められない。細胞学的検査で、染色体数46, 性染色体構成はXY型で男性型であった (Fig. 3)。

以上の所見より男性半陰陽と診断し、睾丸および内生殖器精査の目的で手術を施行した。

手術所見：全身麻酔のもとにまず皮切は左鼠径部に鼠径靱帯にそって約 10 cm の長さにおき、皮下組織を剥離したところ、精索と思われる索状物を検出した。この索状物を上下方に剥離をすすめたところ、外鼠径輪および睾丸に達した (Fig. 4)。ただちに除睾丸をおこない、さらに下腹部正中切開にて腹腔内に達し、Müller 管由来の内性器が存在しないことを確認した。摘出睾丸重量は 5.3 g, 大きさ 2.8×2.3 cm であった (Fig. 5)。組織学的にみると、精細管基底膜の肥厚をしめし spermatogenesis は認められなかった。間質には Leydig 細胞が多数認められた (Fig. 6)。

患児は退院後も社会的な女子として生活すべく、今後はホルモン療法をおこない、また術前に確認した尿道腔瘻に対しては、将来時期をみて尿道形成術などを考慮したいと思っている。

考 按

Klebs (1878)¹⁾ が性腺の組織像を基準として半陰陽を分類して以来、Wilkins (1955)²⁾, Jost (1957)³⁾, Prader (1957)⁴⁾, Jones & Scott (1958)⁵⁾, Mikulicz-Radeki & Hammerstein (1958)⁶⁾ 等が分類を試みているが、いまだ明確な分類はなされていないようである。

落合 (1961)⁷⁾ は睾丸性女性化症候群を次のように定義している。すなわち、外陰部は完全に女性型を呈していて、乳房の発育などの二次性徴が優性な男性半陰陽で、腔は存在するが、Müller 管の発育はあっても、きわめて痕跡的または存在が確認されないものを一般に睾丸性女性化症候群とよんでいる。

Morris (1958)⁸⁾ は自験例 2 例を加えて文献上から合計 79 例を集め、この臨床所見をつぎのように要約している⁹⁾。

1) 体格は女性型で脂肪のつきかたも女性的である

が、ときには四肢が体軀より長い性腺不全症 (類宦官症) の体格を示すものもある。

2) 思春期以後のものでは正常女子と同じように発育した乳房をもっているが、乳頭はどちらかといえば発育が悪い。

3) 大部分は恥毛および腋毛は全く発生しないか、きわめて少ない。多毛症の傾向はなく、頭髪のはえきわも女性型を呈している。

4) 外陰部は女性型である。陰唇、とくに小陰唇は発育が悪いものが多く、phallus (実際には陰茎) は陰核としての大きさしかない。腔は盲端に終わっていてどちらかといえば小さいが、性交が可能なものも少ない。

5) 内性器として Müller 管の発育は全く確認されないことが多く、ただときにきわめて痕跡的な子宮あるいは卵管 (精管との区別がつきがたい程度のものが多い) を認めるものもある。

6) 性腺は腹腔内あるいは鼠径管にそって、またときには陰唇内上方などに存在する。性腺は明らかに睾丸構造を示しており、組織学的には停留睾丸のそれと同じ所見である。すなわち、精細管は多くのばあい線維化を呈して小さく、精子形成能はほとんど認められないが、間質細胞は大部分において著明な増殖を示している。

7) ホルモン分泌能についてはまだ検索性が少ないが、この睾丸は男性ホルモンのみならず、発情ホルモンをも分泌していると推定される。尿中ゴナドトロピン値は不定だが、高値を示すものもある。

自験例は、まだ思春期前であり、乳房発育、恥毛、腋毛などを認めなかったが、睾丸が存在しながら外性器は完全な女性型を呈しており、腔が存在し、さらに Müller 管由来の内性器が認められなかったので、睾丸性女性化症候群の幼児例と考えられる。

最後に治療についてふれると、睾丸性女性化症候群は、外陰部が完全な女性型を呈し、思春期になると女性としての第二次性徴が優性に発現してくるので、治療方針としては女性としておこなうのが原則とされている。睾丸性女性化症候群といわれるようにこの女性化は主として睾丸からの女性ホルモンの分泌によるという推定からいえば、第二次性徴が現われるまで除睾丸はしないほうがよいとも考えられる。しかし女性化が睾丸によるという確証がなく、停留睾丸が高率に悪性化するということを考えると、診断が確定したときに除睾丸をおこない、以後は適当なホルモン療法によって第二次性徴の発現や保持をおこなうのが合理的とされている。

結 語

6才の幼児にみられた睾丸性女性化症候群の1例を報告した。

本症例は4才のときに右鼠径部に存在した睾丸の摘出を受けている。

左鼠径部の母指頭大の腫瘤を主訴として来院。これを摘出して睾丸であることを確認した。

外陰部は女性型を呈しているが、外尿道口は認められず、腔内に開口していた。

試験開腹により、Müller管由来の内性器が存在しないことを確認した。

なお、染色体数は46、性染色体XYで男性型であった。

(本症例の要旨は、1970年6月、第162回日本泌尿器科学会東北地方会において追加報告した。)

文 献

- 1) Klebs, E.: Handbuch der pathologischen Anatomie, Ltg., 4, 1878.
- 2) Wilkins, L. et al.: Pediatrics, 16: 287, 1955.
- 3) Jost, A.: Schweiz. med. Wschr., 87: 275, 1957.
- 4) Prader, A.: Schweiz. med. Wschr., 87: 278, 1957.
- 5) Jones, H. W. & Scott, W. W.: Hermaphroditism, Genital Anomalies, and Related Endocrine Disorders, Williams & Wilkins, Baltimore, 1958.
- 6) Mikulicz-Radeki, F. V. & Hammerstein, J.: Münch. med. Wschr., 100: 506, 1958.
- 7) 落合京一郎：日本泌尿器科全書，8Ⅱ：515，金原出版，東京・京都，1961.
- 8) Moris, J. M.: Am. J. Obst. Gynec., 65: 1192, 1953.
- 9) 落合京一郎：日本泌尿器科全書，8Ⅱ：517，金原出版，東京・京都，1961.

(1971年10月5日特別掲載受付)