新生児の外性器異常をみたら

あいち小児保健医療総合センター
内分泌代謝科　井澤雅子

Aichi Children's
Health and Medical Center

日本小児内分泌学会
COI開示

筆頭発表者名： 井澤　雅子

日本小児内分泌学会の定める利益相反に関する
開示事項はありません

ある分娩室にて

Ns.「泣き声もしっかりしていて元気な赤ちゃんが産まれましたよ！」
Mo.「よかった～！！先生、男の子ですか？女の子ですか？」

Dr.「んっ？？う～ん、たぶん･･･男の子だと思うんだけど、
　　どっちだろう？わからないな～、どうしよう･･･」

こんな時、どのように対応すればよいでしょうか？

はじめに

新生児期に気づかれる外性器異常は、社会的性の決定に関わる大きな問題であり、家族にとっては心理的に大きな負担となる。そのため、迅速かつ正確な医学的評価と家族の心理的サポートを要する社会的緊急状態と考えられ、その取扱いについて経験の豊富な施設で対応すべき疾患である。

＊性分化疾患（Disorder of Sex Development; DSD）
＝　性腺、外性器および内性器の分化が非典型的である先天的状態

＊非典型的で性別判定困難な外性器　＝　あいまいな外性器
ambiguous genitalia

参考）
性分化疾患初期対応の手引き（平成23年1月　日本小児内分泌学会性分化委員会）

本日の内容

1. 症例提示（2 例）

2. 性分化の基本的事項
   診察から家族への対応まで

3. 症例の解説

＊提示症例は都立清瀬小児病院（現　都立小児総合医療センター）で経験した症例です

症例　1

日齢2

妊娠分娩歴：在胎40W2day、3214gで出生、仮死なし
家族歴：血族婚なし、3歳の姉は健康

全身状態、活気、哺乳力は良好
あいまいな外性器と**皮膚色素沈着**を認めた

症例　２

日齢0

妊娠分娩歴：在胎39W6day、2962gで出生、仮死なし
家族歴：血族婚なし、第1子

全身状態、活気、哺乳力は良好
あいまいな外性器以外に異常所見は認めない

初期対応、どうする？

御家族への声かけ

・おめでとうございます。元気なかわいい赤ちゃんです！
・外性器の成熟が遅れているので、診察のみで性別を判断することが困難です。性別をきちんと判断するために検査をする必要があります。

注意！避けたい表現

「男の子か女の子かわからない」「不完全」「異常」
安易に不確かな性別を告げないこと！

戸籍法第49条

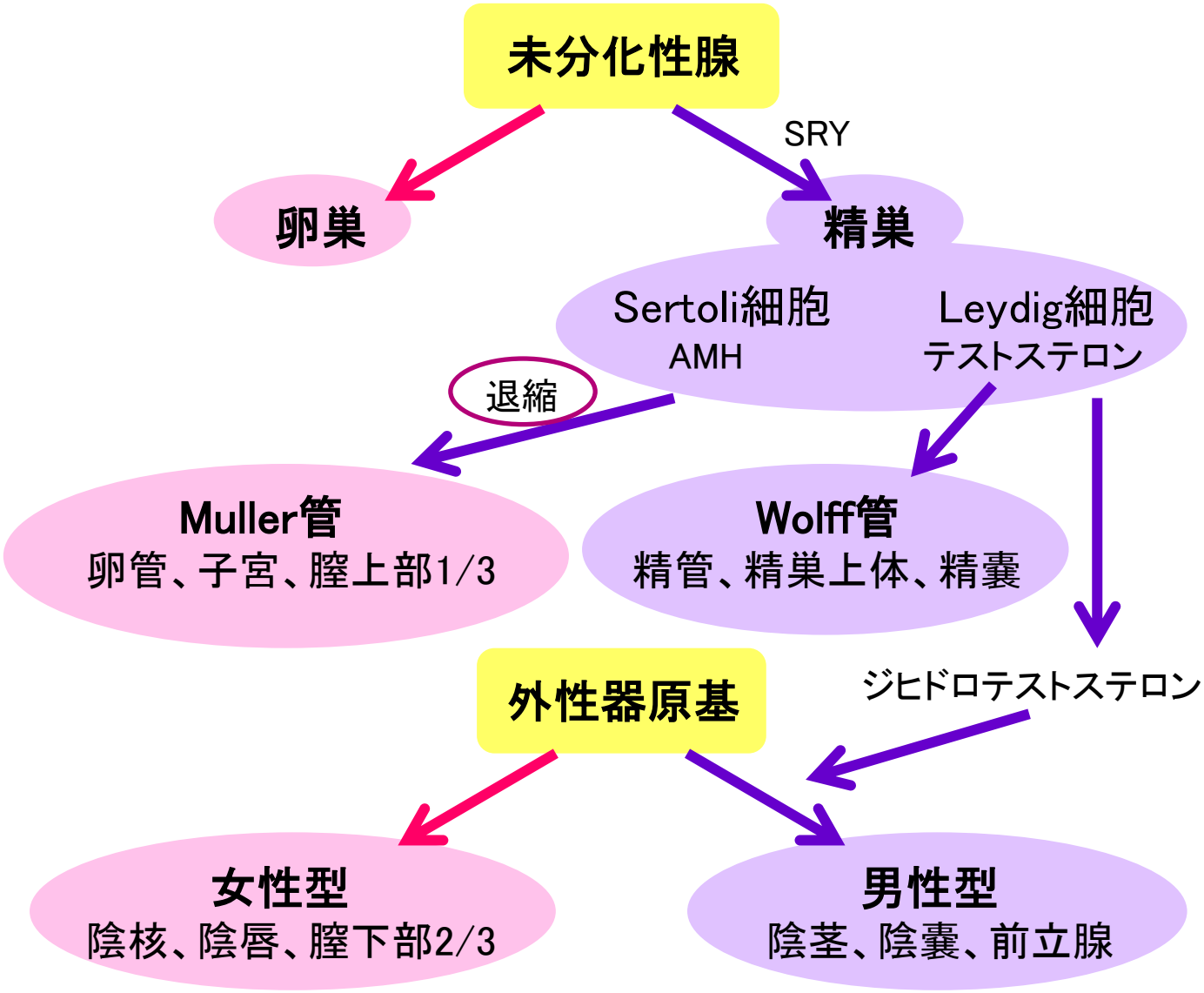
「出生の届出は**14日以内**に提出しなければならない」
性別、名前は未載で提出し追完できるが、「追完」の記録が残る。
正当な理由があれば届出期限延長はできる。
提出後に性別変更する際には、家庭裁判所での審議が必要であり、手続きに時間がかかる（数ヵ月）。「変更」の記録が残る。

↓

14日以内に、社会的性別を決定できることが望ましい。
詳細な診断はできなくても、社会的性別選択の判断材料をそろえることはできる。

→　経験豊富な専門施設に紹介、相談することが重要！！
（経験豊富な専門施設は小児内分泌学会HPに公開準備中！）

性分化の過程



4つの性

染色体

性腺

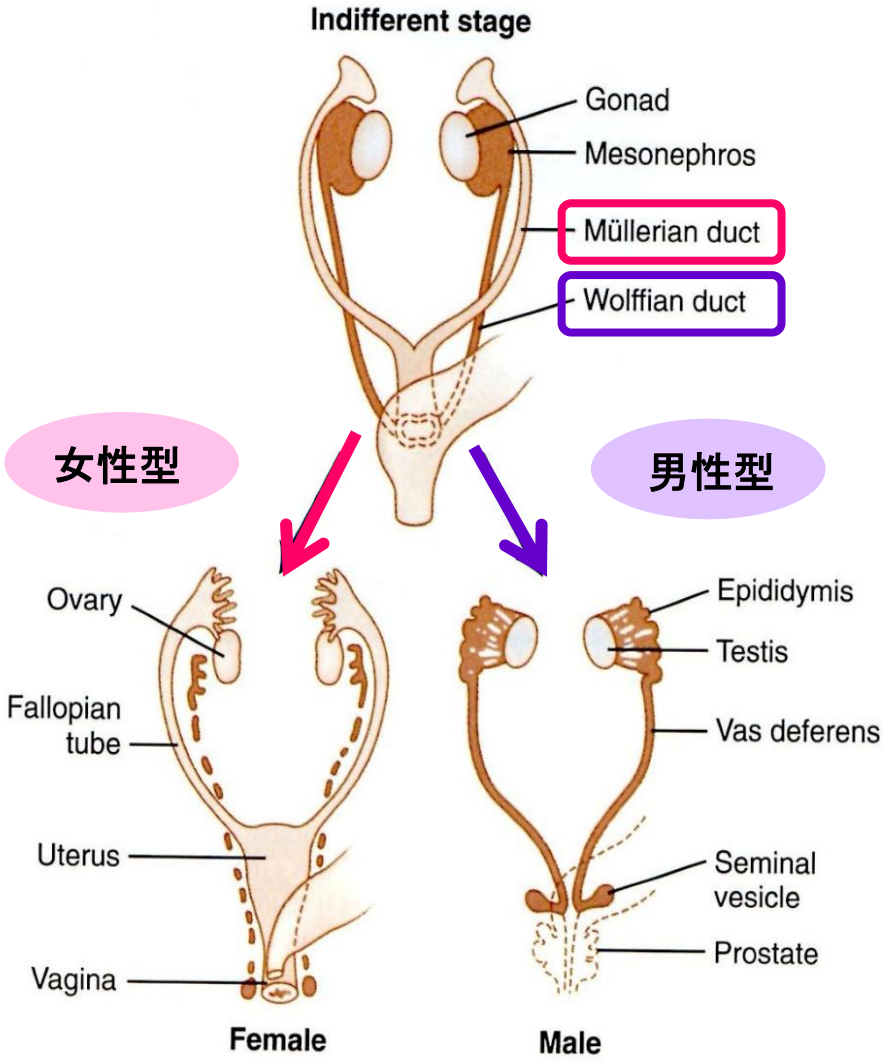
内性器

外性器

（＋脳の性）

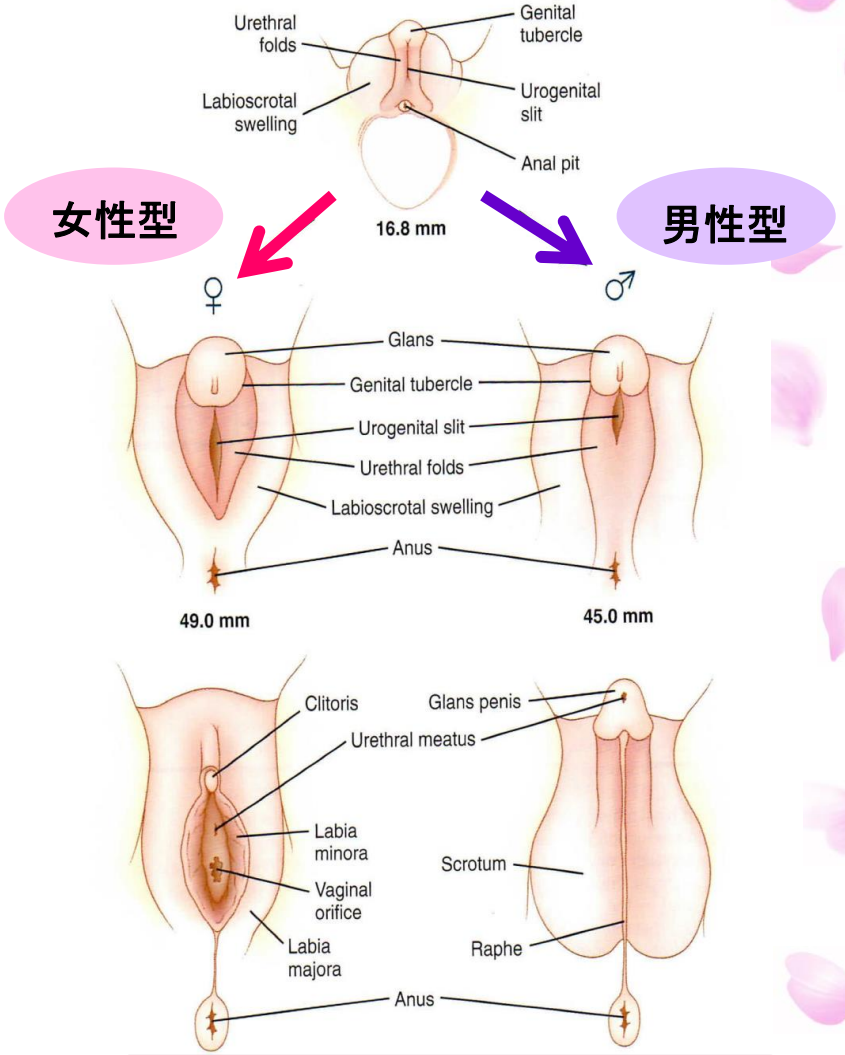
AMH: 抗ミュラー管ホルモン

内性器の分化



図：Williams textbook of Endocrinologyより

外性器の分化



男性化 → ambiguous genitalia ← 男性化不全

外陰部の診察：男児の男性化不全

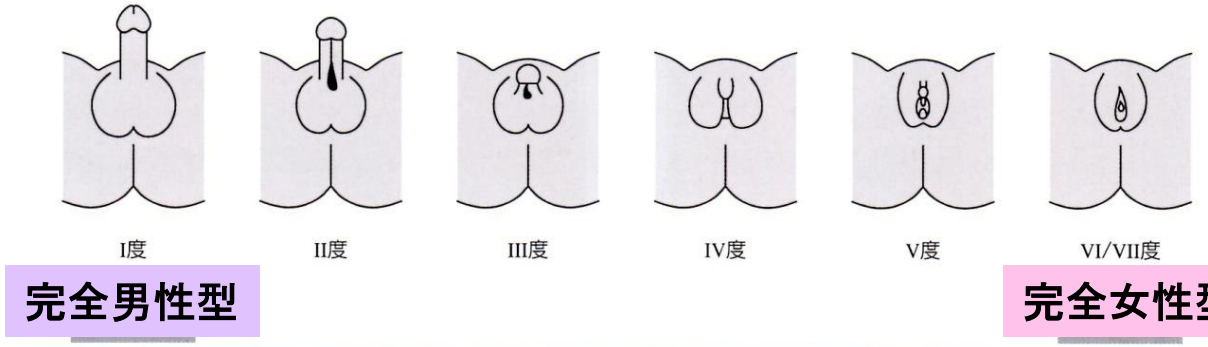
1. **性腺を触知できるか？**
   鼠径部～外陰部に触知できる場合は精巣の可能性が高い

2. **陰茎長は？　測定法に注意！**
   陰茎：恥骨から伸展して計測　＜24 mm　→　小陰茎

3. **尿道口の位置は？**
   会陰部に近いほど男性化不全の程度が強い

4. **陰嚢の形成は？**
   低形成、二分陰嚢の有無

＜Quigley分類＞



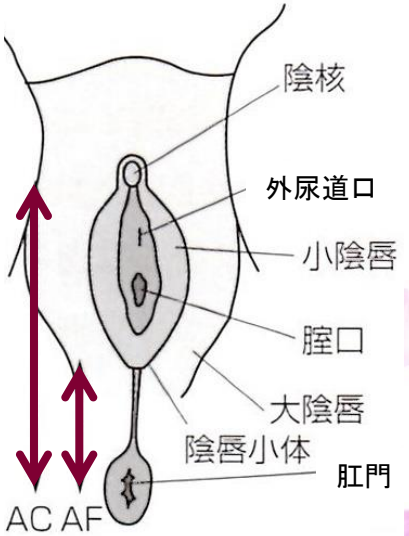
図：たのしく学ぶ小児内分泌より

外陰部の診察：女児の男性化

1. **陰核の大きさは？**
   横径を計測することが多い。　＞7 mm　→　陰核肥大

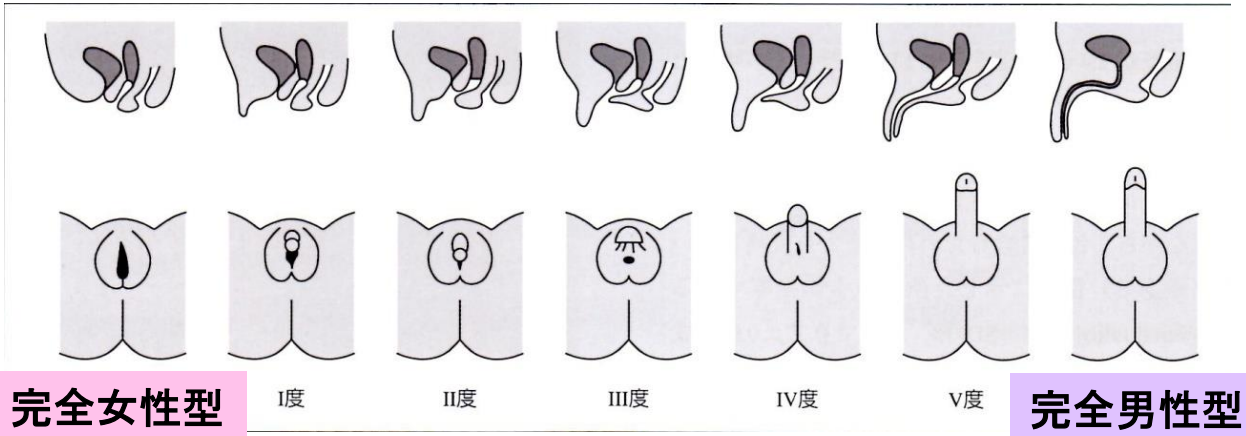
2. **膣口は確認できるか？**　　＜anogenital ratio＞

3. **陰唇癒合はあるか？**
   anogenital ratio = AF/AC
   乳児 0.37±0.07（平均±SD）
   ＞0.5 →　アンドロゲン過剰を疑う



AF：肛門ー陰唇小帯間
AC：肛門ー陰核基部間

＜Prader分類＞



図：たのしく学ぶ小児内分泌より

その他の所見

1. 外陰部に左右差はないか？
混合性性腺異形成症(MGD)、卵精巣性DSD、46,XX/46,XYなど

2. 色素沈着はないか？
特に口唇、乳輪、腋窩、外陰部に目立ちやすい
→ 副腎皮質過形成症

3. 骨格の異常はないか？
頭蓋骨早期癒合、上腕骨橈骨癒合、多発性関節拘縮など
(Antley-Bixler症候群) → p450オキシドリラクターゼ欠損症
四肢彎曲、短縮など(campomelic dysplasia)
→ SOX9遺伝子異常症

必要な検査

1、性染色体の確認

Y染色体の有無を確認 → SRY遺伝子/Y染色体 FISH

G-banding

2、内分泌学的検査

電解質、血糖、一般尿検査

LH、FSH、テストステロン、エストラジオール、AMH

ACTH、コルチゾール、17OHP、レニン活性、アルドステロン

尿中ステロイドプロフィール

3、超音波、MRI

性腺、子宮、膣の評価

4、経尿道・膣内視鏡、尿道・膣造影

子宮の有無、膣の大きさの評価

共通泌尿生殖洞の評価（膣開口の位置）

性別の判断

1、心理・社会的緊急性がある

性別判断の遅れ、誤りは家族、本人にとって重大な問題

→　迅速かつ適確な評価と対応が必要

2. 専門診療、チーム医療の必要性

小児泌尿器科、小児内分泌科、小児外科、児童精神科、
看護師、臨床心理士、ソーシャルワーカーなどによるチーム

→　新生児期から共同認識のもとで関与し、長期にわたり患者、家族をサポートする体制が必要

3. 性別判定因子

①男性化不全の程度：**陰茎長**が目安となる
　将来、立位での排尿が可能か、性生活が可能か
　新生児期で＞20 mmが目安
　男性ホルモン治療に反応する可能性も考慮
②**子宮、膣の存在**
　子宮→月経発来の前提
　膣→将来の性生活が可能か
③**妊孕性**、思春期以降の性ホルモン産生の可能性
　ambiguous genitaliaの程度が強くても、妊孕性が期待できる性を選択することが原則
④**脳の男性化**：胎児期の男性ホルモン曝露
⑤**形成手術の難易度**
　難易度の高い形成は複数回の手術を要することがある
　2歳以降の外陰部手術はできるだけ避けたい

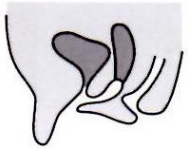
家族への対応

1. 性別判断の材料がすべてそろってから、チーム内で総合的な解釈を検討後に説明する。チーム内での見解、方針、使う言葉を統一する。
2. 虚偽を述べず、可能な限りの情報を提示、共有したうえで性別の提言を行う。可能な限り両親の考え方、希望を尊重する。
3. 「わからない」「不完全」「異常」といった表現や、十分な説明のない状態で「どちらにしますか」「どちらでもよい」といった表現は避ける。
4. 両親の子供に対する接し方を迷わせない。決定した社会的性での養育をサポートする。反対の性の用語を用いない。
5. 将来、問題が生じた際に相談しやすい体制、関係を築く。

症例の解説：症例１

4つの性

染色体	46,XX
性腺	卵巣
内性器	子宮、膣
外性器	陰核肥大(15 mm) 陰唇癒合あり 膣口確認できず



→ 会陰部より7 mmに膣開口を確認

Na	136	mEq/l	ACTH	702	pg/ml
K	6.3	mEq/l	17OHP	40.1	ng/ml
Cl	102	mEq/l	テストステロン	8.01	ng/ml
BS	77	mg/dl	レニン活性	>18.0	ng/ml/h

III度

Prader分類

診断：21水酸化酵素欠損症　　性別：女児

症例の解説：症例2

4つの性

染色体	mos 46,XY/45,X
性腺	右：精巣 左：索状性腺、卵管様構造あり
内性器	子宮、膣
外性器	陰核肥大(18 mm) 陰唇癒合あり 膣口確認できず →　会陰部より4 mmに膣開口を確認

外陰部の左右差がめだってきた
右には腫瘤を触知
LH　3.24 mIU/ml　テストステロン　1.13 ng/ml
FSH　2.37 mIU/ml

診断：混合性性腺異形成症　　性別：女児を選択

まとめ

＊新生児外性器異常を有する症例では、社会的性別（養育性）を迅速かつ適切に判断する必要があり、性別判断の遅れ、誤りは本人、家族にとって重大な問題となりうる。

＊性別決定時のみならず、その後の診療においても各科専門医、 コメディカルを含めたチームで長期にわたりフォローする体制をとることが望ましい。
性分化疾患は経験豊富な専門施設で扱われるべきである。

新生児の外性器異常をみたら・・・

選択肢①

「とても元気な赤ちゃんです。
外性器の成熟が遅れていて、すぐに性別を判断することができません。専門病院で検査をしてもらいましょう。」

選択肢②

我々と一緒に小児内分泌の勉強をしてみませんか？

謝辞

都立小児総合医療センター（都立清瀬小児病院）

長谷川行洋先生
一緒に診療に携わった多くの先生、スタッフの皆様

あいち小児保健医療総合センター

濱島　崇先生
内分泌代謝科レジデント:
　　西門優一先生、西村尚子先生
DSDチームの皆様

多くの患者様、御家族の皆様