

尿道下裂は外尿道口（尿が体外へと排出される部分）が本来の亀頭部先端ではなく、それより近位の陰茎、陰囊、さらには会陰部に開口する先天性の疾患です。

本疾患に対する外科的治療の目的は、陰茎の屈曲を是正し、尿道を亀頭部先端まで形成すること、そして亀頭と包皮の形態を整え、機能的かつ外観上も正常の陰茎に近付けることです。

尿道下裂は外性器の先天異常の内では最も頻度が高い疾患の1つである。それに対する外科的治療は尿路性器形成術の中でも最も技術的に困難な領域である。

尿道の発生

在胎早期の胎児外性器は男女の区別がないが、在胎6週頃には生殖結節と呼ばれる突起が明瞭となり、男性ホルモンの存在で腫大し、陰茎に発育する。この生殖結節の腹側には内胚葉性の上皮が延び、胎児期の尿道板を形成する。男子外性器の男性化は在胎9週から12週にかけ急速に進む。これには胎児精巣から分泌が始まったテストステロンと、局所でテストステロンから変換された、男性化作用の強いホルモン（DHT）が関与しており、尿道の近位側から亀頭に向け徐々に男子尿道が形成される。

尿道下裂は尿道形成がその途上で停止した異常と考えられ、その形成がいずれの時期に停止したかにより、尿道開口部に違いがみられる。そのため会陰部から亀頭部までの陰茎腹側のいずれの部位に尿道が開口しても不思議はなく、そこから亀頭先端までは尿道板と呼ばれる短冊状の上皮が形成されている。尿道板も尿道溝の形成の差により扁平状から深い溝状まで、さまざまな形態を示す。亀頭の腹側正中は左右が癒合していない。包皮も多くの場合は亀頭背側でフード状に形成されているのみで、腹側では正中で癒合できず、包皮縫線は形成されていない。

分類（図2）

本疾患の分類は通常、外尿道口がいずれの位置に開口するかで決められ、亀頭部、冠状溝部、陰茎振子部、陰茎陰嚢部、陰嚢部、会陰部に分けられる。しかし、外尿道口の近傍では尿道に海綿体構造を欠くことが少なくなく、また陰茎彎曲を伴う場合にはそれを是正すると、尿道口は更に近位側に移動するため、尿道下裂の分類は陰茎彎曲を矯正した後に決めるのが正しい。そのため、外来診察時には、外尿道口の位置と視診上の陰茎彎曲の有無を記載しておくのが実際的である。

発生頻度

発生頻度には人種差がみられ、白人では男子出生の1人 / 250~300人、黒人では1人 / 400人、中南米では1人 / 600人と言われる。わが国における報告は見当たらないが、1人 / 1000~1500人との調査結果もみられる。最近では北欧と米国で発生率の上昇がみられる。

尿道下裂の程度からみると、欧米文献では亀頭部、冠状溝部の遠位型が全体

の80%を占め、振子部と陰茎陰囊部が15%、さらに高度の型は残りの5%と述べられているが、最近の報告では高度型の増加が述べられている。我が国では中間から高度型の頻度が高いようである（図2）。

成因

頻度の高い先天異常であるが、その成因には不明な点が多い。発生頻度には前述のように人種差が認められ、また一部では家族内発生もみられる。兄弟での発生は12%にのぼるとの報告もあるため、遺伝的な関与が推測されているが、その遺伝形式については不明である。成因として最も可能性が高いと考えられているのは、いわゆる胎児期の不十分な男性化という”endocrinopathy”の概念であり、外性器の男性化を起こすためのテストステロン生合成過程の異常や、テストステロンより更に男性化作用のあるDHTに変換する酵素（ 5α -reductase）の異常、外性器のアンドロゲン受容体異常、あるいはアンドロゲン作用時期のずれ、などが推測されている。

これに加えて最近の研究方向は、器官発生の鍵となる分子生物学的signalの存在にも注目されている。例えば、泌尿生殖洞の発生は上皮と間質との相互作用に依存しているが、本疾患ではこれらの相互作用に必要な遺伝子の異常などが関与しているとの推論もみられる。

また、最近の発生頻度の増加から外因性の原因も推測されており、妊娠早期の黄体ホルモン服用期間や、経口避妊薬の使用と、その原因となる胎盤機能不全によるhCG分泌不足、in vitroの人工受精、環境ホルモン（内分泌攪乱物質）などについて、相反するさまざまな報告がみられる。その他、高齢出産や低出生体重、一卵性双生児などとの関連も述べられている。

合併異常

- 1) 潜伏精巣：尿道下裂に潜伏精巣が合併する頻度は全体では7~10%、その内の遠位型では5%、近位型では32%にも達する。両疾患はともに胎児期のアンドロゲンの不足がその原因とされている。
- 2) 男子小子宮：男子小子宮の残存はミューラー管退縮因子分泌不全あるいは泌尿生殖洞の不完全な男性化によると考えられる。とくに高度の尿道下裂ほど高率に合併がみられ、かつ小子宮自体も大きい。尿道下裂の手術時にカテーテルが挿入できない原因となる。長期的には尿路感染症の原因や、大きな結石を形成することもある。
- 3) 性分化異常（いわゆるインターセックス）：尿道下裂は性分化異常と同

じスペクトラム上にあると考えられている。尿道下裂の程度が高度になるほど、また精巣が一側あるいは両側とも触れないときには、性分化異常の可能性も考慮して慎重に検査を加える（図3）。

- 4) 多発奇形症候群：Otitz 症候群、Smith-Lemli-Opitz 症候群などでは尿道下裂を合併する頻度が高い。

臨床的特徴と診断

新生児の陰茎は包皮が亀頭を覆っている包茎の状態にあるが、本疾患では包皮が亀頭の背側にフード状にまくれ上がり、亀頭が露出した特徴的な形態を示す。外尿道口は亀頭先端にはなく、それより近位に開口している。勃起時には陰茎は腹側に彎曲していることが多い。しかし、軽度の尿道下裂ではこのような特徴も軽度なため、年長になるまで気付かれないこともある。

尿道下裂は外陰部の所見のみで診断できる疾患であるが、それに加えて画像診断が必要か否かは議論が分かれる。従来のように「何か新しい発見はないか？」と、どの症例に対しても静脈性腎盂造影（IVP）と排尿時膀胱尿道造影（VCUG）が加えられていた時代とは異なり、現在では出生前や新生児期に超音波スクリーニング検査が加えられているため、VCUG の適応は尿路感染症の既往がある症例に限られる傾向がある。一方、男子小子宮を合併する症例では、手術時にカテーテル挿入困難が予想されるため、これを合併する頻度が高い近位型の症例では、麻酔導入後に内視鏡検査を加えておくことが勧められる。

手術適応

尿道下裂に対する手術の目的は、機能的ならびに形態的に正常な陰茎を形成することにある。この「正常」の定義についてはさまざまな考え方があり、現在もなお確立された説はないが、一般に認められている「機能的正常」の定義としては、立位での排尿が可能で尿線が前方に向かうこと、そして普通の性行為が可能なことと考えられている。しかし現在では少くない数の若者が座位で排尿している事実や、どのような性行為が普通なのか、一概に規定できない時代となっている。「形態的に正常」の定義についても、手術を受けた本人の受け止め方の違いや、術者との意見の違い、そして文化の違いでかなりの差が見られている。なかでも亀頭部型～冠状溝型の遠位型尿道下裂に対する手術の必要性については、幼少時期に環状切開術が加えられているか否かという文化の違いで相反する意見が述べられているように、医療者の間でも主観が「形態的正常」の定義を左右していることも事実であろう。

治療法

近位型では立位排尿ができず、将来の性行為も不可能なため、手術の必要性については疑問がみられない。一方、遠位型で排尿と性行為に支障がない症例に対しては、手術の必要性について意見が分かれており、本人およびパートナーも何ら不便や疑問を感じないで日常生活が送れるとの報告もある。例外的な意見は米国から出されており、幼小児期に習慣的に包皮の環状切開が加えられるため、早期から亀頭部と外尿道口が露になり、この部位に注意が集中するものと考えられる。発展途上国では尿道下裂に対する治療を加えないとの意見もある。

手術時期に関してもさまざまな変遷がみられ、20~30年前は3歳~4歳で行われることが一般的であった。最近の考え方によると、外性器の手術は本人の記憶として残りにくい生後6ヶ月から1歳半までの間に終了するのが望ましいとされている。無論これには麻酔と手術手技、そして術後管理という事情が関与し、各施設で多少の違いがみられるが、基本的には何歳まででなければいけないという問題ではない。しかし、思春期前からは術後の創感染が増えることと、勃起が頻回におこるため、創の安静が得られにくく、避けるのが望ましい。

陰茎自体が小さい場合には男性ホルモンを予め投与し、陰茎を大きくする方法も採られる。テストステロンを白色ワセリンに混ぜたテストステロン軟膏を期間を決めて陰茎に塗布するか、テストステロン25mgを3~4週毎に2~3回筋注する方法がある。しかし、一般に尿道下裂が高度のものほど陰茎自体の発育も悪く、一時的に男性ホルモンで陰茎を大きくしても、最終的な陰茎の大きさを変えることはできないとされている。

術式の選択

歴史的にみると、尿道下裂の手術法ほどさまざまな意見が述べられたものはなく、実に数百種類の方法が記載されている。このように多数の術式が現在も臨床応用されているという事実は、とりも直さず各術者が日々工夫を重ね、独自の方法を考案し、その合併症がより少なくなるよう模索していることに他ならない。

尿道下裂修復術の目的は、①陰茎屈曲の是正、②尿道形成、からなり、文化の違いにより③包皮再建も加えられることがある。術式の選択にあたって、尿道板 (urethral plate) をそのまま利用できるか、あるいは尿道板が陰茎屈曲の1つの原因と考えられるため、尿道板を切断する術式を選択するのか、の2

種類に分けられる。

手術方法については成書を参考頂きたい。

長期フォロー

尿道下裂に対する術後成績では、主に瘻孔や瘢痕形成などの手術による合併症発生率に主眼が置かれていたが、1985 年以降には排尿に関する患者の訴えや症状、そして尿流量測定が取り上げられるようになり、近位型の術後には尿線が弱いとの結果が出されている。また、陰茎が男子の性心理発達に重要な鍵を担っているとの認識から、性心理を調査し、小児期から成人後にも、社会心理面での適応が低いとの報告もまとめられた。さらに性機能、性自認に関する調査も散見されるようになった。