

てホルモン補充療法が禁忌となる例にも用いられる。漢方療法においても、胃腸障害や肝機能障害などの副作用があるので定期的な検査が必要である。

骨塩量の極端な減少や骨粗鬆症を伴う例では、ホルモン補充療法や漢方療法にあわせて、食事指導と薬物療法を始める。慢性疼痛を有する例では、温熱療法やマッサージなどの物理療法を行う。アルファカルシドール：活性型ビタミンD3(アルファロール®)、サケカルシトニン：骨吸収抑制薬(サーモニン)、L-アスパラギン酸カルシウム(アスパラ-CA)の投与を開始し、年に1～2回の骨塩量測定で効果判定を行う。

精神症状が強い例では、向精神薬を併用する。うつ状態には、塩酸ミアンセリン：四環系抗うつ薬(テトラミド®)30mg/日、不安性障害には、エチゾラム：抗不安薬(デパス®)1.5～3mg/日、パニック・ディスオーダーでは、アルプラゾラム：抗不安薬(コンスタン®)1.2mg/日を1～2週間投与する。精神症状に対する投薬治療を開始して2週間内服しての症状の軽快が認められない場合は、精神科へ診療依頼をしたほうがよい。

《参考文献》

1. 生殖・内分泌委員会報告〔本邦におけるHRTの現状と副作用発現検討小委員会(平成9年度～平成10年度検討結果報告)〕. 日産婦誌 1999;51:1193—1204
2. 苛原 稔. HRTの適応と禁忌. 青野敏博編 臨床医のための女性ホルモン補充療法マニュアル第2版 東京:医学書院, 1999;150—158

〈中村 幸雄*, 勝又木綿子*〉

(5) ターナー症候群

ターナー症候群は1938年にTurnerが、1) 低身長, 2) 翼状頸や外反肘などの外表奇形, 3) 性器発育不全の三徴を認める女性を報告したことから、名付けられた症候群である。その後、この症候群は1954年にWilkins et al. により、存在するはずのX染色体が欠如していることが報告され、1959年に核形が45Xであることが判明した。

臨床像

1. 身体的特徴

低身長、翼状頸や外反肘などの外表奇形、性器発育不全のほか、楕状胸、短中手骨、後頸部の低頭髪毛ライン等の症状があげられる。ターナー症候群の最終身長は平均で139.1±5.6cmで、低身長は出生時より認められるとされている(平均47.1±2.5cm)。

(表 12) 更年期障害に用いられる主な漢方製剤と症状

※おおよその目安なので詳しくは成書を参考にすること

虚証

当帰芍薬散：冷え、動悸、憂うつ、頭痛、めまい、疲労感、肩こり

加味逍遙散：ほてり、冷え、動悸、憂うつ、頭痛、めまい、疲労感、肩こり

温経湯：ほてり、冷え、動悸、憂うつ、肩こり

実証

桂枝茯苓丸：ほてり、発汗、肩こり

女神散：ほてり、発汗、不眠、憂うつ、頭痛、めまい、疲労感、肩こり

桃核承気湯：ほてり、発汗、頭痛、肩こり

*Yukio NAKAMURA *Yuhko KATSUMATA

*Department of Obstetrics and Gynecology, Kyorin University, School of Medicine, Tokyo

Key words : Climacterium · Climatic disturbance · Menopause ·
Hormone replacement therapy

2. 内性器異常

内性器は女性型を示し、子宮、卵管は正常に近い形を示す。子宮内膜はホルモンに反応するが、卵巣は streak gonads の状態であり、組織学的には間質様結合組織のみから構成され、正常卵は認められない。このため、通常は原発性無月経を呈する。しかしながら、モザイクなどの場合は時に卵胞が残存することもあり、このような場合は二次性徴の発来や、妊娠が可能な場合もある。

3. 知能

知能の発達は正常域であることが多い。

4. 他の合併症

①心奇形

大動脈縮窄症、心室中隔欠損、肺静脈還流異常症などの心血管系奇形が報告されている。

②腎奇形

馬蹄腎、尿路走行異常がある。

③耐糖能異常

加齢とともに、糖代謝異常をきたす症例が多いことが報告されている。

④自己免疫疾患

甲状腺疾患である橋本病やバセドウ病の発症が多いとされている。また、これら甲状腺疾患のある症例では潰瘍性大腸炎やクローン病の合併も多いとされる。

⑤骨粗鬆症

⑥聴力障害

(表 13) Turner 症候群の染色体構成

45, X
46, XXp-
46, X, i (Xq)
45, X/46, XX
45, X/46, X, Xp-
45, X/46, X, i (Xq)
45, X/46, X, r (X)
45, X/46, XY
45, X/47, XXY
45, X/47, XXX
45, X/46, XX/47, XXX
45, X/46, XX/46, X, r (X)

診断の進め方

1. 遺伝学的検査

無月経および身体的特徴などからターナー症候群を疑った場合は確定診断のために染色体分析を行う。ターナー症候群の基本的な染色体は45Xであるが、X染色体の構造異常や核型の異なる細胞の混在するモザイクの場合もターナー症候群の症状を呈することがわかっている。また、Y染色体の混在する症例も報告されている。現在までに報告されているターナー症候群の染色体構成を表13に示す。モザイクでは二次性徴が認められる症例が存在することや、また、心奇形の発症頻度が少ないとされているが、一般的に染色体構成とターナー症候群の身体的特徴との間には関連性がないとされている。

2. ホルモン検査

典型的なターナー症候群の場合、エストロゲンの分泌は認められず、LH, FSH は高値を示す。LH-RHテストでは卵巣性無月経のパターンを示す。低身長ではあるが、GHの分泌は正常を示す。

3. 出生前検査

出生前診断のためには羊水穿刺による胎児染色体分析が必要となる。妊娠初期超音波検査において妊娠10週から妊娠12週頃の胎児後頸部に肥厚(nuchal translucency)が認められた場合は、21トリソミーをはじめとする胎児の染色体異常を疑うということが報告

されているが、このとき、性染色体異常の中ではターナー症候群が最も多いとされている。したがって、このような所見が認められた場合はターナー症候群も念頭に入れ十分なインフォームドコンセントの後、検査を行う必要がある（写真1,2）。

治療

1. ホルモン治療

性腺形成不全を認めるものは妊孕能を回復させることは難しい。この場合はホルモン補充療法を行い、骨粗鬆症などエストロゲン欠乏に伴う合併症の予防に努めることが大切である。性腺機能低下のみの場合は、クロミフェン療法により排卵を起こさせ、妊孕能を獲得させることも可能であるが、いたずらに排卵誘発を行うのではなく、患者の希望、将来設計にあわせて行うことが望ましい。

2. カウンセリング

本疾患は知能も正常であることも多いため、本疾患の告知後は心理的な影響、ストレスを考え、親を含め十分カウンセリングを行う必要がある。ホルモン補充療法を行っていくうえでも、精神的なケアは大変重要となってくる。

また、出生前に本疾患であることが診断された場合も両親には十分なカウンセリングを行い、妊娠中の母体のストレスを極力軽減する必要がある。時には妊娠中から小児科医と両親との話し合いの場を設け、出生後の検査、治療につき十分納得してもらい、出産に臨むほうが、出産後の児の受け入れを良好にすることもある。

(6) 精巣女性化症候群

本症候群は精巣を有するが、内性器および外性器が女性型を示す症候群であり、原因はアンドロゲン標的臓器におけるアンドロゲンレセプター不応によるアンドロゲン作用の欠如とされている。

胎生期における性分化

胎生期における性分化は胎児精巣セリトリ細胞より分泌される Müller 管抑制因子 (Müllerian inhibiting substance ; MIS) により行われる。MIS の分泌により Müller 管は退縮を起こすが、この MIS の分泌がない場合、Müller 管は子宮などの女性内性器への分化が誘導される。正常男性の場合、この Müller 管の退縮に加え、精巣ライディック細胞からのアンドロゲン分泌が起こり、Wolf 管より精巣上体、精管、性嚢などの男性内性器が形成される。また、排泄腔由来のアンドロゲン標的細胞内ではテストステロンは、5 α -レダクターゼにより活性化され、陰莖や陰嚢が形成される。このように性分化はXY染色体により性腺原器から誘導された精巣からの MIS およびアンドロゲンの分泌の有無によって決定される。

病因

精巣女性化症候群はアンドロゲンレセプター不応が原因であるが、その程度により完全型と不完全型とに分類される。精巣女性化症候群では MIS、アンドロゲンの分泌はあるため、Müller 管の退縮は起こるが、アンドロゲンによる Wolf 管からの男性内性器の誘導が起こらず、また、排泄腔由来のアンドロゲン標的細胞内でもテストステロンの活性化が起こらないため、外性器は女性化を示すことになる。