DSDs
体の性の様々な発達

性分化疾患

の基礎知識

性に関する様々な体の発達状態

「性分化疾患」という言葉を聞かれたことはあるでしょうか？性分化疾患とは、「染色体、性腺、もしくは解剖学的に性に関する体の発達が先天的に非定型的である状態」を指す医学用語です。

一般的に、性に関する体の発達は胎児期に始まり、思春期・青年期に起こります。特にお母さんのお腹の中で基本的な体の形態が形成されていく胎児期での、性に関する体の発達のプロセスはとても複雑なもので、その過程の中で、一般的とされる男性・女性の体とは少し違った体の発達のプロセスを踏む、男の子・女の子の赤ちゃんもいるのです。

このように、他の人とは少し違った性に関する体の発達のプロセスをたどった状態は、性分化疾患、もしくは **Differences of Sex Development ：性に関する様々な体の発達状態（DSD）**と呼ばれています。

DSD には様々な体の状態、旅の始まりがあり、中には命にかかわる疾患もあります。そのため、医療機関でも子育ての上でも、それぞれ個々に応じた丁寧な対応が必要になります。

性に関することですので、とても大切でプライヴェートな事柄なのですが、様々な社会的偏見・ステレオタイプにさらされる恐れから、ご家族や DSD を持つ人々・子どもたちはこのことを殊更に隠し続けねばならず、また自殺未遂率が非常に高いという調査結果もあります。

最近では各種メディアなどで DSD のことが紹介されることも多くなり、学校や大学の教室で DSD が教えられるようにもなってきています。ですが、その中には従来の社会的偏見・ステレオタイプ、誤った知識に基づくものも多く、かえって DSD を持つ子どもたち・ご家族を無用に傷つける結果にもなっています。

この冊子は、最新知見に基づく DSD についての正確な情報を提供し、教室で教える時の留意点などについて分かりやすく解説します。また、ステレオタイプでも知識だけでもない、 DSD を持つ人々の生の人生を知っていただけるよう、様々な人々の顔と声も掲載しています。

Differences of Sex Development

様々な性に関する体の発達状態

DSD は、胎児期からの**先天的な**性に関する**様々な体の発達状態**のことです。

Don't Stereotype Me !

それは私を
定義するものでは
ありません

1 正しい知識と関心を持ちましょう

DSD については、様々な偏見・ステレオタイプがあります。正確な知識を持っていないと、 DSD を持つ子どもたち・親御さんを傷つけてしまうことにもなります。

DSD とは
何であって
何でないのか

これは案外知られていないところです。誤った知識は、偏見やステレオタイプを増やすだけになります。ここでは DSD についてのよくある誤解に答えていくことで、 DSD がどのような状態を指すのか、解説していきましょう。

チェックシート

Q1 DSD は「男でも女でもない性別」「第三の性別」のことだ。 Yes ・ No

Q2 DSD を持つ人は、生まれた時に勝手に性別を決められている。 Yes ・ No

Q3 DSD を持つ人は、性自認に苦しみ、途中で性別の変更をする人のことだ。 Yes ・ No

Q4 DSD を持つ人は、みんな同性愛（両性愛）になる。 Yes ・ No

Q5 DSD を持つ人は、健康上何の問題もない。 Yes ・ No

Q6 DSD を持つ人は、人を男性と女性に分ける社会に不満を持っている。 Yes ・ No

© 2010 SampleWords.com

Q1 DSD は、「男でも女でもない性別」「第三の性別」のことだ。

No

DSD は「男でも女でもない性別」や「第三の性別」のことではありません。

これはとてもよくある誤解です。

15 年ほど前から、欧米や日本でも DSD のことが知られるようになりましたが、当時はまだ全体的な状況が判明しないまま、「男でも女でもない性別」「第三の性」といったフレーズが用いられ、以降、各種メディアなどでもセンセーショナルに「男でも女でもない」と言われてきました。

ですがここ 10 年ほどの間で様々な調査がなされ、正確な実態が明らかになってきています。

DSD は 体の状態を指す概念です

DSD を「男でも女でもない性別」というステレオタイプで捉える人は、男性器・女性器の両方を備えた存在や、無性の存在というイメージを持っているようですが、そのような体は生物学的には不可能です。またそのような捉え方は、男性ならばこういう体、女性ならばこういう体という固定観念から来るのかもしれません。

DSD は、染色体や性腺・内性器・外性器・性ホルモン、そしてそれを受けるレセプター（受容体）など、性に関わる体の、胎児期の様々複雑な発達プロセスのうち、**個人それぞれにあくまで一部だけ**が、他の人とは少し違った経路をたどった状態のことで、体についても「男でも女でもない」「中間の」状態ではありません。そうではなく、**女性でも様々な体の人がいる、男性でも様々な体の人がいるということ**なのです。

DSD には
様々な体の状態があります

DSD は先に述べたとおり、染色体や性腺（精巣や卵巣）、内性器（子宮・卵管・膣や、精管、そして尿道）、外性器（陰茎や陰核、陰嚢や陰唇）、性ホルモン（一般的には男性に多いアンドロゲンや女性に多いエストロゲン）など、性に関わる体の発達の一部が、他の人とは少し違った発達をした状態のことを言います。

現在のところ同定されている体の状態は、約３０種類以上あるとされています。たとえば、陰核が他の女性よりも大きめの女の子や、膣と子宮がない状態の女の子、尿道の位置がずれた状態で生まれてくる男の子、染色体が XY ですが、存在として全くの女の子など、様々な状態があります。

DSD を持つ男の子

DSD を持つ女の子たち

DSD を持つ人の大多数は通常の男性または女性の性自認です

まず、 DSD は**「性別」や「アイデンティティ」ではなく、「性に関する体の発達状態」を指す概念**であるということを押さえて下さい。

事実 **DSD を持つ大多数の人たちが、 DSD を持たない人たちと同じように通常の男性もしくは女性の性自認を持っています。**そしてこのような体の状態は、 DSD を持つ人たちの性別などのアイデンティティの重要な面を形成していないことがほとんどです。たとえばこれは、糖尿病を持つ人にとって、糖尿病とはアイデンティティではなく、向き合い付き合っていく対象であることと変わらないと言えるでしょう。すなわち DSD を持つ人たちの大多数とって **DSD とは、性別ではなく、自分の体の一要素に過ぎないのです。**

VOICE!

私を定義するものにしたくない！

ターナー症候群を持つ
マギーさん

Q2 DSD を持つ人は、生まれた時に勝手に性別を決められている。

No

医学の進歩もあり、現在では然るべき検査の上、男性か女性かが判定されています。

これには少し説明が必要でしょう。 DSD を持って生まれる子どもの中には、生まれた時外性器の見た目だけでは男の子か女の子かがすぐにその場では分かりにくい状態で生まれてくる赤ちゃんがいます。

以前までは欧米を中心に、そういう外性器の状態で生まれた赤ちゃんは、陰茎の長さだけで男性か女性かが割り振りされ、実際にはしかるべき検査をすれば男の子だと判明する赤ちゃんでも、女性に割り振って手術で陰茎を切除し、女性ホルモンを投与して、膣造形術が行われるということが本当に起きていたのです。これは言わば、幼少期に人工的に性同一性障害の状態を作ることとも言えるでしょう。

このような杜撰な処置によって被害を受けた DSD を持つ人々が出てきて、批判の声を上げ始めたのですが、このことが、 DSD に対するステレオタイプを元に、「本当は男でも女でもない中性なのに、無理やり男性や女性の性別を押し付けられている」という誤解につながっていったと考えられます。

現在では、分子生物学の発展も目覚ましく、人の体の性分化が、神話ではなく、より科学的に解明されるようになり、**然るべき検査を行えば、男性か女性かが判定できるようになっています。**また（ DSD を持たない人と同じように）万が一性別変更があったとしても対応できるよう、健康的に問題のない組織の手術を遅らせたり、組織を温存できるような手術法も開発されてきています。

検査の上 CAH （先天性副腎過形成）の女の子と判明したテイラーちゃん（左）と双子のお姉さん

Q3 DSD を持つ人は、性自認に苦しみ、途中で性別の変更をする人のことだ。

No

まず、 DSD とは体のことであり、性自認などの精神的自己認知を指す概念ではありません。

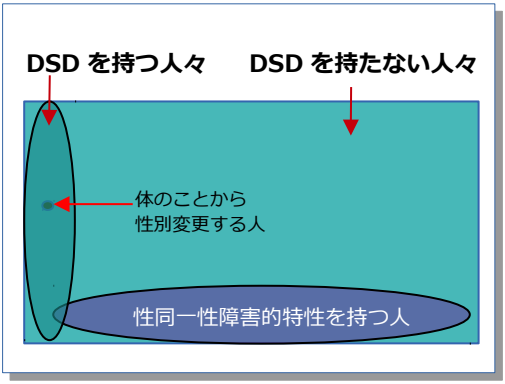
DSD とトランスジェンダー（性同一性障害）の人々との混同はたいへん多いようです。

まず「トランスジェンダー（性同一性障害）」の人々とは、自分を生まれ育ちの性別とは違う、もしくはどちらの性別でもない（日本では「 X ジェンダー」と呼ばれています）と自己認知する人のことを言います。それに対して **DSD とは、あくまで胎児期からの体の発達状態を表すもので、ジェンダー（性自認）などの社会的自己認知といった精神的な現象を指すものではありません。**

また事実、**トランスジェンダー（性同一性障害）の人で DSD を持つ人は少なく、DSD を持つ人の中でも、精神的な自己認知（コアジェンダーアイデンティティ）の問題を持つ人はあまりいません。事実、DSD を持つ人で、自らを「男でも女でもない」とする人は全体の約 2％に過ぎないという統計もでています ＊ 。**逆に DSD を持って生まれた子どもが、たまたま精神的な性同一性障害的特性を持っていることがあるかもしれませんが、それは DSD を持たない人が、性同一性障害的特性を持っているかもしれないことと同じことです。

DSD の中でも 5α 還元酵素欠損症などごく稀な体の状態で、思春期に育ちの性別と異なる二次性徴が起こることがあり、そういう場合に希望の、あるいは致し方なく性別変更をするということもあります。ですが、そういうこともやはり、自己・社会認知から同一性獲得に至る精神的なプロセスにおける性同一性障害的特性から起きる現象ではなく、あくまで**体からくるもの**で、性同一性障害とは異なります。

他にも「性同一性障害は男から女、女から男に性別を性転換する人で、 DSD の人は中間だから違う」という誤解や「 DSD の人は中性の性自認だ」といった誤解もありますが、いずれも体の問題と精神の現象との混同や、思い込みからくるものでしょう。



*Clinical evaluation study of the German network of disorders of sex development (DSD)/intersexuality: study design,description of the study population, and data quality. Lux A, Kropf S, Kleinemeier E, Jürgensen M, Thyen U ; DSDNetwork Working Group. BMC Public Health. 2009; 9: 110.

Q4 DSD を持つ人は、みんな同性愛（両性愛）になる。

No

DSD は性的指向（どの性別の人を好きになるか）を指す概念ではありません。

「性的指向」とは、その人がどの性別の人を愛するようになるかという概念です。一般的には男性は女性を好きになり、女性は男性を好きになる（異性愛）と考えられていますが、もちろん女性を愛する女性、男性を愛する男性（同性愛）も、どちらの性別の人も愛するという人（両性愛）もいらっしゃいます。

MRKH を持つクリッシーさんとご主人

DSD 以前に、「性的指向」と「性自認」を混同する人もいますが、これは別のものです。

まず、 DSD とはやはり「体」の一部が他の人と少し違っている状態であり、愛情やセクシュアリティ・性的指向を指す概念ではありません。**また事実、ある男性・女性が DSD を持っているからといって、すぐさまその人が同じ性別の男性や女性に愛情を感じるようになるというわけではありません。**研究者の中には、 DSD のあるタイプで同性の人を好きになる傾向があると考えている人もいますが、やはり同性の人を好きになる人、両方ともの性別の人を好きになる人の大多数は DSD を持たない人なのです。

また、「 DSD の人は男でも女でもないのだから、全ての人に対して異性愛だ（同性愛だ）」という曲解もありますが、これは、DSD に対する「男でも女でもない」というステレオタイプからくる誤解でしょう。**DSD を持つ人々の大多数も、ひとりの男性もしくは女性として、人を愛するようになり、結婚して（不妊の場合でも養子縁組されるなどして）家族を持つ人も多いのです。**

ただし、 DSD を持っている持っていないに関係なく、どんな子どもであれ、その子の将来の性的指向をはっきりと予測することはできませんし、 DSD を持って生まれた人がそういう体の状態で生まれたことを選べないことと同じように、あらゆる子どもも自分が誰を愛することになるか選ぶこともできません。ましてや女の子に人形を与えれば男の人を好きに「なるように」できるとか、男の子に人形遊びをさせると同性の人を好きに「なるよう」にできるわけでもありません。

DSD を持っている持っていないに関係なく、様々な性自認・性的指向を持つ人々も私たちの社会の一員なのです。

COLUMN

「ドイツで第三の性が認められた」は、誤解

2013 年の秋、世界でこのようなニュースが伝えられました。「ドイツの出生証明書で、『第三の性別』が認められた！」と。日本でも「面白ニュース」としてセンセーショナルに各種メディアで伝えられました。

ですがこのニュースは本当は、ドイツの法律で、 DSD を持って生まれた赤ちゃんの出生証明書の性別欄を、空欄で出してもいいようになったというもので、まず「第三の性別」が認められたというものではありません。また、**事実 DSD を持つ人々の大多数は、男性・女性以外の「第三の性別」として生きたいと望んでいませんし、そう思われたいとも望んでいません。**ですので、多くの当事者団体は、**「この法律は私たちが望むものではない」**という意見表明をしました。

オーストラリアのパスポートで、男性・女性以外の「 X 」が選べるようになった時も、オーストラリアの当事者団体は**「それで喜ぶのはトランスジェンダー（性同一性障害）の人々で、私たちではありません」**と意見表明をしています。

もちろん私たちの社会には、 DSD を持っている持っていないに関係なく、「男でも女でもない性別」として生きたいと望む人もいて、オーストラリアの例はそのような人には歓迎されるべきことです。**ですが DSD を持つ人々が一方的に「第 3 の性」とレッテル貼りされるべきではないでしょう。**このようなニュースはむしろ、メディアのセンセーショナリズムや、それに対するリテラシー、 DSD に対するステレオタイプによって、実際に生きて生活している DSD を持つ人々が望まないことが行われていく例と言えるでしょう。

画像は、ハフィントン・ポストで DSD を持つ人々が、ドイツの法律やマスコミの伝え方について、なぜそれではダメなのか、自分たち自身の声で伝えている場面です。

VOICE!

AIS-DSD サポートグループ
アーリーンさん

DSD のことを、ジェンダーや性別の問題にしたがる人がいるのですが、そういう状況こそが、私たちが問題にしていることなのです。ただいろいろな男性がいる、いろいろな女性がいるというだけのことなのですが。

Q5 DSD を持つ人は、健康上何の問題もない。

No

性器の状態それ自体に問題がないことはありますが、重要な例外があります。

命に関わる状態も多く、医学的検査は必須です。

一般的に DSD による内外性器や染色体の状態には健康的な問題はありません。ただし、 DSD の状態を引き起こす原因から派生する身体状態には、命に関わる問題も多く、医学的検査とその後の生涯に渡る医療ケアは必須になります。

① 見た目だけでは性別が分かりにくい外性器の状態で生まれる赤ちゃんは、 2,000~4,500 人に 1 人の割合で生まれるとされていますが、**そのほとんどは先天性副腎皮質過形成（ CAH ）の XX 女児であることが判明します。** CAH を持つ子どもは副腎の異常からくる内分泌系の問題を持っていることがほとんどで、**もし適切な治療を受けないと、副腎ショックという重篤な状態になるか、ひどい時には死亡してしまうことさえあります。**また命に関わる内分泌系を調整するお薬は一生必要になります。そのため現在日本では、 CAH のスクリーニング検査（命に関わる深刻な疾患があるかどうか調べる検査）が全ての新生児に行われています。

② 外内性器は腎臓から尿道に至る排尿システムと密接な関係があり、 DSD の中には腎臓の異常を伴う人もいます。たとえば**デニス・ドラッシュ症候群**では、 XY 男児の場合に見た目だけではすぐに性別が分からない外性器の状態で生まれてきますが、腎臓が未分化なまま（器官を形成するはずだった細胞が分化せず、そのまま残った状態）で、**未分化な細胞は悪性腫瘍化のリスク**が非常に高くなります。腎臓がないことで長い時間の透析が必要になり、生体間腎臓移植を受ける子どももいます。**このような子どもたちや家族にとっては、 DSD とは命に関わる戦いになるのです。**

デニス・ドラッシュ症候群を持つ
シェイファ君とお母さん

③ 泌尿器器官がお腹からはみ出た状態で生まれる**総排泄腔外反症**は大変深刻な状態で、緊急の手術が必要です。

③ 卵巣や精巣を形成するはずだった細胞が未分化なままだった場合、その性腺は、**悪性腫瘍化のリスクが高まります。**この場合定期的な検査や性腺切除が必要になります。また停留精巣（精巣が陰嚢に降りていない状態）も、悪性腫瘍化のリスクが高くなることがあり、精巣を陰嚢まで下ろす手術が必要になります。

④XY 男児における DSD のひとつ、尿道下裂（尿道の位置が亀頭からずれている状態）で陰茎が屈曲している場合、**排尿や勃起時に激しい痛みを伴うことがあるため**、手術による治療が必要になります。また、排尿システムに異常がある場合も手術が必要になります。

⑤ 尿道が開いている位置によって、**尿路感染症**を防ぐための手術が必要になることがあります。

⑥X ・ Y 染色体異数（ XXY 男児・ XYY 男児・ XXX 女児など）を持つ子どもの場合、**先天的な心臓形成疾患や糖尿病のリスク**が高くなることがあります。

⑦ 男の子・女の子とも、二次性徴の発現がない場合、稀ではありますが**下垂体や視床下部の腫瘍**が見られることもあり、必ず検査が必要になります。また副腎に関係する下垂体ホルモンが欠損している場合、**副腎ショックのリスク**があります。

⑧ 二次性徴以降の性ホルモンが何らかの原因で不足すると、**骨粗しょう症のリスク**が高まり、骨密度の定期的検査が必要になります。

MEDICAL

副腎ショックとは？

DSD の中でも、副腎皮質過形成（ CAH ）や下垂体機能低下症の場合、ケガや病気などの身体的ストレスがあると副腎から分泌されて体を守るコルチゾールというホルモンが不足しています。その場合、発熱や病気、大ケガをしたり過度のストレスが加わるなどすると、電解質が狂い血液の循環が停止し、血糖値が急激に低下します。その状態が続くと、いわゆる「ショック状態」に陥り、血液の循環が停止してしまいます。更にショック状態から昏睡状態に陥り、内臓器官はダメージを受け、心拍が低下、適切な手立てをしないと最終的には死に至る深刻な反応です。

早期に診断された場合、コルチゾールの不足を補うお薬を定期的に服用することで、ある程度症状をコントロールはできますが、やはりショック自体は起こることが多く、お薬を増量したり、緊急の注射が必要になります。

副腎ショックが起こる状態は CAH や下垂体機能低下症に限りません。学校の先生方も知っておくべき知識でしょう。

VOICE!

（ CAH を持つ女性ジャネットさん）

命に関わるとても怖い疾患なの。子どもの時は普通死のことなんて考えないでしょ。でも私の場合、どれだけ死に近づいたかわからない。

Q6 DSD を持つ人は、人を男性と女性に分ける社会に不満を持っている。

No

「 DSD を持つ人だから、そう思うものだ」という思い込みは間違いです。

まず、然るべき検査なしでは見た目だけでは性別がすぐには分かりにくい外性器の状態を持って生まれた子どもについて、” DSD を持つ人々は、「自分で決められるまで性別を決めるな」と主張している”という**誤解**がありますが、これは、 DSD を持つ人々のグループの**「性別は然るべき検査の上で判定して、ただし健康上の問題のない手術は、行うかどうか自分自身で決められるまで待って下さい」**という主張が誤って伝えられたものでしょう。

外性器の形が、男性に一般的とされる大きさ・形、女性に一般的とされる大きさ・形から少し違うというだけで、生まれ育ちの性別と違う性自認を持つという思い込みは、その人が精神的な性同一性障害的特性を持たない限り間違いです。「手術をするかどうかは、自分で決められるまで待って下さい」という主張は、万が一性別判定が間違っていた場合、あるいはその子どもが性同一性障害的特性を持っていた場合を考えてということもありますが、**それ以上に重要視されているのは、性別のことではなく、その人の「主体性」です。** DSD を持って生きていくことは、人によって時に大変つらいものとなりえます。また手術やホルモン療法にしてみても、受ける受けないも含めて、それぞれのメリット・デメリットがあり、全てが望み通りになるわけでもありません。**そのようなメリット・デメリットを自分自身で引き受け、引き受けることで誰のものでもない自分自身の人生を生きたいという願い**も、 DSD を持つ人々のグループの主張には込められているのです。

もちろん DSD を持つ人々の中にも、「男性・女性以外の性別として生きたい」と望む人もいますが、それは DSD を持たない人々にそう望む人がいることと同じです。（そのような人々は、自らのことを、欧米では「ジェンダークィア」、日本では「 X

VOICE!

父は僕をいつもこう紹介してくれました。「これが私の息子だ。これ以上望みようがない息子だ」と。

（ PAIS を持つ男性ジムさん）

ジェンダー」と呼んでいます）。そのような主張・思いはとても素晴らしいもので、私たちの社会はその主張に積極的に耳を傾けていくべきです。

ですが、「男性・女性以外の性自認を持っている。そう生きたい」という人々の大多数は、当然のことですが DSD を持たない人々です。 **DSD を持つ人々「だから」皆そう思っているという思い込みは、それ自体がまさしくステレオタイプ的思考ということになるでしょう。** DSD とは性に関する体の発達状態の一部の変異でしかなく、事実として、 DSD を持つ人々の多くは性別自体に違和感を持たない普通の男性・女性です。 DSD を持つ人々や家族の多くにとって、 DSD の体の状態とは、**「自分の体の一部」でしかなく、自分の存在全体を定義するものではないのです。**ましてや自分の存在や思い・信条を、外からの思い込みで無理やり定義付けされるものでもありません。

思い込みで人を決めつけない社会を。

私たちが生きる「人権を大切にする」社会とは、その人の肌の色や眼の色など様々な体の違いによる思い込みやステレオタイプで人を決めつけないことを理念とした社会でしょう。ですが、男性「だから」強いはずだ、女性「だから」優しいはずだという思い込み、同性愛者「だから」いつもセックスのことばかり考えているはずだなどの酷い思い込みは今でも私たちの社会に蔓延しています。 DSD を持つ人々への思い込み・ステレオタイプもそうでしょう。まずは、事実を事実として見つめ、その人をそのまま・ありのままに見ていく態度が必要です。

VOICE!

この DSD の状態は私の一部でしかなく、私のすべてじゃないんですから。

（スワイヤー症候群を持つ女性）

VOICE!

（ CAIS を持つ女性ケイティさん）

その頃はまだ AIS は「睾丸性女性化症」と呼ばれていました。私はこの名前は嫌いです。まるで私が男の成りそこないで、全然女性じゃないように聞こえるからです。

VOICE!

（ CAH を持つ女性ヒダさん）

ドイツの「第 3 の性」の法律を私たちが歓迎していないって聞いたら、驚く人が多いのでしょうね。

COLUMN

ハーマフロダイトイメージというステレオタイプ

ここまで読んで、少し違和感をお持ちの方もいらっしゃるかもしれません。DSD は「男でも女でもない性別」「男性と女性の中間の体の人」なのではないか？と。

これはここ 10 年の中で、欧米を中心に多くの当事者の皆さんが集まって、更にはっきりしてきたことなのですが、自分自身を「男でも女でもない」とする人はそれほど多くないということです。むしろ当事者の方の集まりでは、誤った認識がただでさえ高い自殺率を更に高めてしまうという懸念から、いかにこの「男でも女でもない」という社会的ステレオタイプを払拭していくか、熱心な議論が交わされていたほどです。

『サルマキスとヘルマフロディーテ』
ヤン・ホッサールト作（1516 年ごろ）

このような DSD を持つ子ども・人々に対するステレオタイプは「ハーマフロダイトイメージ」と呼ばれています。ハーマフロダイト（ヘルマフロディーテ）とはギリシア神話の両性具有の神様なのですが、具体的に DSD を持つ人々へのこのステレオタイプには次の様なものがあるでしょう。

①男でも女でもない性別・中性・男性と女性の中間の体・第三の性・両性具有というイメージ

②トランスジェンダー（性同一性障害）の方との混同（性自認との混同）

③男か女かを選ぶ・選べる人々というイメージ

日本ではこのようなステレオタイプのイメージは、昔ではたとえば萩尾望都さんのマンガや、女性が中心に読むボーイズ・ラブコミックの、いわゆる「ふたなりもの」などに顕著でしょう。そこではそれこそ神話的に奔放なイメージで「男でも女でもない性別の存在」が描かれ、ある特定の年代の、もしくはある種の指向を持った人々の人気のジャンルになっています。（DSD に興味をもつ人にも、小さい頃そういうマンガが好きだったと公言される方もいらっしゃいます）。

あるいは、ある種の生きづらさを持った人々が、「自分が、男でも女でもない人だったら良かったのに」と思う時のイメージや、男性と女性との間の生物学的な垣根を無くしたい、そうすることで自分の政治的主張を通したいと望む人々が話す時の DSD にも、やはり「中間の人」というイメージがはたらいています。

今でも活字・映像メディアや、ある特定の教科書などでさえも、このようなステレオタイプを元にDSDを持つ子どもや人々を伝え、議論する無意識的な傾向があります。（これからもそうでしょう）。またたとえ正確に伝えたとしても、それを聞く人々には「男でも女でもない性別」や「性転換」のステレオタイプが強く印象づけられる傾向もです。

それは欧米でも同じでした。20年ほど前、DSDを持つ人々がその当時の医療体制について声を挙げ始めたのですが、社会の人々やマスコミ、そしてアカデミックの分野の人々は、DSDを持つ人々をやはり「男でも女でもない存在」と捉え、そのイメージで語りだしました。そしてそれは時に、特定の政治的な主張に用いられることもありました。

ですが、元々DSDは胎児期からの体の発達の一部の変異に過ぎず、現にDSDを持つ子どもや人々は、少しだけ他の人とは違った体を持つだけの通常の男性もしくは女性です。そして大多数の人々は自分のことを「男でも女でもない性別」と認識していません。当然のことですが、元々男性・女性としての自身が損なわれている人々にとって、「男でも女でもない」というステレオタイプによるラベリングは、むしろ更に深く心を傷つけることになりかねません。

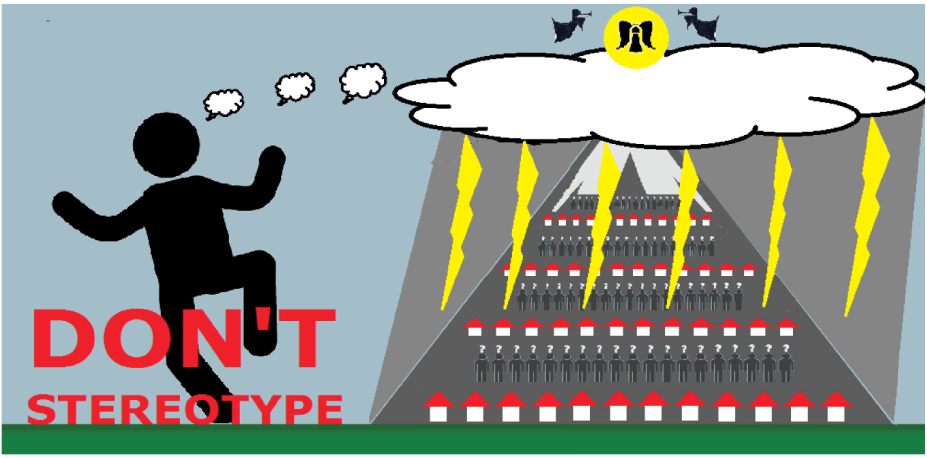
思春期前にDSDが判明したある女性は、カウンセラーに自分の体のことを打ち明けたところ、「あなたは男でも女でもない性別だと受け入れるべきだ」と散々無理強いされ続けました。そしてそれに対して「私は女です！」と反発すると、逆に怒りをぶつけられたそうです。

更に、DSDを持つ子どものお母さんは、「勝手に子どもの性別を決めている！」と、一部の外部の人達から不当な非難にさらされました。障害を持って生まれた赤ちゃんの親御さん、特にお母さんは、赤ちゃんを健康に産んであげられなかったという罪悪感に苛まれることがあり、それはDSDを持つ赤ちゃんの親御さんにとっても同じです。（命にかかわる疾患も少なくないのですから）。

「親が勝手に性別を決めている」という非難もまた、”本来は中性の人（それを望む人）”、”自分で性別を選ぶ人”といったハーマフロダイトイメージを前提としたものでしたが、そのような誤解・偏見を前提とした非難は、ただでさえ追い詰められている親御さん達を更に傷つけるだけになっていました。どのような親御さんも、好き好んで自分の赤ちゃんにメスを入れたいと望む人はいません。そこには深い葛藤があるのです。

当然のことですが、このようなステレオタイプに基づく社会的偏見の元で、自分自身のことを話したいと望む当事者の方や家族の方はいらっしゃいません。（性的マイノリティの人々が社会的に取り上げられてから、カミング・アウトされる性的マイノリティの人々はたくさんいらっしゃいましたが、DSDを持つ人々がほとんど外に現れなかったのは、このような事情があるのです）。

当事者団体の人々もこの状況をいち早く察知し、**「これはスティグマ（偏見）とトラウマの問題であって、ジェンダー（性別）の問題ではありません」**と声明を出しましたが、外部のほとんどの人は耳を傾けることがありませんでした。



社会的ステレオタイプは、ネガティヴ（否定的）なイメージだけとは限りません。例えば「女性は優しい」というステレオタイプも、「優しい」という性質自体は肯定的なものです。ですが当然、「女性ならば優しい」という決め付け・押し付けは、神話ではない実際の生きて生活している個々の女性たちの抑圧になってしまいます。そこで見られているのは、現実のそこにいる人間ではなく、「女性」という神話的イメージです。それ以前に、そのようなステレオタイプは、「女性ならば自分に優しくしてくれるはずだ」という個人的な願望に基づくものなのかもしれません。

当事者団体のスタッフであったエミ・コヤマさんは次のように述べられています。

一般的な偏見とは逆に、インターセックスの状態を持つ人の大多数は、ただ単純に自分のことを通常の男性もしくは女性と認識しているのです。したがって、インターセックス運動の目的は、第三の性別カテゴリーを作ることでも、インターセックスの状態を持つ子どもをそのようなものに育てることでもありません。

支援者を名乗る人たちの中には、インターセックスをジェンダーの「種類」と見なし、排除されるべきジェンダーの「逸脱」ではなく、受け入れられ尊重されるべきだと主張しています。しかしこのようなアプローチは不適切なものなのです。そういうアプローチでは、インターセックスのことを、何か特定のジェンダーの問題だとする古いフレームにまた落とし込んでしまうからです。私たちは、インターセックスの状態を持つ人の支援をしたいと考える人には、ジェンダーの問題に執着することなく、**生きた人間の実際の生活・人生の体験**、深い**スティグマとトラウマ**から脱し、人生を生きてきたことに焦点を当てて欲しいと思っています。

エミ・コヤマ『それで、あなたが知りたいのは「ハーマフロダイト（男でも女でもない人）」のことなんですね？』より

「ジェンダー論を担当するある人はこう回答した。『私はインターセックスの問題をジェンダーの問題に関連させるようにしています。その方が簡単なんです。セックス（そしてジェンダー）は固定化されたものであるという学生の思い込み、つまり性別二元論を疑ってもらうには』。

これではインターセックスの状態を持つ人々の自己目的化であり、インターセックスの状態を持つ人々が送る人生のリアリティへの認識や注意深いまなざしがこのように欠如していると、インターセックスの状態を持つ人々を不用意に傷つけ、更に不可視化や疎外化を促すことになってしまうのだ。」

（エミ・コヤマ『社会構築主義から社会的公正へ』）

更に、近年のDSD医療改革に貢献した医療人類学者アリス・ドレガーさんも、当時の欧米のインターセックスの語られ方について、著書で次のように書いています。

> 「多様性により理解や共感がはぐくまれ、多彩な豊かさを生み出すというのだ。しかし、この種の考えは、実際に子供の立場で考えてみると、私には疑問だ。子供を社会の進歩のために、生贄として差し出しているように思えるのだ。私は私の子供を、そんな大きな戦いに参加させることにはためらいを覚える。」
>
> （アリス・ドレガー　『私たちの仲間』　訳：針間克己）

子どもを持つ親の思いとしては当然のことでしょう。ここで使われている「インターセックス」という包括用語が控えられるようになったのも、この用語が「ハーマフロダイトイメージ」を連想させるものだからです。

もちろんDSDを持つ人の中にも、少数ながら「インターセックス」という用語を好んで使う人もいますが（ただし、やはりあくまで「体」のことで、「性別のことではない」とされています）、ここでもステレオタイプの事情は同じです。

ベッキーさんは生まれた時、性別がすぐに分かりにくい外性器の状態で生まれ、女の子に成長されました。しかし思春期以降、男の子のような二次性徴が始まります。ベッキーさんは女性ホルモンの服用を続けていますが、男性のような体になっていく自分を静かに受け止め、自分のことを「男でも女でもない」とされています。ですが、「でも、みんなが見たいのはハーマフロダイトで、私のことじゃない。」と話されています。

「病気は治ったが、患者は死んだ」という皮肉の言葉がありますが、「ハーマフロダイトは救われたが、人間はより抑圧された」とでも言えるのかもしれません。

夕焼け時は様々な色が融け合うとても美しい時間です。しかしこの時間は古来、元は、人を認識できなくなる「誰そ彼刻（たそがれどき）」と呼ばれ、子どもが神隠しに遭う危険な時間ともされていました。実際現代でも、人身事故が最も多い時間なのだそうです。私たちは、空の美しさに魅了されるばかりではなく、自分の夢・願望とは異なる「他者（＝人）」を見落とさないことが大切でしょう。特に「性」が関わる領域では、自分の願望と相手の望みの混同はたいへん起こりがちで、ですがその混同は時に破壊的な作用を及ぼすこともあるからです。

現在欧米では、社会的にも、ステレオタイプイメージではない、実際に生きて生活している生身の人間であるDSDを持つ人々への理解が深まりつつあります。日本もこれからそうなっていくことを望みます。

（文：Y.H）

VOICE!

ロングアイランド病院DSD医療ソーシャルワーカー
トレイシーさん

このチームでの私の一番大きな目標は、必ずその人全体に目を向け続けること、絶対にその人全体を見失わないということです。

2 DSD にはどのような体の状態がありますか？

DSD には、様々な体の状態、旅の始まりがあります。それぞれ個々に特徴があり、それに応じた対応が必要になります。

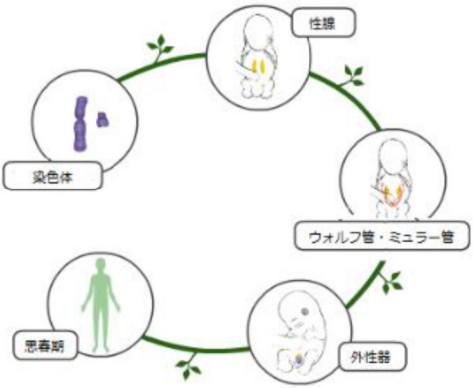
性に関する体の発達（性分化）とは？

人間の体の性の発達は とても複雑な経路を たどります。

ここでは人間の**体の**性の発達（性分化）について簡単にお話しましょう。

中学や高校で学ぶ「人の性に関する体の発達（性分化）」は、たとえば染色体が XY なら男性の体に、XX なら女性の体になるというものでしょう。ですがこれはとても単純化した図式で、実際、生まれる前の人間の体の性分化はとても複雑な経路をたどるのです。

まず赤ちゃんの体が形成されていく胎芽期・胎児期だけでも、性に関する体の発達はいくつものキーポイントを通っていきます。



①まず性染色体が受精の段階で決まります。

②続いて、卵巣や精巣などの性腺の形成。

③次に、男性に一般的に見られる輸精管の元となるウォルフ管、女性に一般的に見られる子宮や輸卵管の元となるミュラー管それぞれの発達もしくは消失。

④そして外性器の形成。

ですが更に、これらそれぞれ段階でも、X・Y 染色体上だけではない様々な遺伝子や、脳の下垂体や視床下部、副腎などの器官、男性ホルモン・女性ホルモンだけではない様々な内分泌物質、細胞のレセプター（受容体）などが性分化に関連してきます。

たとえば体の性分化に関わる遺伝子は、X・Y 染色体上だけにあるわけではありません。現在では、少なくとも 20 種類の遺伝子が体の性別決定に関わっていることが判明しており、その内 X 染色体上にある遺伝子は 3 つ、Y 染色体上にある遺伝子は 1 つに過ぎません。

一般的に男性に多いホルモンのアンドロゲンは精巣だけからではなく、副腎という器官からも出ていて、それは女性の陰毛の発育などに関係してきます。また、精巣からのアンドロゲン、卵巣からの女性に多いホルモンであるエストロゲンなどは、脳にある下垂体・視床下部からのホルモン分泌が無いと分泌されません。

更に、胎児期における男性の外性器の発達は、テストステロンではなく、ジヒドロテストステロンというホルモンが引き起こすのですが、このジヒドロテストステロンは、５α還元酵素Ⅱ型という酵素によってテストステロンが変換されたもので、この酵素が無いと、男性外性器の発達は起こらないことになります。

ここで説明したことも、性分化の過程のほんの一部に過ぎません。ここでは、皆さんが思っている以上に、性に関する体の発達は複雑なものなのだということを覚えておいて下さい。

DSD は、体の発達の複雑な過程の一部だけが、別の経路をたどったり、少しゆっくりたどることで起こる体の状態です。

人間の性に関する体の発達は実はとても複雑な経路をたどります。ですが現実的には、ほとんど全ての男性・女性が、それぞれ一般的とされる体の性分化の過程をたどります。

たとえばアメリカのサンフランシスコからボストンまで行く場合、ほとんどの人は一直線に行けるルートを通るでしょう。

ですが、ボストンまで行く道はひとつだけとは限りません。**途中一部だけ**別のルートをたどることもあるでしょう。

速度もです。猛スピードで行く人もいれば、**ゆっくりと行く**人もいるでしょう。

ですが、どのようなルートを通ったとしても、ボストンにはたどり着くことには変わりありません。

DSD とは、これと同じく複雑な性分化のルートを、一般的とされる直線ルートとは一部だけ別のルートをたどったり、ゆっくりとたどったことで起こる体の状態で、**どのようなルートを通ったとしても、最終的な目的地である、男性もしくは女性に到着する（性別判定が可能である）ことには変わりません。**

たとえば DSD の中には、男性の尿道下裂のように、外性器の尿道の位置が陰茎の先まで達さず、陰茎の途中で尿道が開いている場合があります。これは胎内での性に関する体の発達が途中だけゆっくりのペースになったためです。

また MRKH という女性の DSD では、胎内での発達の途中で、子宮や卵管になるはずのミュラー管の発達のみが無かった状態で、これは体の発達の途中だけが別のルートをたどった状態です。

DSD は現在、約４０～70 種類以上の体の状態が確認されています。**ですがこれは性別がいくつもあるというわけではなく、男女の中間の体というわけでもなく、様々な途中ルートがあるということなのです。いわゆる「両性具有」とは、男性女性両方の中間型、もしくは両方を併せ持った存在とされていますが、これは神話上の話で、DSD はそういうものではありません。**

ここからは、様々なDSDについて、それが判明する時の時期に合わせて説明していきます。DSDが判明する時期は大きく分けて３つ。まず生まれた時に判明するDSD、そして、思春期前後に判明するDSD、X・Y染色体異数、その他のDSDです。

生まれた時に判明するDSD

「DSDを持つ人は、約2,000人に１人」と言われていますが、これは正しくありません。2,000人（から4,500人）に１人という割合は、「出生時、然るべき検査なしでは、見た目だけではすぐに性別が分かりにくい外性器の状態（発達不全の外性器の状態）を持って生まれる赤ちゃん」の割合です。

このような体の状態を持って生まれた赤ちゃんは、以前までは、ペニス／クリトリスの長さだけで性別を振り分けて、振り分けた性別に合うような外科手術を幼少時に行うということが欧米を中心に行われていました。

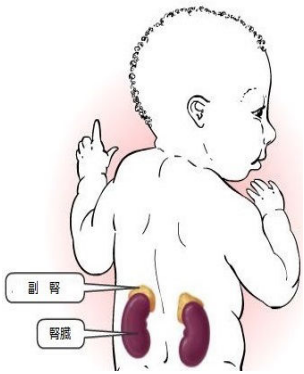
ですが現在では分子生物学（遺伝子検査）の発展もあり、発達不全の外性器を持って生まれる体の状態にも様々なパターンがあることが分かっており、**然るべき検査を行えば、男の子・女の子の性別がほとんどの場合で判定できるようになっています。**

ですが、他の障害などを持って生まれた赤ちゃんの親御さんたちと同じく、親御さん、特にお母さんの心の痛みはたいへんつらいもので、周りに説明するにもステレオタイプな偏見が大きいため、家族の孤立が深まることになります。このような現状を踏まえて、欧米ではDSDを持つ子どもや家族の皆さんが集まれるサポートグループが整備されつつあります。

DSDを持つ子どもたちのサマーキャンプの様子

先天性副腎皮質過形成 CAH

Congenital Adrenal Hyperplasia



先天性副腎皮質過形成（CAH）とは、副腎が通常の働きをしてくれない生まれつきの状態のことを言います。CAH を持つ人は、副腎がちゃんと働いてくれるための酵素を持っていないのです。CAH にはいくつかの種類がありますが、その大多数は大変深刻なもので、副腎ショックなど命にも関わることもありますので、しっかりとした医療マネージメントが必要になり、命を守るお薬は一生欠かせません。このため現在日本では、新生児全員に対してスクリーニング検査（全員検査）が行われています。

副腎は、その人が男性・女性に関係なく、「男性ホルモン」とも呼ばれるアンドロゲンを微量に生成します。女性の陰毛の発達は副腎からのアンドロゲンによるものです。

ですが CAH の場合、命を守るホルモンが分泌されない影響で、アンドロゲンが通常よりも不必要に過剰に作られてしまいます。そのため CAH は、46,XX 染色体を持つ女性が、高アンドロゲン化作用を受ける原因になることがあります。程度は様々ですが、女性の発達不全の外性器の状態で生まれてくることがあるのです。（46,XY 染色体を持つ男の子の胎児の場合は、外性器の発達は CAH の影響を受けません）。

CAH を持つ女の子

ジャネットさん

実際のところ、**発達不全の外性器の状態で生まれる赤ちゃんの大多数は、CAH を持つ 46,XX の女の子です。**CAH を持って生まれた女の子の家族は、高アンドロゲン化作用のことだけでなく、それ以上にお子さんの命の危険に脅かされることになります。

彼女らは、他の女の子よりも陰核が少し大きかったり、男の子のように活動的であることもありますが、**卵巣も子宮も持っていて、妊娠が可能であることも多い女性であることには変わりません。**（男の子のように活動的であるからといって、陰核が大きいことに悩む女の子に、「男でも女でもない」と励ます人はいません。そのような人はむしろ、女性はこうあるべきという固定観念が強いのかもしれません）。

VOICE!

CAH は性分化障害の症状だけがよく取り上げられますが、本質は酵素欠損による代謝障害です。場合によっては命に関わる難病です。間違った知識により、色眼鏡で見られることが何より辛いです。

（CAH を持つ女性）

尿道下裂・停留精巣・マイクロペニス

Hypospadias & Undesended Testis, Micro Penis

これらはXY男児のDSD、もしくは男児の特定のDSDに現れる体の状態です。**尿道下裂**とは、尿道の出口が亀頭の先ではなく、陰茎の下側のより低い位置に開いている体の状態です。その大多数は軽度なものですが、重度のものになると、発達不全の外性器の状態で生まれてくることもありますが、検査で男の子であることが判明します。陰茎が内側に屈曲しているケースも多く、勃起時に激しい痛みを伴うため手術が必要な場合もあります。

尿道下裂の状態で生まれた男性

尿道下裂の状態で生まれた
スティーブンソン英国上院議員

停留精巣とは、男の子のDSDで、生まれた時に精巣が陰嚢まで降りていない状態です。ほとんどのケースで思春期までに陰嚢まで降りてきますが、そうではない場合精巣がんのリスクがあるため、精巣を降ろす手術が必要になります。

マイクロペニスとは、陰茎が一般的とされる大きさよりも小さい状態です。

混合性性腺形成不全 MGD

Mixed Gonadal Disgenesis

MGDには男性型と女性型があります。多くの場合染色体がX染色体1つの細胞と、XYの組み合わせの染色体の細胞とがひとりの人の体の中でモザイクのように混じっています（45,X/46,XYと表されます）。

男性型MGDの場合は、外性器は完全な男性型、もしくは発達不全の状態ですが、性腺は精巣もしくは未発達状態の停留精巣です。停留精巣は悪性腫瘍化のリスクが少しあるため、思春期までなど然るべき時に精巣を陰嚢まで降ろす手術が必要になります。

マックスさん（左）と
その家族

リアンさん

女性型MGDの場合、外性器は完全な女性型、もしくは発達不全の状態ですが、性腺が卵巣に分化しないままで退化した線状性腺と呼ばれるものになっており、線状性腺は性腺芽細胞腫という悪性の腫瘍になりやすく、然るべき時に摘除が必要になります。

生まれた時に判明する DSD

部分型アンドロゲン不応症 PAIS

Partial Andorogen Insentivity Syndrome

アンドロゲンとは内分泌物質の一つで、男性ホルモンと呼ばれることもあります。これは子宮の中での比較的高レベルのアンドロゲンが、胎児の性器を男性のタイプに発達させるホルモンだからです。ですがアンドロゲンが体の中で効果を持つには、体の細胞がそのアンドロゲンに反応しなくてはなりません。時々ですが、細胞がアンドロゲンに反応しない、つまり男性でも女性でも細胞に「アンドロゲンレセプター（アンドロゲン受容体）」が無い場合があります。（鍵はあっても、鍵穴が無い状態を考えてみてください）。

ジーンさん

部分型アンドロゲン不応症（PAIS）とは、通常はアンドロゲンに反応するはずの体の一部の細胞にレセプターが無いため、アンドロゲンに反応しない状態のことを言います。つまり、胎児が XY 染色体を持っていても、一部の細胞がアンドロゲンに反応しないため、発達不全の外性器の状態を持って生まれることがあるのです。AIS には、女性の場合、思春期前に判明する型もあり、性腺や外性器、レセプターの状態によって、**男性型 AIS** と**女性型 AIS** があります。

男性型 AIS の場合、アンドロゲンに反応するレセプター（受け皿）が多いため、男性の成長が起きます。一方、**女性型 AIS** の場合は、アンドロゲンに反応するレセプターが少ないもしくは全く無く、ですがアンドロゲンの一部は体内の脂肪で（女性に特有の）エストロゲンに変換され、このような女性の細胞はエストロゲンには普通に反応しますので、女性の成長が起きるのです。（ただし、男性・女性とも不妊を呈します）。

アンジェラさん（左）と妹さん

思春期前まで判明しない女性型 AIS である CAIS については、次の「思春期前後に判明する DSD」でご説明します。

VOICE!

あなたには出血はないのと説明すると、娘は「だったら、私はおなかで赤ちゃんを育てられないの？」と訊いてきました。「そう…。そういうことなの…」と私が言うと、当たり前のことですが娘は泣き出し、私は泣いている娘を強く抱きしめるしかありませんでした。

（PAIS を持つ女の子のお母さん）

卵精巣性 DSD
Ovotescular DSD

ボーさん

一般的な体の発達では、胎児は「原性腺」（精巣や卵巣などの元になる器官です）と呼ばれる２つの小さな器官を発達させていきます。そして男性の場合は、原性腺は精巣になり、女性の場合は卵巣になっていきます。そしてある種の状況では、原性腺は卵精巣（卵巣の細胞要素と精巣の細胞要素を含む性腺のことです）に発達していきます。

性腺の２つともが卵精巣の状態で生まれてくる人もいれば、１つは卵巣でもう１つは卵精巣という状態や、１つは精巣でもう１つは卵精巣という状態などで生まれてくる人もありえます。

ですが、卵精巣の一部分は性腺がんのリスクが高まります。このため、卵精巣が診断された場合は通常、リスクの高い部分は外科的に切除され、片側の卵巣もしくは精巣、あるいは卵巣部分はモニターの上温存することも可能です。

卵精巣と聞くと、「男でも女でもない性別」と誤解する人が多いようですが、卵精巣の存在自体がそのまま、その人の性に関する体の発達の他の要素、すなわち染色体や体内外の体の変異を示すことにはならず、男の子もしくは女の子の性別判定が可能です。

総排泄腔外反症（そうはいせつくうがいはんしょう）
Cloacal Exstrophy

総排泄腔外反症は、非常に深刻な医学的状態で、胎児発達期に腹部の壁が正確に閉じない状態です。総排泄腔外反症の状態を持つ子どもは、お腹の中の（腸や膀胱などを含む）臓器の多くが露出して生まれてきます。そのため、総排泄腔外反症を持って生まれた子どもは、生き延びるために何度も外科手術を受ける必要があります。

ミスティさん

総排泄腔外反症の場合、その子どもが男の子なのか女の子なのか、外性器がしっかりとは発達していません。この結果、大変深刻な先天奇形を加え、総排泄腔外反症は DSD の一つと言えるでしょう。総排泄腔外反症の場合、染色体と内性器は男児・女児それぞれに一般的なものですが、外性器は臓器が露出しているため、見た目だけでは性別がすぐには分からず、然るべき検査が必要になるのです。当然ですが、性別はすぐに判明します。

人工肛門を作らねばならないなど、何度も手術を受けねばならない深刻な状態ではありますが、皆さん立派に成長され、社会で活躍されています。

生まれた時に判明するDSD

5α 還元酵素Ⅱ型欠損症 5ARD

5alpha-reductase deficiency

胎児が46,XY染色体を持つ男の子の場合、胎内で外性器の発達を促すのはジヒドロテストステロンというホルモンです。このホルモンは5α還元酵素Ⅱ型（5－AR）と呼ばれる酵素によって作り出されるのですが、5α還元酵素Ⅱ型欠損症（5ARD）の場合、胎児はその5α還元酵素が欠損しているため、XY胎児の外性器は発達不全の状態か全く女性に特有の形をして生まれてきます。そのため5ARDを持っている子どもは、時に女の子だろうと思われて、女の子として育てられることもあります。ですが思春期になると、この子の体は男の子に多いテストステロンを作り出すため、この子は（どちらの性別で育てられていたかに関わらず）男性に特有の思春期を迎えることになります。つまり男性特有の顔つき、体毛、体つき、声になっていくのです。

生まれた時にすぐには性別がはっきりしない外性器の状態で、5ARDが判明した場合は男の子であることが分かりますが、全く女性型の外性器の状態で思春期前に5 ARDが判明する場合は、その子どもや家族は大きな決断をしなくてはいけません。

泌尿器系異常などを伴うDSD

シェイファ君とお母さん
（デニス・ドラッシュ症候群）

人の外性器や内性器などの生殖器系と、腎臓・尿管などの泌尿器系には密接な関連があります。そのため当然ですが、DSDには泌尿器系の問題を持つことも少なくなく、たとえば尿道の異常によって尿路感染症の危険性があったり、尿道が膣（陰唇の奥）に開いている、腎臓の一方が欠損しているという場合もあります。

デニス・ドラッシュ症候群など、腎臓を形成するはずだった細胞が未分化なまま育たないDSDの場合、もちろん体の中の老廃物や毒素を排出する腎臓はその機能は果たさないため、継続的な透析を受けねばならないこともあります。更には未分化な腎臓の細胞は、ウィルムス腫瘍と呼ばれる悪性のガンになる可能性が高く、DSDの存在は即、命にかかわる戦いとなります。（デニス・ドラッシュ症候群の場合は、男の子が発達不全の外性器の状態で生まれてきます）。

このようなDSDは他に、 潜在眼球症や合指症も伴うフレイザー症候群、合指症や全前脳症などを伴うスミス・レムリ・オピッツ症候群、潜在眼球症や後鼻腔閉鎖・発達遅滞を伴うチャージ症候群などがあります。

アイシャちゃんとお母さん
（フレイザー症候群）

ノア君
（スミス・レムリ・オピッツ症候群）

ターナー症候群

Turner Syndrome

ターナー症候群は女性のDSDのひとつです。ターナー症候群を持つ女性は、発達不全の外性器の状態で生まれてくるわけではありませんが、ターナー症候群特有の身体的特徴（首の後ろ側のたるみ、腕が肘のところで少し外側に向いているなど）から、生まれた時点で検査の上、ターナー症候群の診断がつくことがほとんどです。

一般的な女性の染色体はXXですが、ターナー症候群を持つ女性の染色体は、X0（Xがひとつ）もしくは、X0とXXのモザイク状態です。

ターナー症候群を持つ女性の性腺（卵巣）は未発達の状態で、ほとんどの場合妊娠することができません。また成長ホルモンや女性ホルモンが少ないため、ほとんどの場合で二次性徴が起きず、ターナー症候群を持つ多くの女性はホルモン療法を受けています。

人によって様々ですが、中耳炎のなりやすさ、先天性の心臓疾患、甲状腺疾患などの合併症の種類も多く、個別のケアが必要になります。

ターナー症候群を持つ女の子・女性や家族も、世間からのDSDに対する偏見に曝されることが多く、自分のことを隠さざるをえない状況にあります。

ママが私に言った。人生を無駄にしないでって。「まだ小さな蝶だけど、羽を広げて。あなたを夜の世界に閉じ込めるような人たちの好きにさせないで。でも誰もあなたを捕まえることなんてできっこない。だってあなたの羽は空を飛ぶためにあるんだから！」って。

（Wings;Little Mix）

（アメリカのターナー症候群サポートグループサイトより）

思春期前後に判明するDSD

DSDのすべてが、生まれた時に外性器の状態で判明するわけではありません。実際のところ、ほとんどのDSDは、内性器である性腺（精巣や卵巣）、内性管（女性に一般的な卵管や子宮・膣上部を形成するミュラー管、そして男性に一般的な前立腺や輸精管を形成するウォルフ管）に関わるもので、このようなDSDは思春期前後まで判明しません。

またこのようなDSDの大部分は、初潮が起こらないことや股関節のヘルニア状の痛みなどで判明する**女性のDSD**で、その女性、そしてご家族の多くは当然ながら大きなショックを受けられます。それはたとえば、存在として女性でありつつ染色体がXYで性腺が精巣もしくは未分化な性腺であったり、子宮や卵管が無い状態であったりするため、当然ですが不妊の状態を呈します。他の一般的な女性と全く同様に、女性として生まれた彼女たちにとっては、他の一般的な女性との「違い」と共に、自分の子供を産めないという事実はたいへん心痛めるものになることがほとんどです。

DSDに対する社会的偏見の中には、「DSDは性別が自分で選べる・選ぶべき存在」という偏見がありますが、選ぶも何も**彼女たちは存在として、他の女性と同じく「女性」です。**それが果たして善意からであっても、そのような誤解は、彼女たち大多数の女性としての存在の根本を深くえぐり、傷つけるものだということを、どうか覚えておいて下さい。

CAISやPAIS,CAHなどを持つ女性のサポートグループの様子

思春期前後に判明するDSD

完全型アンドロゲン不応症 CAIS

Complete Andorogen Insentivity Syndrome

アンドロゲンとは内分泌物質の一つで、男性ホルモンと呼ばれることもあります。これは子宮の中での比較的高レベルのアンドロゲンが、胎児の性器を男性のタイプに発達させるホルモンだからです。ですがアンドロゲンが体の中で効果を持つには、体の細胞がそのアンドロゲンに反応しなくてはなりません。時々ですが細胞がアンドロゲンに反応しない、つまり男性でも女性でも細胞に「アンドロゲンレセプター（アンドロゲン受容体）」が無い場合があります。（鍵はあっても、鍵穴が無い状態を考えてみてください）。

完全型アンドロゲン不応症（CAIS）とは、通常はアンドロゲンに反応するはずの体の細胞にレセプターが**全く無い**ため、アンドロゲンに全く反応しない体の状態のことを言います。つまり、胎児がXY染色体を持っていても、全ての細胞がアンドロゲンに反応しないため、**完全に女性の外性器の状態を持って生まれるのです。当然ですがその子は女の子に生まれ、女の子に育ちます。**
CAISを持つ女性の多くは思春期までDSDが判明しないことがほとんどです。それは思春期になって生理が来ないことが分かるまで、誰もDSDを疑わないからです。

ノイさん

CAISを持つ女の子が思春期に入ると、性腺は卵巣ではなく精巣のため、思春期に入るとその精巣は男性に多い高レベルのテストステロンホルモンを生成するのですが、ここでも再び細胞はそれに反応しません。通常、テストステロンのいくらかは体内で女性特有のホルモンであるエストロゲンに変換され、CAISを持つ女性の細胞はそれには反応します。ですのでその結果、CAISを持つ女性は女の子の思春期に特有の、丸みを帯びた体つきを発達させていきます。

ケイティさん

CAISや先にお話した部分型アンドロゲン不応症（PAIS）の女の子・女性は、子宮や卵巣を持たないため、全員が不妊の状態を呈します。当たり前ですが、それはDSDを持たない女性が不妊が判明するのと同じかそれ以上の心のショックになることがほとんどです。また彼女たちにとっては、XY染色体が判明すること、不妊であることに対するショックと共に、社会的な無理解や偏見、好奇な目にさらされる恐れから、自殺を考える方も少なくありません。（**約62%の女の子が自殺を考え、23%の方がそれを試みたという調査結果が出ています***）。ですが、好奇な眼や偏見のない暖かな環境があれば、それは十分脱することができる困難です。結婚して身寄りのない子どもさんと養子縁組され、家族を持たれる方も多く、自分自身の幸せを掴んでいくための強さ・しなやかさを育てていける周囲の環境こそが重要でしょう。

(*)Androgen Insensitivity Syndrome and Klinefelter's Syndrome　: Milton Diamond, PhD and Linda Ann Watson, MEd　Published in: *Child and Adolescent Psychiatric Clinics of North America, 13: 623-640 ;2004*

スワイヤー症候群
Swyer Syndrome

スワイヤー症候群も完全型アンドロゲン不応症（CAIS）と同じく、思春期前後、主に初潮が始まらないことから判明する**女性の** DSD です。

一般的には XY 染色体を持つ胎児の体は、お母さんのお腹の中で性腺が精巣に発達し、（アンドロゲンレセプターがある限り）精巣から生成されるアンドロゲンによって外性器が男の子の形に発達して生まれてきます。

ジーンさん

ですが、スワイヤー症候群の場合、染色体は XY でも、卵巣もしくは精巣になる前の段階の組織である原性腺がどちらにも分化せず、結合組織だけしか残らない線状性腺と呼ばれる状態になり、そのため外性器やその他の内性器（子宮や卵管、膣上部など）は、完全に女性型を示すことになります。ですのでスワイヤー症候群を持つ女の子は、当然のことですが生まれた時には全く気付かれず、女の子として生まれ女の子として育ち、（染色体がどうであろうと）存在としても完全に女の子です。ですのでこの DSD が判明する時は、AIS を持つ女の子と同じく大きなショックを受けられます。また、未分化なままで残った線状性線はガン化する可能性が高く、DSD が判明次第摘出することが望まれます。また卵巣が無いため、女性に一般的な二次性徴が起こりません。

スワイヤー症候群を持つ女の子の場合、ホルモン補充療法を受ければ女性に一般的な二次性徴が起こりますが、AIS を持つ女の子と同じく、自分の赤ちゃんを産めないことや染色体のこと、「女じゃない」「男でも女でもない」といったような無理解や社会的偏見にさらされる恐れから、スワイヤー症候群を持つ女の子も、自分の体のことを隠さざるを得ない状況にあります。

VOICE!

私たちは黙ったままエレベーターを降り、駐車場に出ました。車が通りに出た時、私は母に訊きました。「どういうこと？私には赤ちゃんはできないの？」。母は大きな痛みをたたえた涙を浮かべて、悲しみに打ちひしがれた顔で私に向かい、私には赤ちゃんができないことを告げました。

私の魂は深く沈み込みました。

（アビィさん）

思春期前後に判明するDSD

MRKH 症候群

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome

MRKH

胎児は最初は男の子も女の子も、体内に２つの種類の性管と呼ばれる器官を持っています。ひとつはミュラー管、もうひとつはウォルフ管です。女性の一般的な発達では、ウォルフ管は消失し、ミュラー管が子宮、卵管、そして膣の上部までを形成していきます。

遺伝子的な女性（46,XX）の中には、MRKH（メイヤー・ロキタンスキー・クスター・ハウザー症候群）と呼ばれるDSDを持つ**女性**がいます。MRKHの場合、ミュラー管が女性に一般的な形には発達しません。つまり、MRKHを持って生まれた女の子は、膣や子宮、卵管の一部もしくは全てが無い状態で生まれてきます。MRKHは、腎臓異常や骨格異常、聴覚の問題を伴っている場合があり、数は少ないですが、心臓や手の指、足の指の異常を伴うこともあります。

MRKHも、CAISやスワイヤー症候群と同じく思春期に初潮が始まらないことなどから判明します。やはり自分の赤ちゃんを産めないことや、DSDに対する社会的偏見から、自分の体の状態を隠さざるをえない状況にあります。

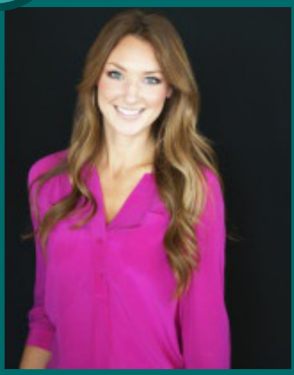
MRKHを持つ女性のサポートグループ

VOICE!

友達が妊娠した時私の一部は一緒に喜んでいました。でも、私の一部は深く心を痛めていました。私の喪失を。妊娠できないことを。私はカウンセリングに通い、カウンセラーさんは、MRKHのことをひとつの死として、生まれてこない私の赤ちゃんを喪の体験として体験することを許してくれました。

（アミィさん）

VOICE!



（ミス・ミシガンを受賞したジャクリーンさん）

MRKHを持っていることに食いつくされないよう、自分の人生を定められないようにがんばってほしい。この人生には素晴らしいことがたくさんある。

SUPPORT GROUP

AIS-DSD サポートグループ

現在欧米では、医療との協働で、命にも関わる先天性副腎過形成（CAH）や、ターナー症候群、尿道下裂、XXY・XXX・XYY など X・Y 染色体異数、内分泌系疾患、MRKH など、それぞれの体の状態に応じた様々な DSD サポートグループが活動しています。ここではその中でも、部分型・完全型 AIS やスワイヤー症候群などを持つ女の子・女性と家族のためのサポートグループのサイトから、DSD が分かったばかりの女の子への、同じ当事者の女性の皆さんからのメッセージをご紹介します。

DSD が分かったばかりの女の子へ

もしあなたが自分のDSDのことを知ったばかりなら、こんな切迫した疑問をお持ちかもしれません。ここでは、そういう疑問に少しお答えします。

「私は本当にまだ女の子なんですか？」

もちろん！あなたはちゃんと女の子ですよ！

「パートナーや家族、友達に、なんて言ったらいいですか？」

今日は何も言わないでおきましょう。ちゃんとした情報を全部説明してもらうまで、今しばらく待って、大丈夫だ、言っても安全だと思えるときに、少しずつ話しをしていきましょう。

「医学的な質問や、カウンセリング、サポートはどこで受けられますか？」

是非サポートグループにアクセスしてください。

「今日すぐになにか決めなきゃいけないんですか？」

ゆっくりいきましょう。まずはちゃんとした医学的診断をもらって、それから、子どもの頃の医療カルテを探しましょう。それから、あなたの疑問をお医者さんに聞いてみましょう。次に、サポートを得られるよう私たちにメールをください。

「すぐに手術を受ける必要があるのですか？」

外科手術が必要かどうか、それは、それぞれの人の特定の状態や心身の健康への考慮も含めて、様々な要因によって異なります。医学的介入が必要じゃない場合もありますし、早急な対応が必要な場合もあります。AIS-DSDサポートグループは医療アドバイスはしていません。あなたが信頼できる外科医からアドバイスをもらってください。

もちろん、希望されるならセカンド（サード）オピニオンをもらうこともできます。

「私は気がおかしくなっちゃうんですか？」

　今はそう思ってるかもしれません。でも、そんなことにはなりませんよ！

「私は性別を変えなきゃいけないんですか？これからの人生全部を？何を着たらいいの？結婚はできるの？」

つらい疑問ですね。私たちの両親と大人専用のeメールサークルでは、こういう問題について長期でお手伝いができます。でも今日これだけは言えます。あなたはちゃんとした女性です！いつも着ている服を着ればいいのです。あなたはあなたのままなのですから！そして、あなたが愛する人だったら、結婚もできると思いますよ。大丈夫でしょう。

「私は死んじゃうんですか？」

私たちは悲しいことにいつかは死に至ります。けれどもそれは今じゃないです。XYの染色体を持っているからといって死ぬわけじゃありません。あなたも私たちと同じように、おばあちゃんになるまで生きていますし、私たちも素敵なおばあちゃんになるまで生きていたいです！

「私はセックスはできるんですか？」

もちろん。あなたの素敵なパートナーと健やかでアクティブで満たされた関係でいるにはどうすればいいか、私たちはあなたをサポートできると思います。

まだ少しドキドキされているかもしれませんね。ここからは、アンドロゲン不応症を持つケイティさんという女性からの、招待状を紹介します。彼女はフィラデルフィアで大学を卒業し、数年前にこの招待状を書いてくれました。ケイティさんは大学を卒業して、最近サムさんとご結婚されました（このことは招待状にも書いてあります）彼女からのメッセージを読んで、もしよければ彼女に直接手紙を書いてみてください。

みなさん、こんにちは！

私はケイティです。25歳。フィラデルフィア地区に住んでいます。私が好きなのは、犬（特に小さいの）、編み物、それにフィアンセのサムとの旅行です。好きな色はピンク。卒業したら（今私は医学生なのです）、医者になりたいと思っています。星座はいて座。あ、それと、忘れてました。私はアンドロゲン不応症を持っています。

私は6歳のときにAISを診断されました。ヘルニアの手術の時で、私には子宮と卵管が

ないことをお医者さんが見つけたのです。私はまだその時小さかったから、全部詳しくは理解できませんでした。なので私の両親は、少しずつ少しずつその話を私に聞かせてきたのです。新しい話を聞く度に、私の心は痛み、聞くのが怖くなりました。自分の置かれた状況を違う目で見られるようになるって、難しいことですよね。自分ではどうしようもないって時は特に。私は長い間、悲しくて孤独で、周りのもの全てが敵であるように思いながら過ごしていました。

私の両親はAISのサポートグループの設立メンバーなのですが、私もミーティングに行くことで、いい体験ができて、元気になっていくスタートを切れたように思います。ミーティングでは、私と同じような経験をしてきた、AISやスワイヤー症候群、MRKHや他の様々なDSDを持つ、きれいで賢くて心が強い女性の皆さんと出会いました。彼女たちはすぐに私を受け入れてくれて、なによりもうれしかったのは、私が何も言わなくても、私の気持ちを理解してくれたことです。サポートグループに出たことで、私は自信が持てて、そのおかげで、自分の気持や、AISのことを自分がどう思っているか、両親や友達、ボーイフレンドに話すことばをみつけられるようになりました。だんだん私は、AISが私の存在を決めるのではないと気がつくようになっていきました。AISは私の一部に過ぎず、私の全てではないのだと。もちろんまだ、悲しかったり、打ちのめされたりする日もあります。特に、私は妊娠はできないんだと思い出したときには。でも、そんなふうに思った時でも、そういう気持ちを乗り越えさせてくれる、大好きな人達の集まりがあるんだと、私はもう知っているのです。それに、いつか子どもに養子に来てもらいたいねと、フィアンセと楽しみにもしています。

私は自分がDSDを持っていることを、なんとか自分の人生の肯定的なところにしようとがんばってきました。大学ではこのことをオープンに話し、それが縁で、別の大学や医学校、お医者さんや看護師さんのミーティングで話をする機会につながりました。NPR（ナショナル・パブリック・ラジオ：アメリカの公共ラジオ局）やマリ・クレール（欧米の高級ファッション雑誌）、オプラ・ウィンフリー・ショー（アメリカで最も有名なトークショー）などのメディアで自分の話をすることにもなったんですよ。私は今、ペンシルバニア大学の医学生です。どうすればDSDを持つ人を一番良く支援できるか、医師として取り組んでいきたいと思っています。

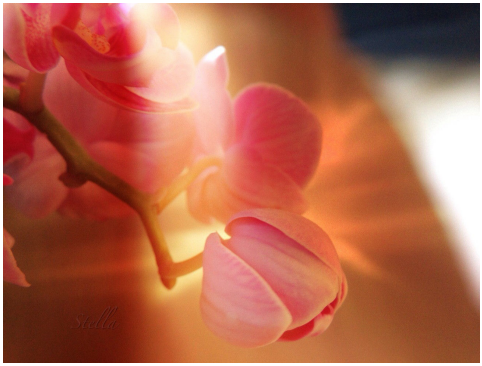
DSDを持っていることをこんなにオープンにするのは正直私も怖いです。けれども、私がこういうふうにオープンにするのは、今皆さんにこうやって手紙を書いている理由と全く同じ理由なのです。つまり、あなたはひとりじゃない、今はたいへんかもしれないけど、絶対良くなっていくんだってことを、あなたに伝えたいんです。今では私は、100人以上のAISやその他似たようなDSDを持った女性の方たちを知っています。10代の女の子もいますよ。みんな、もしあなたが必要とするなら、手を差し伸べてあなたの役に立ちたいと待っています。サポ

ートグループのミーティングや、eメールのグループに参加もできますし、1対1で携帯やネットでチャットもできますよ。13歳から25歳まで限定のグループもあります。重要な医学的問題や、恋人のこと、セックスのこと、それに自分の心をいたわることなどなど、そんなことをみんなでお話しています。みなさんの家族の方が話せる場所もあります。家族の人だって、皆さんと同じ疑問を持っていますからね。

ですから、お願いです。どうかためらわないで。このサイトを見て回って、個人的にアクセスできますので、みなさんの情報を私に送ってください。こちらからすぐにお返事しますので。

私たちのグループへようこそ！あなたをお迎えできてうれしいです。それに、忘れないでください。今はそんな気持ちになれないかもしれないけど、大丈夫。きっとうまくいきます。みなさんの役に立ちたいと願っている、女性だけのグループが、みなさんをお待ちしています。

愛をこめて。ケイティ



オーキッド（蘭の花）は、AISやスワイヤー症候群を持つ女性のグループのシンボルです。

VOICE!

私はケイティにメールを送りました。私にはそれしか思いつかなかったんですが、とても助けになりました。とても信頼できて、様々な経験をしているグループの女の子たちと話を続けた1年後、私は自分の状況と折り合いが付けられるようになっていました。

（スワイヤー症候群を持つアビィさん）

VOICE!

MRKHサポートグループのウェブサイトでMRKHを持つ女の子の話を読み始めて、MRKHの啓発を私の人生の第一のことにしようと思ったの。MRKHを持つ女の子に、私もそうだって伝えたいって。自分の美しさに気づいて欲しい、いい意味で特別で、でもMRKHを自分の人生を定義するものにしちゃいけない、自分を飾るものにしちゃいけないって。どんな障害があっても乗り越えられる、幸せを手に入れられる、自分の人生を作るのは自分だけなんだって伝えたくて。

（MRKHを持つジャクリーンさん）

COLUMN

DSD を持つ女性たち

お話した通り、現在欧米では様々な DSD それぞれに合わせたサポートグループが活躍し、当事者や家族の皆さんの精神的サポートにあたっています。その中でも AIS-DSD サポートグループは、以前は AIS やスワイヤー症候群、CAH、MRKH、MGD、卵精巣性 DSD などを持つ女性のためのグループだったのですが、現在では DSD を持つ男性、そして DSD を持つセクシャルマイノリティの人々も大きく包括し、DSD サポートの中心的な役割を果たすグループになっています。2013 年ボストンでの大会は、世界中から 180 人以上の参加者が集まるものでした。この参加者の数は、社会的マイノリティの中でもたいへん数が少ない DSD を持つ人々としては、たいへん大きなものになります。

このような中心的な役割を果たしているグループですが、部分型・完全型に関係なく、AIS やスワイヤー症候群を持つ女性の人生は過酷なものでした。

実は、AIS：アンドロゲン不応症は以前、「睾丸性女性化症(Testicular Feminization)」という名称で呼ばれていました。ですが現在ではこの名称は注意深く使われないようになっています。なぜだか分かりますか？何度もお話している通り、もちろん**自分自身を「男でも女でもない」とプライドを持って生きる人もいらっしゃいますが、DSD を持つ人々はその大多数が、DSD を持たない一般的な人々と同じく、根本的に存在として男性・女性として生きて生活されています。**

たとえば、不妊が判明した女性に「男か女か選べる」と励ます人はいませんし、ペニスが小さい男性に「中性だ」と励ます人はいません。当然ですが、そういう励まし（？）は、相手の心を深く傷つけることになります。DSD を持つ人々についても、それとほとんど同じ状況なのです。（もちろん、DSD を持っている持っていないに関係なく、「男でも女でもない存在として生きたい」と望む人にとってはそれは大きな励ましとなるでしょう。ですが、DSD を持っているからといって、そういう存在として生きることを望んでいるということにはなりません）。

これは AIS を持つ女の子・女性たちにとっても同じ状況です。彼女たちは存在として女の子・女性なのに、以前の「睾丸性女性化症」という名称はまるで彼女たちを「睾丸を持っているのに女性化した（本当は）男性」といったような印象を持たせ、彼女たちの心を深く傷つけるものでした。（逆に、PAIS を持つ男の子・男性に対しては、この名称は「女性化した」という、やはり男性に生まれ育っている男の子の心を深く傷つけるものでした）。

医療現場において昔はこの名称が不用意に用いられ、「あなたは男でも女でもありません。染色体は男ですから、男になりますか？」などと目の前の怯えている女の子・女性に真顔で問い、AIS を持つ女の子・女性の自殺企図を促してしまうか、逆に医師がそれを恐れて全く秘密にしてしまうことが起きていたのです。（もっとも、このような医師の場合、元々染色体のようなものしか見えず、目の前の人間が見えないような人だったのでしょうが…）。

1990 年代、AIS などの DSD を持つ女性たちが勇気を振り絞って声を上げ始め、まず

最初にお医者さんたちに要望したのは、この名称の変更でした。すでにAISの原因が、細胞のアンドロゲンレセプターの問題だということも判明し、人の体の性分化は染色体に拠らない場合もあることは分かっていたのですが、患者が医師に意見するなんてと無視されてしまうこともあり、名称変更は容易には行きませんでした。このような時、いつも女性は逆境に置かれてしまうのでしょう。ですがその逆境を破ってきたのもまた女性です。AISなどのDSDを持つ女の子・女性の気持ちをよく理解できる女性医師の皆さんの尽力で、神話ではない事実に基づいた現在の「アンドロゲン不応症」という名称になったのです。（ちなみに、完全型アンドロゲン不応症は13,000人に1人、部分型アンドロゲン不応症は130,000人に1人の割合であることも分かっており、AISやスワイヤー症候群の場合は、染色体がXYであるから、その人が男性だということにはなりません）。

医療では現在、女の子や女性の心を深く傷つけるような患者さんの取り扱いはされず、細やかな配慮を持って、性分化の正しい知識を伝えるようになっています。ですが、残念ながら社会では今でも「睾丸（精巣）性女性化症」という昔の名称を、何も知らないままそのまま使って、DSDについて語る外部の人たちもいます。

これは、DSDについての正確な知識を持たない故でもあるでしょう。ですが**無知は罪でも恥でもありません。**事実、DSDを持つ人々の、神話的イメージではない、実際に生きて生活している、その「生」について様々なことが分かってきたのは、ここ十数年のことに過ぎないのですから。**大切なのは、事実を事実としてありのままに、そのままに見て、謙虚に人間について学んでいける態度でしょう。**（これは全ての偏見問題に言えることです）。

VOICE!

その頃はまだAISは「睾丸性女性化症」と呼ばれていました。私はこの名前は嫌いです。まるで私が男の成りそこないで、全然女性じゃないように聞こえるからです。

（AISを持つケイティさん）

VOICE!

どんなふうに自分は他の女性とは「違う」のか理解したとき、けれども私は違いは感じませんでした。私は依然としてちゃんと私のままでした。私が私であることには変わりなかったのです。いつも面白い話を集めるのが趣味で、聞いてくれる人に話をしたり歌ったり、タマネギが嫌いで犬とダンスが大好きな、女の子っぽい女の子のままでした。自分の子どもは産めないということを、ある時点で受け入れた、ひとりの女の子のままでした。

（AISを持つ女性）

現在英語圏の国々では、LGBT などセクシャルマイノリティの人々も、DSD についての、神話ではない正確な知識を持ち、DSD についての啓発を支援してくれるようになっています。

ただやはり DSD を持つ人々を、旧来の「ハーマフロダイトイメージ」で見たい、そういうことにしたいと思う人も少なくありません。最近のことですが、CAIS を持つ女性ジャズシンガー、イーデンさんと、生まれた時しかるべき検査をすれば男性だと分かっていたはずなのに、この外性器ではかわいそうだと、幼少期に勝手に女性化手術をされてしまい、29 歳でやっと男性としての生活を手に入れたジムさんとが、LGBT 系のニュースサイトから依頼されて、インターセックスの状態（DSD）を持つ人々についてのエッセイを寄稿されました。（ふたりは、当事者の人々の生の声をビデオで伝える"インターフェイスプロジェクト"を主催されています）。その時イーデンさんとジムさんは、自分たちのそのまま、ありのままの表情を伝えるポートレイトを「記事に使って下さい」と送ったのですが、その写真はニュースサイトの編集者によって、女性と男性の顔半々の画像にすり替えられてしまいました。イーデンさんとジムさんは、元の写真を使うようお願いしたのですが聞き入れられず、すり替えられた写真が今でもサイトに使われています。

これは実際の生きて生活している生の人間である DSD を持つ人々に、どうしても「ハーマフロダイトイメージ」を見たいという社会的偏見のあらわれでしょう。

偏見に基づいた神話的知識は、好奇な目と同時に恐怖も呼び起こします。正確な知識と、どこまでも人間を見失わない、人間として当たり前の態度こそが重要となるのでしょう。

イーデンさん（左）とジムさん（右）が送ったふたりのポートレイト

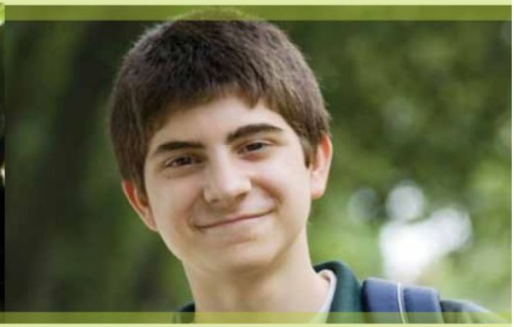
編集者によってすり替えられた画像

「そのニュースサイトが僕たちの写真の代わりに使った写真が意味するものは、僕たちが書いた記事の内容や、僕やイーデン、インターフェイスプロジェクトの立場とは何の関係もないものでした。実際の現実のインターセックスの人々は、誰かのマンガのような、非現実的で、男と女の性別の境界のようなイメージでも、板挟みの天使でも、サーカスの見世物でも、ありえない空想の産物でも、世の悲劇でもありません。」

ジム・アンブルース『現代の奇人変人ショー』

For EXtra Special Girls
XXX染色体を持つ女の子

For EXtraordinarY BoYs
XYY染色体を持つ男の子



For EXtra Special BoYs
XXY染色体を持つ男の子

For EXtra Special BoYs
XXYY染色体を持つ男の子と男性

X・Y染色体異数 ー eXtraordinarY

一般には「男性はXY染色体。女性はXX染色体」と言われていますが、実はこれは正しくありません。中にはXXYやXYY、XXYY染色体を持つ男の子や男性、XXX染色体を持つ女の子・女性もいます。このような染色体の状態は医学的には「X・Y染色体異数」と呼ばれていていて、X・Y染色体の数が他の男性・女性と少し違うという意味ではDSDのひとつではありますが、**内性器や外性器の形状に影響を及ぼすことはなく**、広汎性発達障害などX・Y染色体異数特有の特徴があるため、現在では、DSDとは別に、「**エクストラオーディナリー（eXtraordinarY**:「通常より多い」から転じて「**類まれな**」の意）」と呼ばれています。

AXYS (association for X and Y chromosome variations) http://www.genetic.org/
XXYY project http://xxyysyndrome.org/main/

X・Y 染色体と性分化

皆さんは中学や高校で「男性の染色体は XY。女性の染色体は XX」と習っていませんか？では、XXY 染色体を持つ子どもや、XXYY 染色体を持つ子どもは、男の子でしょうか？女の子でしょうか？X がふたつあるから女の子？と思う人もいるかもしれません。このような古い知識では、エクストラオーディナリーな男の子たち・女の子たちを理解することはできません。

ヒトの X・Y 染色体が同定されたのは 1900 年代。それから染色体の中の遺伝子が発見され、染色体や遺伝子がそれぞれどのような働きをしているのか解明されてきています。つまり「男性の体＝X と Y ひとつずつ、女性の体＝X がふたつ」というのは、もう 100 年以上も昔の知識で、今ではもう、男性への性分化の中心となる遺伝子がすでに特定されているのです。

SRY ― 性決定遺伝子

それが、Y 染色体上にある **SRY**（Sex Detemining region Y）**遺伝子**です。元々胎児期の最初では男性・女性ともに共通の性腺（精巣・卵巣の総称）が、Y 染色体上にある **SRY 遺伝子の指令によって**、男性に一般的な精巣へと成長し、精巣が男性に多いテストステロンホルモンを分泌することで外性器の形状も男の子のものになっていく。つまり、**男の子の体に分化していく**のです。（X・Y 染色体異数はアンドロゲンレセプター欠損の体の状態（AIS)とは関連ありません）。

（京都大学大学院生命科学研究科・生命文化学研究室「ヒトゲノムマップ」より引用・改変）

男の子・女の子の体の違いは X•Y 染色体の「数の問題」ではありません。

XXY 染色体のベン君（右）とお父さん

染色体の数が男性・女性を決めるものだという**誤った考え**により、**XXX 染色体の女性はより女らしいとか、XYY 染色体の男性は Y 染色体が多いから攻撃性が高い、XXY 染色体の人は男女両方の性器を併せ持っているなどという偏見や誤解が今でもあります。**

X 染色体の数にしても、通常、SRY 遺伝子を持たない女性のふたつの X 染色体のうち、ひとつの X 染色体は「**不活性化**」と呼ばれる作用で実はほとんど働きが封じられていることも分かっています。つまり、**男性・女性の体の違いを決めるのは、染色体の数ではなく、SRY 遺伝子の存在なのです。**

「**X・Y 染色体の数神話**」は、X・Y 染色体異数を持つ子どもたちが持ちうる特有の困難を、誤解だらけの性別の問題で覆い隠していましたが、現在では適切な知識に基づく支援が始まりつつあります。

X・Y染色体異数には広汎性発達障害などが伴うことがあります。

X・Y染色体異数の状態は約500人に1人の割合で見られますが、外性器や内性器の形には影響を及ぼさないため、外見からはほとんど全く分からず、実際には全体の75%の人々が一生気がつくことがありません。

ですが現在、X・Y染色体異数の状態を持つ子どもや人々には、**ADD（注意欠陥障害）や学習障害、協調運動の困難、自閉症スペクトラムなどの広汎性発達障害が多く見られる**ことが分かってきています。

そのため、お座りやハイハイなどの発達が遅れ、感覚過敏、言語能力が限定されることによる状況に合わせた振る舞いのできにくさ、独特のこだわりや考え、社会的スキルの乏しさによる対人関係でのトラブルなどの困難が、X・Y染色体の数の偏見に隠され、これまでほとんど見過ごされていました。発達障害自体まだまだ社会の理解が乏しい現状ですが、欧米では個々の状態に応じた療育・教育的支援が行われるようになってきています。

VOICE!

（XXY染色体を持つデヴィッドさん）

診断を受けたのは19歳の時です。子ども時代は大変でした。IQは128だったのですが、学習障害があり、ずっとイラ立って反抗ばかりしていました。きょうだいとはケンカばかり。学校でもいじめられました。でも、ありがたいことに母の理解があり、僕に合わせた学習法を工夫してくれました。

症状の出方や種類は人によってそれぞれ異なり、ほとんど症状が出ない場合もありますが、XXXYやXXYY、XXXXなどX・Y染色体が4つ以上の場合、心臓疾患や知的障害、他の深刻な身体疾患が伴うことがあり、この場合は医療的なケアが必要になります。

彼ら・彼女らが「エクストラオーディナリー」と呼ばれるのは、染色体の「物珍しさ」ではなく、様々な困難や偏見の中でも生きていく、その”強さ”こそが「類まれ」だからなのです。

VOICE!

XXXY染色体を持つ
キャメロンくん

皮膚炎にぜんそく、免疫不全症候群。それにXXXY症候群。こんな小さな子がこれ以上何に耐えろっていうのでしょう？

でも、そんな苦痛の中でも、キャメロンは楽しい時間を見つけようとしています。私は祈ってます。最初はタフな始まりだったけど、いつかキャメロンに癒やしが来ることを。

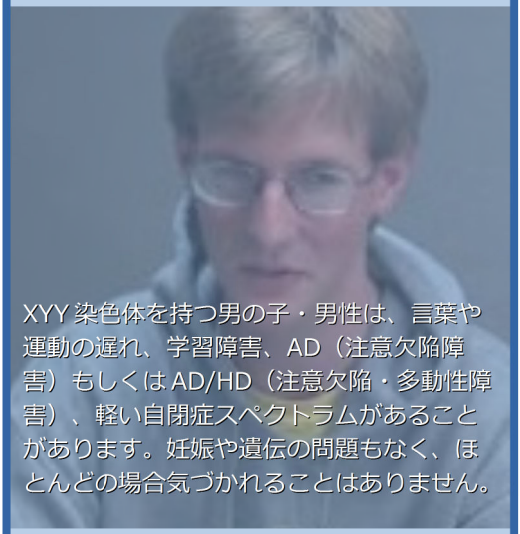
（お母さん談）

XXX 女性

XXX 染色体を持つ女の子・女性は、染色体異数による症状がほとんど、もしくは全く現れません。ただ、言葉や運動の遅れや学習障害があることがあります。妊娠や遺伝の問題もなく、ほとんどの場合気づかれることはありません。

エミーちゃんとお母さん

XYY 男性



XYY 染色体を持つ男の子・男性は、言葉や運動の遅れ、学習障害、AD（注意欠陥障害）もしくは AD/HD（注意欠陥・多動性障害）、軽い自閉症スペクトラムがあることがあります。妊娠や遺伝の問題もなく、ほとんどの場合気づかれることはありません。

マットさん

XXY 男性

XXY 染色体を持つ男の子・男性の内性器・外性器は男性のものです。また、言葉や運動の遅れ、学習障害、AD（注意欠陥障害）もしくは AD/HD（注意欠陥・多動性障害）、軽い自閉症スペクトラムがあることがあります。テストステロンレベルと性腺機能の低下のため、不妊に近い状態です。

ジョシュさん

XXYY 男性

XXYY 染色体を持つ男の子・男性は、内性器・外性器ともに男性のものです。言葉や運動の遅れ、知的障害、学習障害、AD（注意欠陥障害）もしくは AD/HD（注意欠陥・多動性障害）、軽い自閉症スペクトラムがあることがあります。

XXYY 染色体を持つ男性と男の子

COLUMN

X・Y 染色体は、「性」染色体なのか？

～「性」染色体神話と性別決定の遺伝子学～

「もし人間が経験から何かひとつ学ぶことがあるとしたら、それは人間は経験から何も学ばないということだ」

ーグレイム・ドナルド

染色体が発見されたのは、1842 年。スイスの植物学者ネーゲルによるものでした。「性染色体」が発見されたのは、今から 120 年前。ドイツの生物学者ヘルマン・ヘンキングが最初とされています。実は彼は「X 染色体が男性決定染色体である」と主張していました。「女性は XX 染色体で、男性は XY 染色体」とされたのは、もう今から 110 年も前のことです。

今から 120 年前の科学とはどのようなものだったでしょう。たとえば当時「骨相学」という説がありました。これは、脳の働きは頭蓋の形や大きさに現れるという学説です。この説は、頭の形だけでその人の性格がわかるという分かりやすさから、大衆にとても好まれました。この説を唱えた科学者は、人種による頭骨の形や大きさの違いから、アジア圏のモンゴロイドは「倫理的に稚拙で模倣的で独自性がない」としていました。もちろん現在では骨相学は科学的根拠がないとして退けられています。

1900 年代日本では、ハンセン病は伝染力が強いという誤った説により、患者の人達は人里離れた場所に強制的に隔離されました。また、ハンセン病は遺伝病ではないとしながらも遺伝的素質があるかもしれないとされ、患者の皆さんには強制的に断種手術が行われていました。当然ですがハンセン病に遺伝的素質などないことが分かっていますし、たとえあったとしても、断種などは決してやってはいけないことです。ハンセン病であることを隠して隔離政策を逃れたいた人たちも、このような誤った科学の説による偏見と差別から、適切な医療を受けられないなど大変な苦労を余儀なくされました（参考：厚生労働省 HP）。

現在でも生きているもう少しソフトな例では、血液型性格分類があるでしょう。もちろん血液型それ自体は科学的事実であり、輸血などの際には命にも関わる非常に重要な要素になります。ですがなぜか、血液型によって性格の違いがあると思うようになる人たちが出てきて、今でもそれを科学的事実だと信じている人さえいます。もちろん血液型によって人の性格は決まりません。

昔は「科学的だ」とされていた説や、科学的事実と誤った考えがハイブリッドに混じった、一見科学的と見せかける偏見・誤解は、重要な現実的事実と誤った信念・神話との境目を見えにくくさせ、多くの人々をどこかに押しこめ抑圧したり、決めつけたりしてきたのです。

人間の体の性分化についてもそうです。

性別を決定する **SRY 遺伝子**が発見されたのは 1990 年。これは、例えば **X 染色体がひとつのターナー症候群を持つ人は内外性器とも女性のもので、XXY 染色体を持つ人は内外性器とも男性のものに分化するという事実から、X 染色体の数だけが体の性別を決定するわけではない**こと分かってきたからです。

DSD の中には XX 染色体を持っていても男性の体というケースもあります（XX 男性）。この場合は、Y 染色体一部のかけらが X 染色体にくっついて、そのかけらにある SRY 遺伝子が作用して、内外性器とも男性のものに分化するのです。XX 男性の場合、生まれた時には全く分からず普通に男性に育ち、男性の二次性徴も来ます。ただ不妊の状態があるため、不妊検査で判明することがあるのですが、ご本人にとってはショックを受ける事態になります。（当たり前ですが、不妊を理由に、男性に「あなたは男でも女でもない」と励ます人はいません）。**男性の体への分化は、X 染色体の数や Y 染色体そのものではなく、SRY 遺伝子なのです。**

ただし、XY 染色体と Y 染色体上の SRY 遺伝子があっても、女性ということもあります。既にお話しているアンドロゲン不応症（AIS）女性やスワイヤー症候群女性の場合です。**AIS では、胎児期・思春期でのテストステロンの影響を全く、もしくはほとんど受けず女性に生まれ育ちます。これは、X 染色体上の AR 遺伝子が他の女性とは少し違う（約 133,000 人に 1 人の割合）ことによって起きる体の状態です。**

また、体の性別決定に関わる遺伝子は、X・Y 染色体だけにあるのではありません。**SRY を中心に少なくとも 20 の遺伝子（恐らく 100 以上）が体の性の発達に関係していることが分かっています。**X 染色体上の「性別に関わる遺伝子」は 3 つ。Y 染色体上では SRY の 1 つだけです。他にも、2・3・4・5・8・9・10・11・12・17・19 などの染色体上にすくなくとも 1 つずつの遺伝子が体の性の発達に関わっていることも分かっています。胎児が男の子もしくは女の子に発達していくかは、X・Y だけではないもっと多くの遺伝子全てが影響しているのです。

VOICE!

俺が女だって！？そんなわけないだろ！！

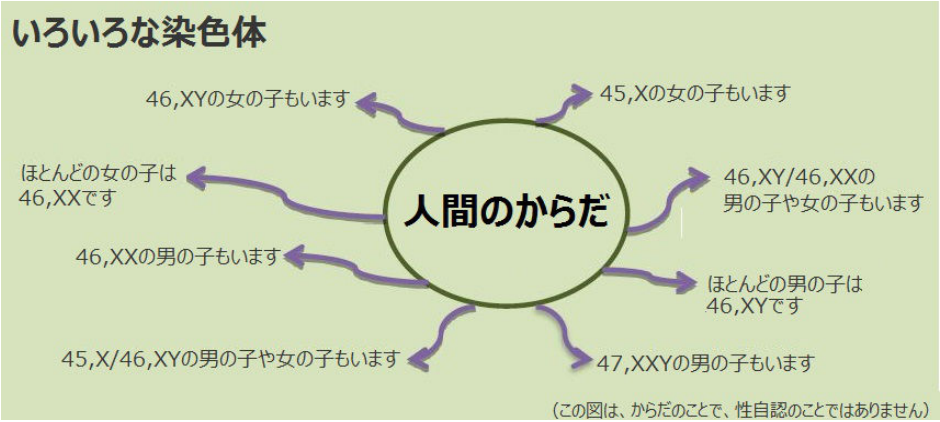
（XX 男性*）

VOICE!

私は女性として育っていますし、自分を女性だと思ってます。だから自分とその染色体の関係と言われてもむずかしいです。もし私が男だったら分かるでしょう。でも私はれっきとした女性です。染色体が違っていてもね。だって私は自分のことを女性だと思ってるし、男性だなんて思ってないから、染色体のことなんて私にとっては異質なことなんです。

（AIS 女性*）

ですが、今でも「XY なら男性、XX なら女性」という 100 年以上前の知識で、DSD を持つ男性や女性、ターナー症候群（X0）を持つ女性、エクストラオーディナリーズの男性や女性を、「XY でも XX でもないから」「X がひとつだから」「女性なのに XY だから」、「男でも女でもない人だ」と、一見科学を装った神話が、DSD を持つ人々をどこかに押し込め・決めつけてしまっています。



ご家族と当事者の皆さんが作るサポートグループ「dsd ファミリーズ」サイトより（日本語訳）。ほとんどの男性・女性は一般的な染色体を持っていること、DSD を持つ人・子どもは**「男でも女でもない性別」ではなく、「人間の体には、男性や女性でも、様々な染色体がある」**ということが示されています。

時に、DSD を持つ人々については、男らしさ・女らしさからの解放という文脈で語られることがあります。そういった「らしさ」が生物学的基盤からくるものだという社会的押し付け・閉じ込めが強い時代があり、それは多くの女性、男性にとって辛い時代でした。そのため、「男女中間の DSD を持つ人々がいるから、男性・女性という生物学的基盤・境界はない」というロジックが必要とされたのでしょう。ですがそういった解放運動が、逆に DSD を持つ人々を「男でも女でもない」というカテゴリーに押し込め、男性・女性としての尊厳を損ない、奪うことになってしまっては本末転倒です。「らしさ」というのは、あくまで社会と自分自身の性格・人格についての問題であり、体についての問題ではありません。

VOICE!

いくつかの教科書では今でも、ターナー症候群は「男でも女でもない」と書かれていますが、そんなの全くウソです！こんなふうに書かれるから、ターナー症候群の語られ方が、完全な女性じゃないなんて、おかしなことになっちゃうんです。たとえばジャーメイン・グリアは、X が 2 つなければ（ターナーは 1 つ）、「男でも女でもない」なんて言ってます。

（訳者注：ジャーメイン・グリアは、オーストラリアの作家・女性解放活動家。）

（ターナー症候群を持つシャンさん**）

なお、ここでの話は、性に関する体の発達の問題で、ジェンダー・性自認・性別同一性の問題ではありません。DSD を持つ人で、自身のジェンダーの問題を持つ人はごくわずかです。トランスジェンダー（性同一性障害）の人々の大多数は、DSD を持たない一般的な男性・女性の体の人々ですが、そういう人々の性自認は、生物学的基盤に関係なく、社会的自認の問題として尊重されねばなりません。

*J Pediatr Psychol. 1990 Dec;15(6):699-709.Management of male pseudohermaphroditism: a case report spanning twenty-one years. Quattrin T, Aronica S, Mazur T.
**Telling Stories Understand Real Life Genetics from National Genetics and Genomics Education Centre http://www.tellingstories.nhs.uk/