

症例 3 16 歳 女性

谷 千尋 (広島大学病院 放射線診断科)

問題

《主訴》 無月経

《既往歴・家族歴》 特記事項なし
診断は？



Fig. 1 T2 強調像 (矢状断像)



Fig. 2 T2 強調像 (冠状断像)

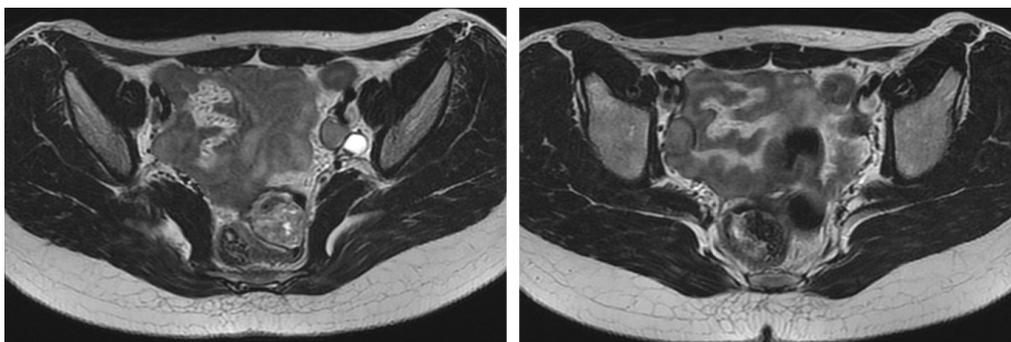


Fig. 3 T2 強調像 (横断像)

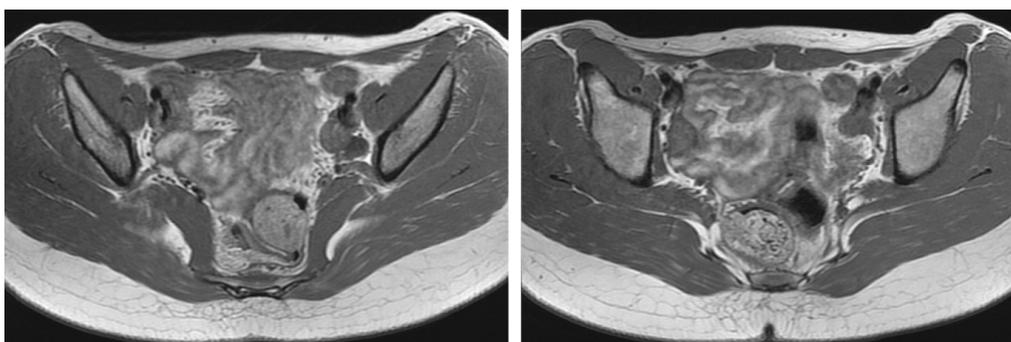


Fig. 4 T1 強調像 (横断像)

解説

《画像所見》

T2 強調矢状断像 (Fig. 5) では腔が短く盲端で終わり, 子宮が確認できない (矢印). T2 強調冠状断像 (Fig. 6), T2 強調横断像 (Fig. 7), T1 強調横断像 (Fig. 8) で両側骨盤壁に沿って筋肉よりも



Fig. 5 T2 強調像 (矢状断像)

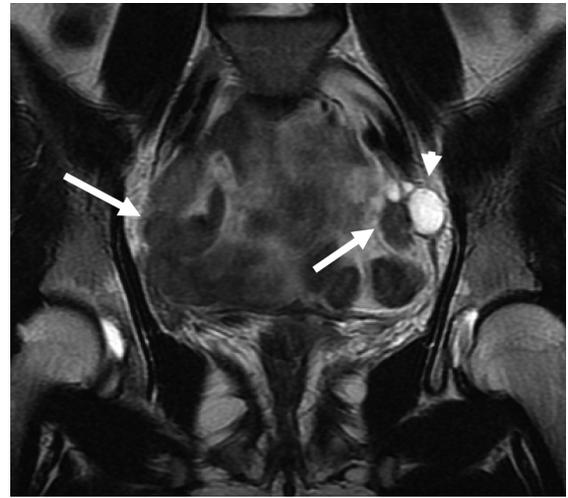


Fig. 6 T2 強調像 (冠状断像)

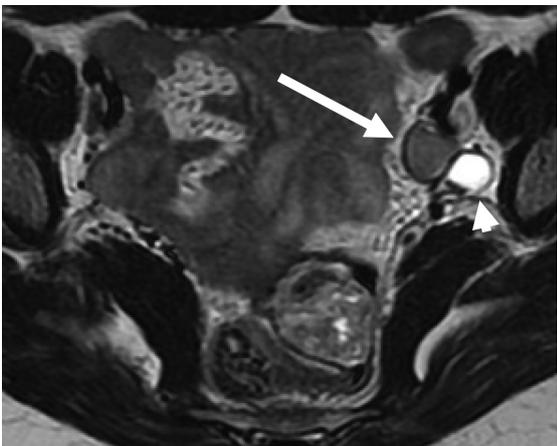


Fig. 7 T2 強調像 (横断像)

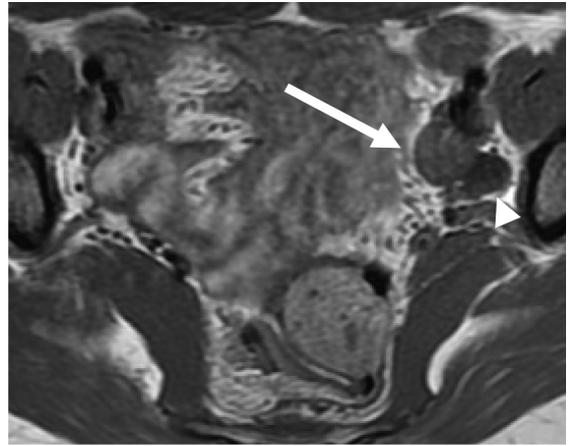


Fig. 8 T1 強調像 (横断像)

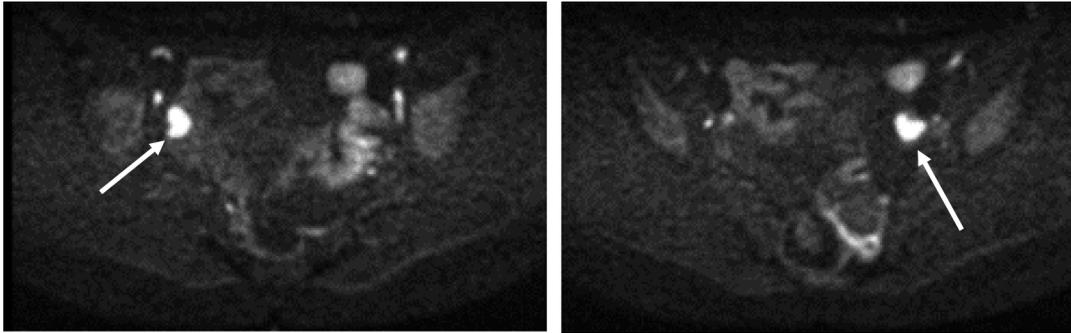


Fig. 9 拡散強調像（横断像）

やや高信号を示す結節が認められ（矢印），左側の結節周囲には嚢胞状構造が認められる（矢頭）．形態，信号強度からは，卵巣よりも停留精巣が疑われ，嚢胞状構造は傍精巣嚢胞と考えられる．

《追加画像》

MRI の拡散強調横断像を示す（Fig. 9）．両側骨盤壁の結節は高信号を示しており，停留精巣を強く示唆する所見である（矢印）．

《経過》

MRI 所見から完全型アンドロゲン不応症（Complete Androgen Insensitivity Syndrome: CAIS）が強く疑われた．染色体検査が施行され，46,XYであった．数年後に両側性腺摘出術が施行され，精巣であることが確認された．摘出された精巣には悪性所見は認められなかった．

《最終診断》

完全型アンドロゲン不応症（Complete Androgen Insensitivity Syndrome: CAIS）

《解説》

アンドロゲン不応症（Androgen Insensitivity Syndrome: AIS）は，X染色体長腕（Xq11-12）にある．アンドロゲン受容体遺伝子（AR）の異常により発症する．その変異は多岐にわたり，すでに300種以上のAR遺伝子変異が判明している．その70%がX連鎖劣性遺伝形式で，30%が孤発とされている¹⁾．アンドロゲン受容体の異常により精巣で生産される男性ホルモンは男性外生殖器の分化を誘導する効果を発揮できない．精巣があり，抗ミューラー管ホルモンもあるので，ミューラー管系は抑制され，卵管と子宮を欠き，膣は短く盲端に終わる²⁾．程度によりCAIS（Complete AIS），PAIS（Partial AIS），MAIS（Mild AIS）に分類される．

CAISは受容体の機能が完全に欠失し，完全な女性型外性器，Tanner II以下の恥毛（大陰唇に僅かに発毛），ウォルフ管由来の臓器が確認出来る群とされている³⁾．CAISの頻度は，4～10万に1人であり，出生時には正常女児と診断されている．一部の二次性徴（乳房発達など）は，正常女性とほぼ同時に起こる．正常男性に比し，早期に血中テストステロン値が上昇し，末梢組織におけるアロマトラーゼにより高エストロゲン状態となり，二次性徴が現れると考えられているが，正確な機序は明らかになっていない．本例のような原発性無月経の他，鼠径ヘルニアが診断の契機となる．

画像所見としては，ミューラー管由来の構造物（子宮，卵管，膣上部）の欠如，盲端に終わる短い膣，両側停留精巣が挙げられる．停留精巣の周囲には嚢胞が存在することが高頻度にある⁴⁾．鑑別疾患としては，Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser症候群が挙げられる．この疾患は，ミューラー管の分化異常の一つであり，染色体は46,XXである．痕跡的子宮と卵巣が見られるが，原発性無月経，子宮の欠如，盲端に終わる膣は，CAISと同様である．卵巣か停留精巣かを鑑別することが，画像診断上は重要となっ

てくるが，MRI の拡散強調像が鑑別に役立つ。

停留精巣は一般的に悪性化のリスクが高いため摘出術が行われるが，アンドロゲンから変換されたエストロゲンが二次性徴を誘導するため，思春期前の摘出は避ける。

文 献

- 1) Köhler B, Lombroso S, Leqer J, et al.: Androgen insensitivity syndrome: somatic mosaicism of the androgen receptor in seven families and consequences for sex assignment and genetic counseling. *J Clin Endocrinol Metab* 2005; 90: 106–111.
- 2) Jorgensen PB, Kjartansdottir KR, Fedder J.: Care of women with XY karyotype: a clinical practice guideline. *Fertil Steril* 2010; 94: 105–113.
- 3) Boehmer AL, Brinkmann O, Brüggewirth H, et al.: Genotype versus phenotype in families with androgen insensitivity syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2001; 86: 4151–4160.
- 4) Nakhil RS, Hall-Craigs M, Freeman A, et al.: Evaluation of retained testes in adolescent girls and women with complete androgen insensitivity syndrome. *Radiology* 2013; 268: 153–160.