

ステロイドスルファターゼ欠損症に合併した両側停留精巣の1例

大草 卓也*, 山道 岳, 谷口 歩**, 岸本 望
 薦原 宏一, 谷川 剛, 高尾 徹也, 山口 誓司
 大阪府立急性期・総合医療センター泌尿器科

A CASE OF STEROID SULFATASE DEFICIENCY COMPLICATED BY BILATERAL UNDESCENDED TESTIS

Takuya OKUSA, Gaku YAMAMICHI, Ayumu TANIGUCHI, Nozomu KISHIMOTO,
 Koichi TSUTAHARA, Go TANIGAWA, Tetsuya TAKAO and Seiji YAMAGUCHI
 The Department of Urology, Osaka General Medical Center

Steroid sulfatase (STS) deficiency is one of the causes of ichthyoses. STS genes on the X chromosome is responsible for this disease. Therefore, STS deficiency is also called X-linked ichthyosis. Herein we report a case of STS deficiency complicated by bilateral undescended testis. A 5-year-old-boy with STS deficiency was referred to our hospital because of bilateral undescended testis. We performed bilateral orchiopexy.

(Hinyokika Kiyo 62 : 595-597, 2016 DOI: 10.14989/ActaUrolJap_62_11_595)

Key words : Steroid sulfatase deficiency, Undescended testis

緒 言

停留精巣は小児泌尿器科領域において頻度の高い疾患である。今回、われわれは伴性劣性魚鱗癬であるステロイドスルファターゼ (steroid sulfatase : STS) 欠損症に合併する両側停留精巣の1例を経験したので報告する。

症 例

患 者 : 5 歳, 男児

主 訴 : 両側停留精巣

既往歴 : けいれん発作

家族歴 : 兄 (伴性劣性魚鱗癬)

現病歴 : 兄が0歳時に伴性劣性魚鱗癬である STS 欠損症と診断されていたため, 0歳時に STS 欠損症と診断された。出生時より停留精巣を指摘されていたが, 自然下降を期待し経過観察されていた。下降を認めなかったため停留精巣の手術を希望され2014年4月手術目的に当科受診となった。

来院時現症:身長 99.4 cm, 体重 16.5 kg.

精巣は両側陰嚢上部に触知した。精巣径に左右差はなかった。

四肢, 体幹の皮膚は乾燥し鱗屑を認めた (Fig. 1)。

来院後経過 : 2014年6月両側停留精巣に対し両側精巣固定術を施行した。術中, 精巣や精巣上体に異常な

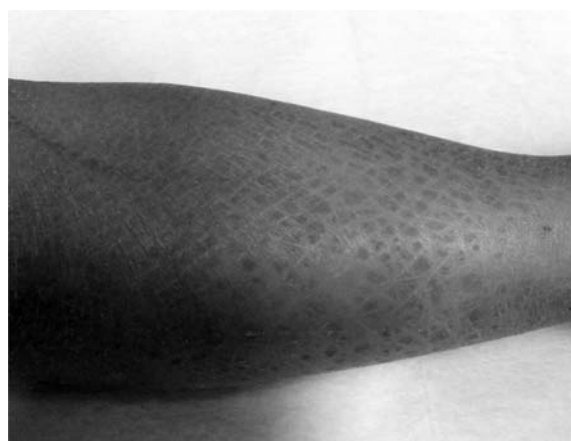


Fig. 1. Photograph of leg skin (with scaly, dry skin).

く, 左精巣鞘膜は腹腔内と交通を認めた。術後経過は良好であり, 術翌日に退院した。

考 察

先天性魚鱗癬とは, 遺伝子異常がもとで鱗屑とよばれる皮膚の乾燥ならびに剥離をもたらす疾患の総称であり, 大部分の原因遺伝子が同定されている。臨床ではすべての遺伝子検査は困難であり, 現在は遺伝子型ではなく臨床症状に基づいた分類がなされている。皮膚症状以外の症状を認めないものを非症候性, 皮膚以外の症状を認めるものを症候性の2つに大別し, 遺伝形式, 皮膚症状で分類されている¹⁾ (Table 1)。

STS 欠損症は, 伴性劣性魚鱗癬やX連鎖性劣性魚鱗癬ともよばれている。X遺伝子上にコードされてい

* 現 : 大阪府立成人病センター泌尿器科

** 現 : 住友病院泌尿器科

Table 1. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses

I. 非症候性の遺伝性魚鱗癬
1. 遅発性魚鱗癬
• 尋常性魚鱗癬
• X連鎖性劣勢魚鱗癬
2. 先天性魚鱗癬
常染色体劣勢先天性魚鱗癬
• 道化師様魚鱗癬
• 葉状魚鱗癬
• 先天性魚鱗癬様紅皮症
ケラチン症性魚鱗癬
• 表皮融解性魚鱗癬
• 表在性表皮融解性魚鱗癬
その他
• ロクリン角皮症
II. 魚鱗癬症候群
• Netherion 症候群
• Sjogren-Lanson 症候群
• KID 症候群 など
III. 後天性魚鱗癬
• 悪性リンパ腫, サルコイドーシスなど

る STS 遺伝子 (Xp22.3) の異常にて生じる遺伝疾患である。そのため、発症は主に男児でありその頻度は 3,000~5,000 に対し 1 とされている^{2,3)}。

コレステロールから DHEA (dehydroepiandrosterone) や estriol の合成段階において、STS は有機物における SO₃H 基を OH 基へと変換する酵素であり、STS は脳、肝臓、副腎、胎盤、皮膚、精巣、卵巣、白血球など多くの臓器で発現が認められている⁴⁾。

STS 欠損症の診断は、臨床所見に加え遺伝子検査、また STS が代謝酵素となる cholesterol sulfate の血中濃度測定を行うことで確定される。随伴症状としては精神発達障害や、角膜の混濁、停留精巣があり、本症例においても、両側の停留精巣を認めた。しかしながら、随伴症状である角膜混濁や、停留精巣はすべてに生じるわけではない。角膜混濁は多くとも約 50%、停留精巣は約 20% に生じるとされている³⁾。

治療は、皮膚症状に関して根本的治療はなく、対症療法となる。角膜混濁は、視力障害を来すことは少ないとされており、停留精巣に関しては固定術が施行されている。

STS 欠損症における停留精巣の合併は、1960 年頃より報告はされていたが、1982 年に Traupe らにより 17 例のまとまった報告がなされた⁵⁾。1983 年には、STS 欠損症 25 例中 7 例に停留精巣を認め、一側性の鼠径部停留精巣が 3 例、両側性の鼠径部停留精巣が 3 例、両側性の腹腔内停留精巣が 1 例という報告がなされている⁶⁾。しかし 2003 年の Vito らの論文⁷⁾を最後に、停留精巣の頻度に関する報告はなされていない。

そのため、その後の性機能や悪性腫瘍の有無などは不明である。

また、STS 欠損症による停留精巣のメカニズムの考察は少ない。Traupe らは、STS では LH や硫酸エストロンが上昇し、アンドロステンジオンやエストラジオールが減少するなどアンドロゲンやエストロゲンの代謝異常がある⁷⁾。そのため、ホルモンレベルのばらつきにより精巣下降が起こらず停留精巣になってしまうという説を提起している。他の説として、遺伝子的な関与も示唆している。X 染色体短腕に STS 遺伝子は存在する。またその近傍に、停留精巣を来たしうる Kallman syndrome の原因遺伝子である KAL 遺伝子が存在する。この部位の広範囲の欠失により停留精巣が生じるといった仮説である。しかしながら、明確なメカニズムは明らかではない⁸⁾。

結 語

ステロイドスルファターゼ欠損症に伴う停留精巣を認めた 1 例を経験した。

魚鱗癬様の皮膚症状をもち、停留精巣を認める症例では、先天性疾患を鑑別する必要がある。

本論文の要旨は第 227 回日本泌尿器科学会関西地方会において発表した。

文 献

- 1) Oji V, Tadini G, Akiyama M, et al.: Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Sorèze 2009. *J Am Acad Dermatol* **63**: 607-641, 2010
- 2) Elias PM, Williams ML, Choi EH, et al.: Role of cholesterol sulfate in epidermal structure and function: lessons from X-linked ichthyosis. *Biochim Biophys Acta* **1841**: 353-361, 2014
- 3) Hazan C, Orlow SJ and Schaffer JV: X-linked recessive ichthyosis. *Dermatol Online J* **11**: 12, 2005
- 4) Traupe H, Fischer J and Oji V: Nonsyndromic types of ichthyoses—an update. *J Dtsch Dermatol Ges* **12**: 109-121, 2014
- 5) Traupe H and Ropers HH: Cryptorchidism and hypogonadism in X-linked recessive ichthyosis vulgaris. *Hum Genet* **60**: 206, 1982
- 6) Traupe H and Happle R: Clinical spectrum of steroid sulfatase deficiency: X-linked recessive ichthyosis, birth complications and cryptorchidism. *Eur J Pediatr* **140**: 19-21, 1983
- 7) Lykkesfeldt G, Bennett P, Lykkesfeldt AE, et al.: Abnormal androgen and oestrogen metabolism in men with steroid sulphatase deficiency and recessive X-linked ichthyosis. *Clin Endocrinol (Oxf)* **23**: 385-393, 1985
- 8) Traupe H and Happle R: Mechanisms in the

association of cryptorchidism and X-linked recessive
ichthyosis. *Dermatologica* **172**: 327-328, 1986

(Received on April 1, 2016)
(Accepted on June 16, 2016)