

ゲノムとロキタンスキー症候群

高橋 千果／後藤 優美子／和泉 俊一郎

Summary

ロキタンスキー症候群(MRKH 症候群)の診断が思春期になされた場合、罹患女性への衝撃は計り知れない。遺伝カウンセリングでは、常に本人ならびに家族を孤立させないよう配慮する。治療にあたっては、主科(産婦人科)を軸とした関連他科と、心理士を含めた種々の医療スタッフの相互協力が必要である。ゲノム解析の研究による子宮発生メカニズムの解明は未達であるが、その先にはiPS細胞での子宮再生(自己)臓器移植も夢ではない。さらなる研究によりMRKH症候群の治療や予防の道が開かれることが期待される。

Key words

ロキタンスキー症候群
Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser
(MRKH)症候群
ゲノム解析
子宮移植

Kazumi Takahashi

東海大学医学部附属病院遺伝子診療科講師

Yumiko Goto

東海大学医学部附属病院遺伝子診療科講師

Shunichiro Izumi

東海大学医学部産婦人科特任教授

はじめに

ロキタンスキー症候群は、先天性の子宮形成不全と膣欠損をきたす症候群である。ミューラー管形成不全症と呼ばれることもあるが、正式名称は、報告者にちなんで、Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH)症候群という。女兒4,000~5,000出生に1人の割合で発生するとされ、二次性徴、外陰部、卵巢機能および染色体核型は正常である(図1, 2)¹⁾²⁾。思春期まで無症状で経過し、10代後半~20代前半に原発性無月経を主訴として医療機関を受診して診断されることが多い。膣欠損による性交障害、癒痕子宮や子宮低形成による不妊が問題となり、治療は造膣術と不妊治療に大別される³⁾⁴⁾。通常、子宮形成不全のため挙児は望めないが、卵巢は正常であることから、代理出産や子宮移植といった生殖補助医療で自身の子をもつことは可能である⁵⁾。本症候群はI型およびII型に分類される。I型は子宮形成不全と膣欠損のみで、II型は子宮形成不全と膣欠損に、腎泌尿器、骨格系、難聴の先天異常や、頻度は少ないが心臓や手指の先天異常を合併するものをいう⁶⁾。I型は56~72%、II型は28~44%と報告されている³⁾(図1, 2)。

MRKH症候群の原因はいまだ明らかにされていない。多くは孤発例であるが家族例の報告⁷⁾⁸⁾や、数々の分子遺伝学的研究結果から、遺伝要因が示唆されている。本稿では、MRKH症候群のゲノム解析について今後の課題や展望もふまえて概説する。