

クラインフェルター症候群（KS）

1 . 概要

クラインフェルター症候群(KS)は、男性の性染色体にX染色体が一つ以上多いことで生じる疾患の総称である。性腺機能不全を主病態としている。

2 . 疫学

約 62000 人、男性のみ

3 . 原因の解明

X染色体の数的・構造的異常が原因であると考えられているが、発症に至るメカニズムについては不明な部分が多い。KSの場合、X染色体の数的増加による遺伝子量効果や染色体不均衡によって遺伝子発現量に変化するために引き起こされていると考えられる。

4 . 主な症状

KSでは、四肢細長、思春期来発遅延、精巣委縮、無精子症などを主徴とする。ときに女性化乳房を認める場合がある。KSでは、低身長、特徴的身体兆候、卵巣機能不全による二次性徴、月経異常などが挙げられる。

5 . 主な合併症

悪性腫瘍、骨粗鬆症、自己免疫疾患、糖尿病、軽度の知的障害など。TSでは、骨粗鬆症、糖尿病、甲状腺機能障害、大動脈縮窄症や僧帽弁逸脱、大動脈二尖弁などの心・血管系障害、馬蹄腎などの腎・腎血管系の奇形が認められる。

6 . 主な治療法

KSにおける二次性徴不全症例に対しては、テストステロン補充療法が用いられている。テストステロン療法は、骨密度の上昇のためにも有効である。なお、不妊に対する根本的治療法は存在しない。

7 . 研究班

クラインフェルター症候群およびターナー症候群の臨床病態・治療プログラムの検討と発症機構解明による診断法の開発班