



Title	性分化異常に対する臨床的および細胞遺伝学的考察
Author(s)	松永, 武三
Citation	大阪大学, 1965, 博士論文
Version Type	
URL	<a href="https://hdl.handle.net/11094/28990">https://hdl.handle.net/11094/28990</a>
rights	
Note	著者からインターネット公開の許諾が得られていないため、論文の要旨のみを公開しています。全文のご利用をご希望の場合は、<a href="https://www.library.osaka-u.ac.jp/thesis/#closed">大阪大学の博士論文について</a>をご参照ください。

*The University of Osaka Institutional Knowledge Archive : OUKA*

<https://ir.library.osaka-u.ac.jp/>

The University of Osaka

氏 名・(本籍)	松 永 武 三
	まつ なが たけ ぞう
学 位 の 種 類	医 学 博 士
学 位 記 番 号	第 7 5 9 号
学位授与の日付	昭 和 40 年 6 月 15 日
学位授与の要件	学位規則第 5 条第 2 項該当
学 位 論 文 題 目	性分化異常に対する臨床的および細胞遺伝学的考察
論文審査委員	(主査) 教 授 楠 隆光
	(副査) 教 授 宮地 徹 教 授 吉川 秀男

## 論 文 内 容 の 要 旨

### 〔目 的〕

最近20～30年間における性分化異常に対する研究はめざましいものがあるが、個体発生における性器系の分化発育過程およびその分化発育を支配していると考えられる遺伝学的または病理学的因子の研究は未だその緒についたに過ぎないのである。これら先天的性器畸型の臨床例を詳細に検討し、その本質を考究することは現在の泌尿器科学にとって重要なことと思われる。

### 〔方 法〕

先天的性器畸型について最も興味をもって研究されているのは、その発生病因の方面である。殊に性染色質および染色体に関する研究はその本態に関して新しい事実を立証しつつある。過去6ヶ年間に於いて経験した性器異常の症例は200例以上におよぶが、これらのうち性分化異常と診断した症例は児玉(1958)の報告した21例を含めて79例である。これらの内訳は女性半陰陽15例、男性半陰陽13例、真性半陰陽5例、性腺形成不全症(ターナー症候群)7例、無性腺症4例、高ゴナドトロピン性睪丸形成不全症(クラインフェルター症候群)14例、および低ゴナドトロピン性睪丸形成不全症(類宦官症)21例である。これら全例に対して臨床的には勿論のこと、細胞遺伝学的方法により詳細な検討を加えたが、性染色質および染色体の検索には改良せる方法によった。すなわち(1)性染色質：迅速染色法(松永・古山, 1964)により、(2)染色体：Moorhead et al. (1961)の報告した末梢血液の白血球培養法を基本とし、その分裂細胞について改良せる染色法により染色同定した。同定にはDenver system (1960)を採用した。

### 〔結 果〕

(1) 女性半陰陽群：15例における性染色質出現頻度は29～82%、平均65.2%と陽性であり、染色体表はいずれも46/XXと正常女性と同様であった。本群における共通の臨床症状を列記すれば、陰核

肥大，陰唇癒合および泌尿性器洞の残存等いわゆる男性化現象と囊腫性卵巣である。

(2) 男性半陰陽群：13例では性染色質の出現頻度は0～2%，平均0.1%と陰性であり，染色体表は46/XYでいずれも正常男子と同様であった。共通の臨床症状は外尿道口の異常開口と泌尿性器洞の残存であり，性腺である睪丸の病理組織学的所見は間質および精細管の發育不全である。

(3) 真性半陰陽群：5例のうち4例は52～70%，1例は1%であり，染色体表は性染色質陽性例4例では46/XXで，陰性の1例は46/XYであった。臨床症状で特別のものは女性々器の存在であり，陰核は5例とも陰茎様に発達し，外尿道口は陰核基部に開口し，いわゆる尿道下裂の状態である。泌尿性器洞は残存し，性腺は，4例は卵巣と睪丸を有しており，1例は睪丸とOvotestisであった。

(4) 性腺形成不全症群（ターナー症候群）：外観的に女性である4例は0～2%，男性である3例は0～2%といずれも性染色質は陰性である。染色体表は前者は45/XOでY染色体の欠如を証明し後者ではその2例が45/46およびXO/XYとモザイクを示し，1例は46/XYと正常男子と同様であった。共通せる臨床症状は，短軀，羽状頸，外反肘および二次性徴発現不全であり，その他尿中ゴナドトロピンの著増傾向および痕跡の性腺である。

(5) 無性腺症候群：4例のうち細胞遺伝学的考察を加えたものは1例のみで，性染色質は1%と陰性で，染色体表は45/XOであった。臨床的な共通点は類宦官の体軀，性的装飾の皆無および無性腺である。

(6) 高ゴナドトロピン性睪丸形成不全症群（クラインフェルター症候群）：14例のうち7例の性染色質発現頻度は24～79%で陽性，他の7例は0～1%で陰性であった。染色体表は前者は47/XXYと，異常のX染色体を証明し，後者では46/XYであった。臨床的にはいずれも，無精子症で尿中ゴナドトロピンの著増を示し，睪丸の病理組織学的所見は精細管の形成不全と間質細胞の腺腫性増殖である。

(7) 低ゴナドトロピン性睪丸形成不全症群（類宦官症）：21例の性染色質は0～4%で平均0.4%と陰性で，染色体表はその18例が46/XYと正常男子と同様であった。3例は家族性で，性染色体はXYであるが，47細胞が比較的高率に存在した。

#### 〔考按並びに総括〕

(1) 従来より述べられている外性器および内性器の分化発達の状態，性腺の形成状態，内分泌的平衡状態などに対して，新たな知見を見出すと共に，細胞遺伝学的な考察を加えて性器分化異常症を大別して7群に分類した。

(2) 女性および男性半陰陽は細胞遺伝学的には異常を見出さず，真性半陰陽，女性型の性腺形成不全症および高ゴナドトロピン性睪丸形成不全症では欧米の諸家の知見と一致する所見を得た。無性腺症候群および男性型ターナー症候群ではこれらの性染色体異常は新たな知見として未だその例を見ない。低ゴナドトロピン性睪丸不全症では大多数において異常所見は見出さなかったが，家族性の3例では，いずれも染色体数の異常を見出すことができた。

## 論文の審査結果の要旨

本論の審査に当り、下記の諸点につき特に慎重に試問を行なった。即ち本論文は (1) 外性器および内性器の分化発達の状態、性腺の形成状態、内分泌的平衡状態などに対して検討を加え、新たな知見を見出していると共に、細胞遺伝学的な考察を加えて性分化異常症を7群に大別分類している。(2) 先天性分化異常を診断するための一段階として最も重要と考えられる性染色質の観察方法を改良し、過去6ケ年間に於いて経験した総計79例の各種性器異常の臨床例および正常男女に応用し、従来の方法に比較してその染色法および結果がすぐれていることを認知した。(3) 染色体の観察方法に対しても、種々改良を加え、染色体の固定には考案せる air drying technique を応用し、従来の方法に比べて極めて簡易であることを認め得ると共に、染色法についても従来の方法の特殊性を改め、永久標本の作製を試みているが、その観察結果は極めて満足すべきものと考えられた。(4) 各種の先天性性器異常症の染色体を明らかにし、それぞれの染色体表を一括してまとめ、性染色質と染色体、なかんずく性染色体の相関について考案し、先天性性器異常の発生に関して細胞遺伝学的に考察していることは本論文の意義を高めている。最後に (5) 男性型ターナー症候群の性染色体モザイクおよび無性腺症の性染色体異常の証明は、欧米においても未だその例を見ることが出来ないし、低ゴナドトロピン性睪丸形成不全症（いわゆる類宦官症）の家族的発生に対して、細胞遺伝学的な考察、及びこれの発生に対する新たな知見は泌尿器科領域は勿論のこと、発生病理学的にも極めて有意義な考察と認定し得るものである。以上、本論文は上記の諸点について、特に有意義かつ最も新しい考察と認めるものである。