

# からだの性の成り立ちについて

英国性分化疾患家族の会

## からだの性が分化する、ということ

この冊子では、受精卵から赤ちゃんとして生まれてくるまでの長い旅の中で、男の子と女の子のからだの違いができる過程（これを”性分化”といいます）ではたらく、大切な物質や仕組みについてお話をします。

### ご存知ですか？

日本では、年間約 300 人の赤ちゃんが、みんなが考えているのとは異なる性分化を経て生まれてきます。

性分化は妊娠 10 週から始まり、16～18 週ころに完成します。この時期は、胎児がサクランボの大きさから、リンゴの大きさになる期間に該当します。



この冊子は、以下の方々に向けて作られています：

- 自分のからだについてもっと知りたいみなさん
- 性分化や DSD (日本語では”性分化疾患”といいます。Disorder of Sex Development もしくは Differences in Sex Development の略です。)に対して医師が行う検査について、しっかりと理解したいと考えるご家族のみなさん

この冊子では、あえて医師がよく使う専門用語を使っています。この冊子に書いてある内容と、医師がみなさんやみなさんのお子さんに対して説明する内容を、より結びつきやすくするためです。

### 実は時々あることなのですが…

内性器だけに影響が現れ、からだの外からはわからないこともあれば、赤ちゃんの外性器が予想していたのと違うように見えることもあります。

# 1

## まず、最初に

性分化はわたしたちのからだ形成される過程でみんなに起きることの一つです。  
性分化の最初のきっかけを作るのは、血のつながった両親から受け継いだ情報です。

その情報とは、**染色体**であり、染色体上にある**遺伝子**です。

多くの人たちは、23本の染色体を母親から、23本の染色体を父親から受け継ぎ、全体で23のペア（46本）からなる染色体をもつこととなります。

このとき、

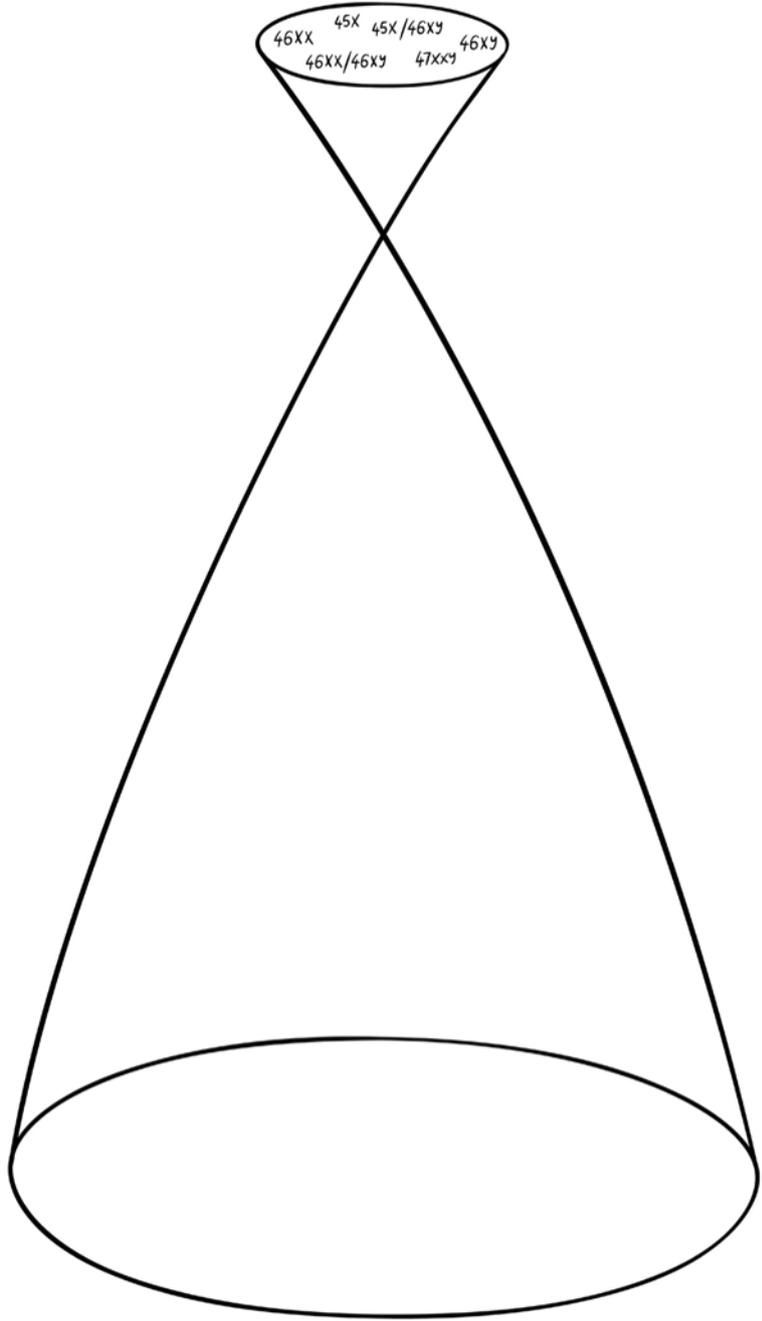


つまり一般的にわたしたちが「染色体」という時、それは**46,XX**と**46,XY**、2通りの染色体のセット（これを「核型（かくがた）」といいます）、いずれかを意味します。

- でも実は、わたしたちの中には、ときに、一般的な数よりも少ない、あるいは多い数の染色体をもつ人々もいます。45,Xあるいは47,XXYといった染色体の核型がそれに当てはまります。
- あるいは、ときに2つ以上の異なる核型をもつ人たちもいます。45,Xと46,XY、あるいは46,XXと46,XYといった組み合わせによる核型です。

[みなさん/みなさんのお子さんの染色体はどのような核型でしょうか？](#)

両親から受け継いだ情報



## 2

### 妊娠 8 週まで

妊娠 8 週までのお腹の中の胎児には、まだからだの性の違い（男性女性のからだの違い）はありません。

- 妊娠 8 週以降、胎児の**性腺**は卵巣や精巣またはそのバリエーションに分化していきます。

性腺とは、精巣や卵巣の両方をまとめて指す言葉です。  
性腺は、性ホルモンをつくります（step 5、6、参照）。

一般的には性腺には**生殖細胞**が含まれています。  
**生殖細胞**は、精巣では精子、卵巣では卵子のことです。

- これに続き、2つの異なる内性器への分化が始まります。
- ◇ **一般的な女性型の内性器**は、子宮、卵管、膣の一部、です。
- ◇ **一般的な男性型の内性器**は、精巣上体（精子を貯蔵する部分）、精管（射精の時の精子の通り道）精囊（精液を作る部分）です。

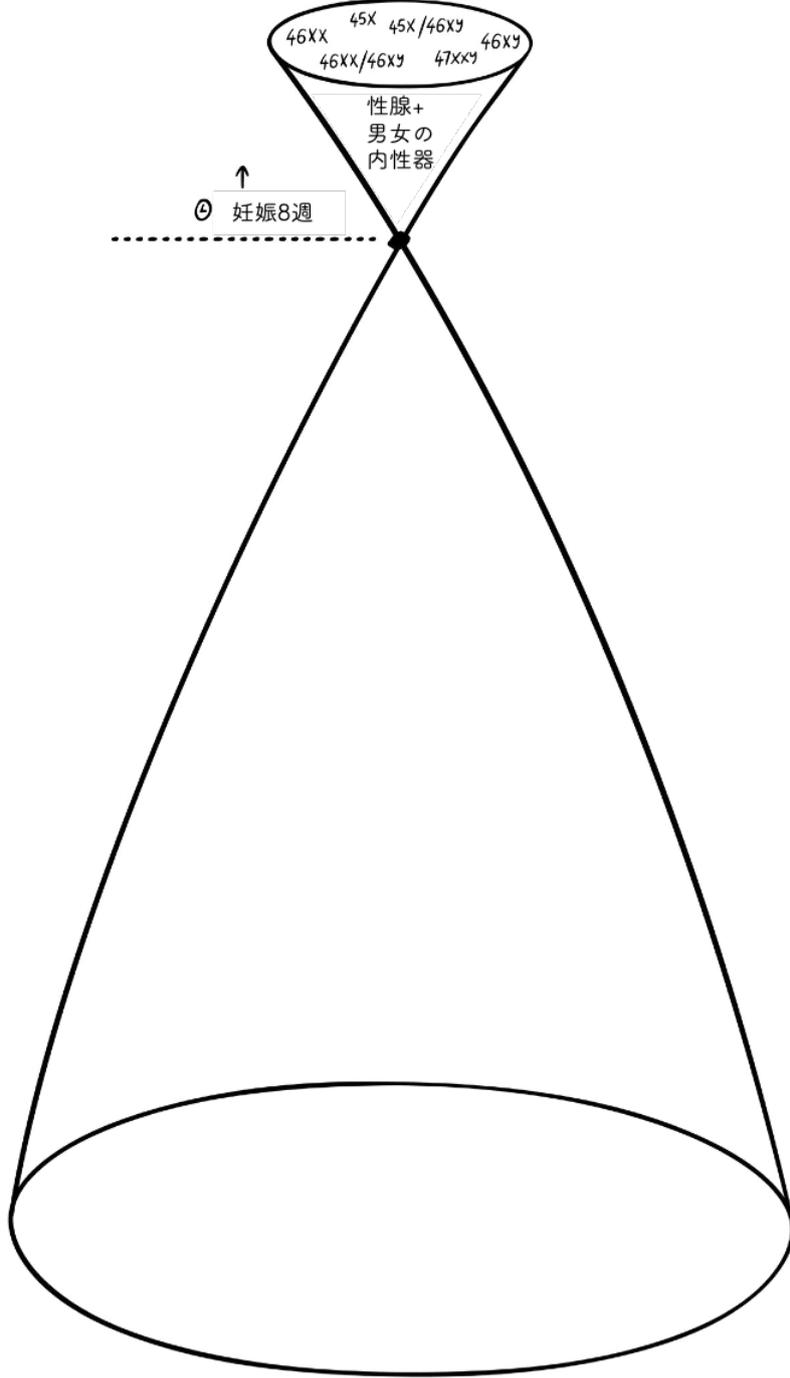
両親から受け継いだ情報

46XX 45X 45X/46XY 46XY  
46XX/46XY 47XYY

性腺+  
男女の  
内性器



⊖ 妊娠8週



## 性腺の分化について

性腺がどのように分化していくかには、ひとつの遺伝子が大きく関与しています。その遺伝子は **SRY遺伝子** と呼ばれ、一般的には Y 染色体上に存在します。

つまり...

No Y

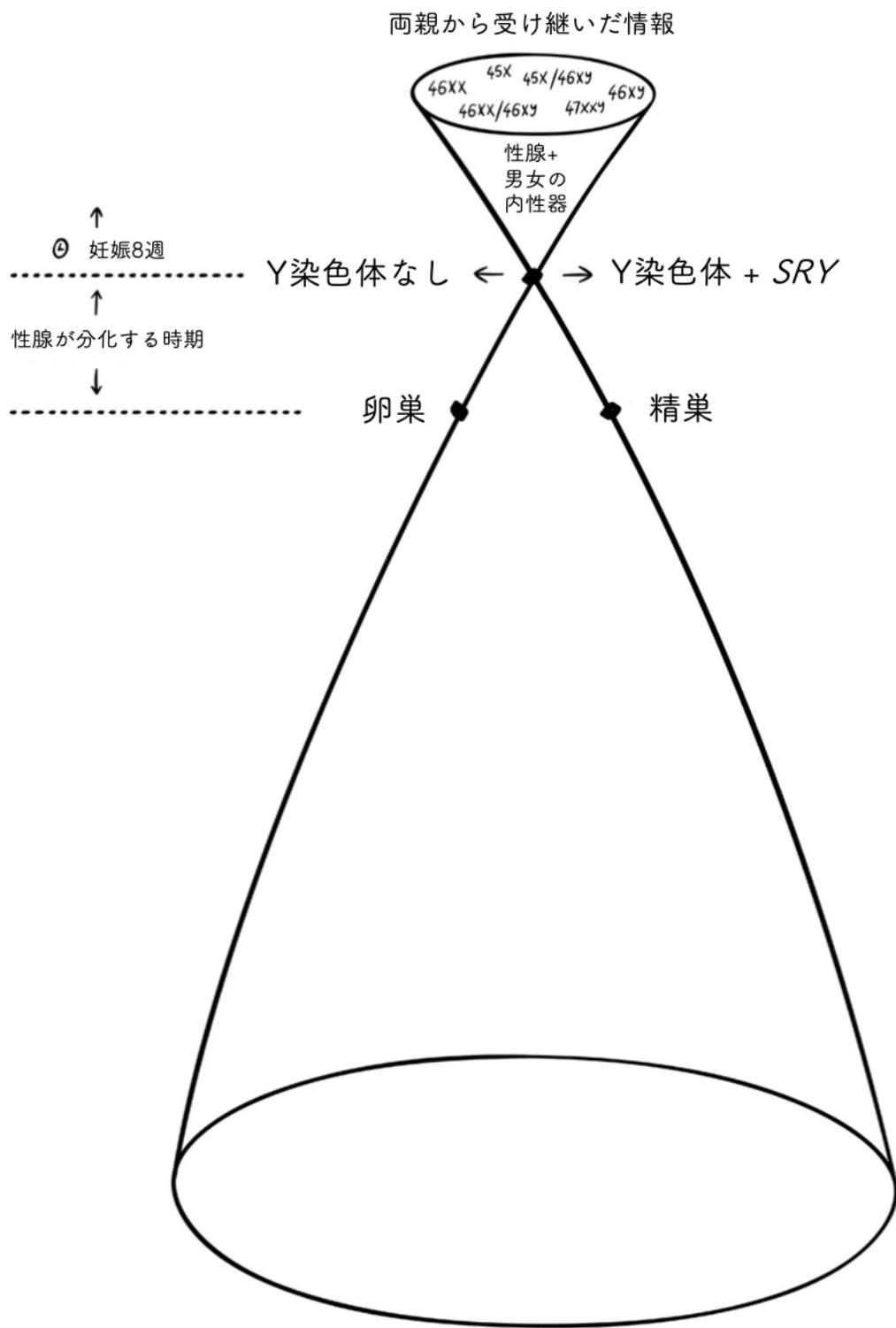
Y 染色体がない (=SRY 遺伝子がない) 場合、胎児の性腺は卵巣に分化していきま  
す。

Y + SRY

Y 染色体がある (=SRY 遺伝子がある) 場合、胎児の性腺は精巣に分化していきま  
す。

病院では、染色体を調べるために**分染法**や**性染色体 FISH 法**、**マイクロアレイ法**という検査を行います。

検査結果は、中間報告でも 1 週前後、最終報告はそれ以上の時間がかかります。



## 4

### 卵巣と精巣の分化の詳細

Y 染色体がない場合、もしくは Y 染色体はあるけれど *SRY* 遺伝子がない場合、性腺は卵巣へ分化します。

Y 染色体(と *SRY* 遺伝子)があるとき、性腺は精巣へ分化するよう誘導されます。

DSD をもつ赤ちゃんでは、この過程で次のような性腺が形成されることがあります。

- 成熟した精巣
- 未成熟な精巣（異形成とも呼ばれる）
- 索状性腺（痕跡的な組織はあるが、機能を伴わない）
- 卵精巣（卵巣組織と精巣組織が混在する）
- 上記が混在する状態

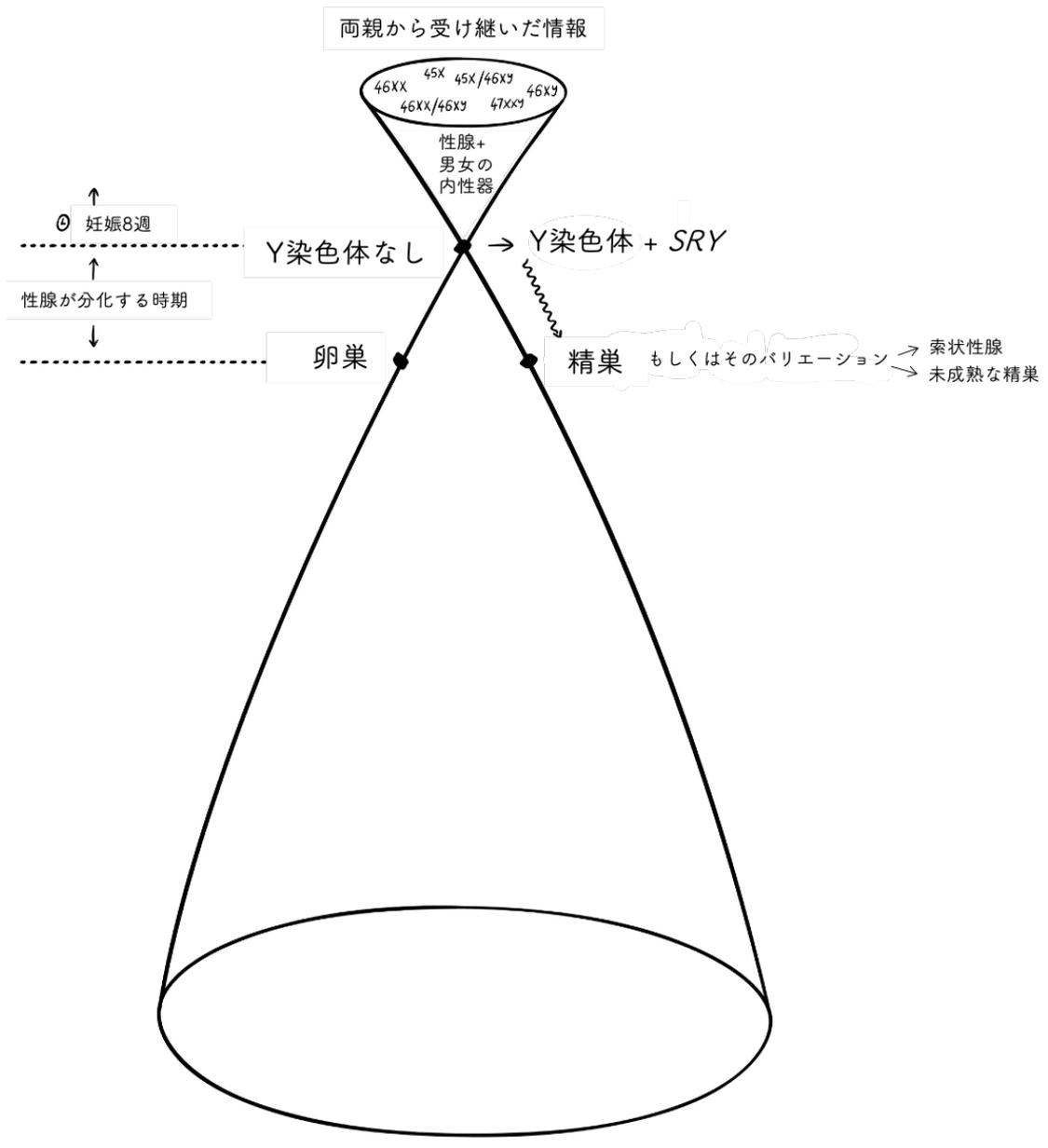
*SRY* 遺伝子があるかないかが性腺を精巣、卵巣どちらに分化するかを決めます。

*SRY* 遺伝子は、性腺を精巣へと分化させる引き金となります。精巣へ分化する過程で、多くの遺伝子・酵素・タンパク質が協調して働きます。

タンパク質は、あのアニメの”ミニオン”のように体内で働き、酵素はホルモンの形状を変化させるはたらきをもっています。

#### ご存知ですか？

性腺は体の左右で異なる分化をすることもあるのです。



## ホルモンを作ることと内性器が分化すること

性腺がどのように分化したかによって、性腺が**どのタイプのホルモンをどれだけ**作るかが決まります。

ホルモンは「伝令役」であり、1か所の臓器でつくられ、血液中に放出され、からだの他の場所でその作用を発揮します。

### 卵巢

卵巢は、完成するまで性器の発生に関わるホルモンを作りません。人のからだでは、ホルモン作用がない環境では、女性型の内性器（子宮、卵管、膣上部）がつくられるように設計されています。

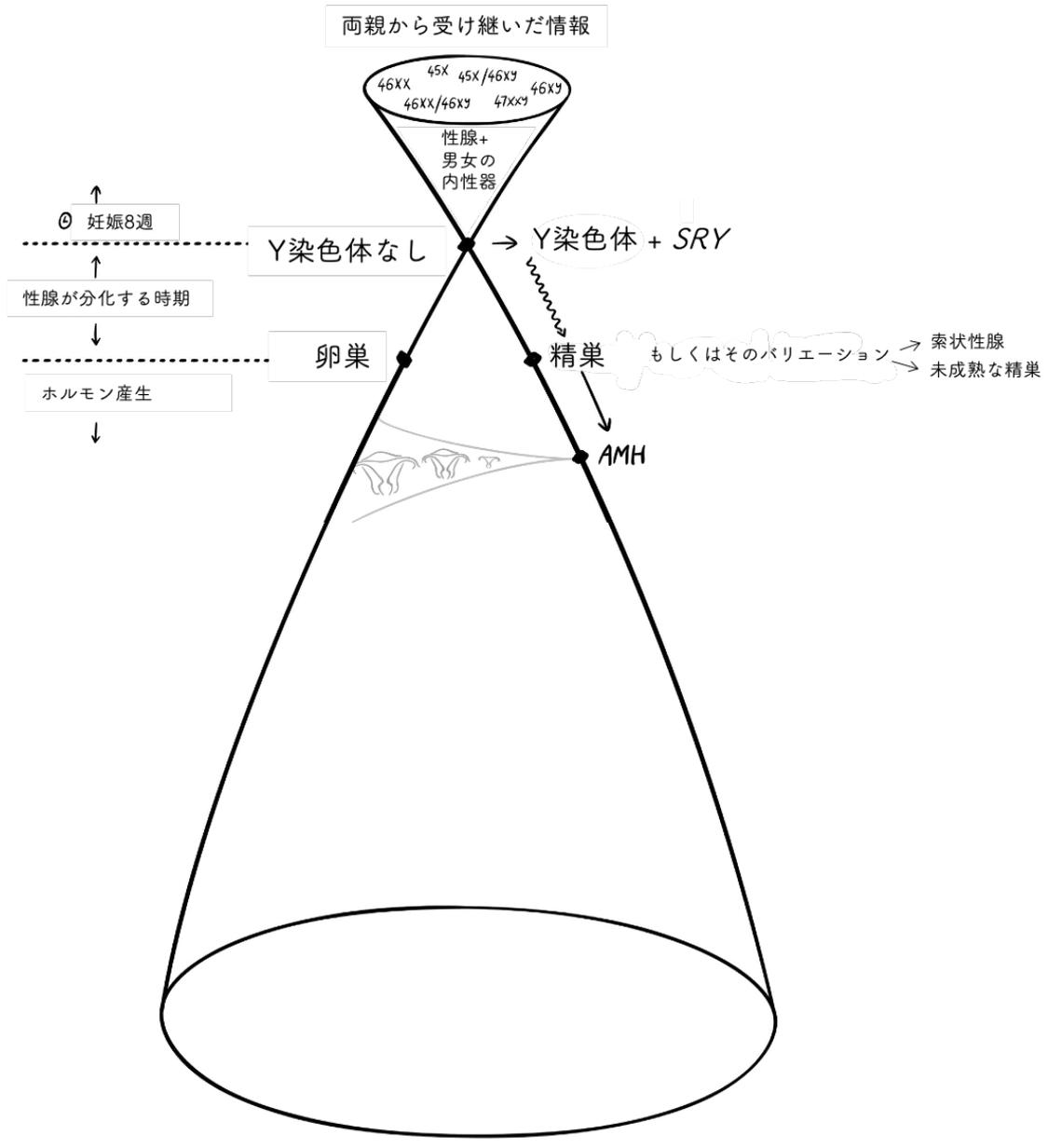
卵巢は、一般的な男性型の内性器を作るのに必要な男性に多いホルモン（テストステロン）を作りません。そのため、将来男性内性器になるはずだった部分は徐々に消えていくことになります。

### 精巣とその変化型

精巣は2つの主要なホルモン、抗ミュラー管ホルモン（AMH: Anti-Mullerian Hormone）とテストステロン（T: Testosterone）を作ります。

AMHは子宮、卵管、膣上部が発達しないようにする作用があります。

- 十分に分化・発達した精巣はAMHをたくさん作ります。そして、将来女性内性器になるはずだった部分を**消失させる**のです。
- 精巣の分化・発達が不十分だと、十分なAMHが作ることができません。将来、女性内性器になる部分が消失せず、**一部が残存する**ことがあります。これは、体の左右両側だけではなく、左右どちらか一方でのみで起こることもあります。
- 精巣が分化しなかった場合（こうした性腺を索状性腺と呼びます）、AMHは作られません。この場合、ホルモンがない環境となるので、**そのまま女性型の内性器**がつくられることとなります。



## 6

### 精巣は他に何を作るでしょう？ テストステロン！

精巣は**テストステロン (T)** も作っています。

テストステロンもホルモンの1つで、**アンドロゲン** (男性に多いホルモン) の一つです。

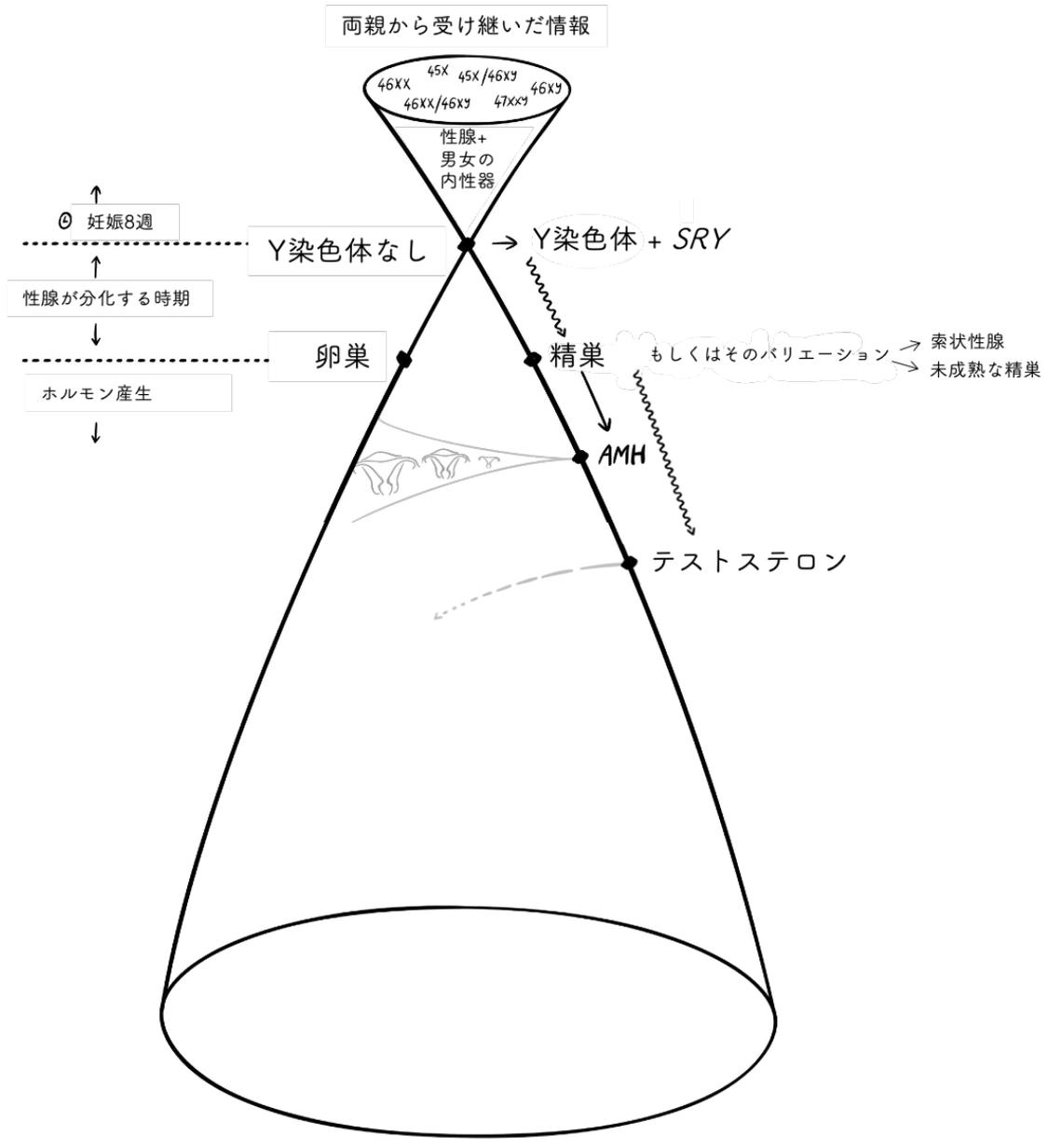
テストステロンは、将来、男性型の内性器となる部分に作用し、男性型の内性器をつくり  
ます。

男性の内性器とは、精巣上体、精管、精囊などです。精液を貯め、射精の通路となります。

一般的には、精巣では相当量のテストステロンがつくられます。

ですが、精巣が十分に分化、発達しないと、テストステロンは必要量つくられない、あるいは全くつくられない状態になります。

また、もし精巣が分化、発達しても、テストステロンを作る (合成する) ために必要な酵素が適切にはたらかないと、テストステロンを作ることができません。



## テストステロンをスーパーTに変換！

次のステップはテストステロン(以下“T”と略します)が**スーパーT**、つまりジヒドロテストステロン (DHT) に変換されるステップです。スーパーTはTとおなじく**アンドロゲン**とよばれるホルモンの一つです。

スーパーTは非常に強い効果をもつホルモンで、赤ちゃんの外から見える外性器(外陰部)を形作ります。つまり、陰茎(ペニス)や陰核(クリトリス)の形成、陰唇の癒合(ゆごう)と陰囊の発達をうながすのです。

これはどのようにして起こるのでしょうか？

スーパーTが作用する外性器には特別な酵素があって、その酵素でTはスーパーTに**変換されます**。精巣の分化・発達が不十分で、作られるTが少ないと、変換されるスーパーTも不足し、十分にはたらくことができません。

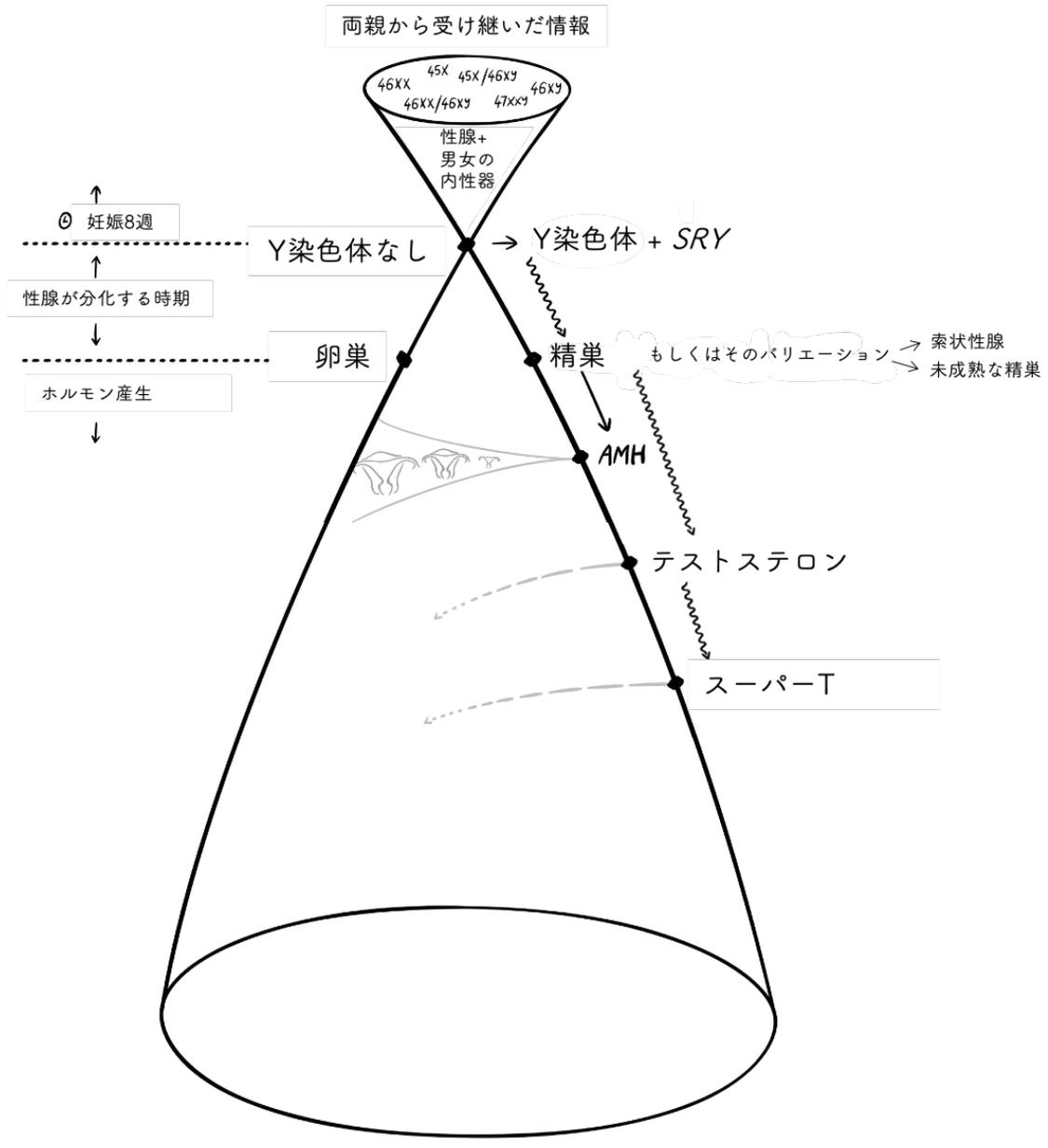
また、スーパーTを作る酵素のはたらき(これは $5\alpha$ 還元酵素と呼ばれています)が、一部、あるいは全部失われてしまうと、つくられるスーパーTも不足、あるいは完全になくなってしまいます。赤ちゃんの外性器の見た目は、TがスーパーTに**どれだけ変換されたか**によって決まるのです。

### 知っておきたいこと

ある特定のDSDをもつ子どもたちで、お母さんのお腹の中ではTやスーパーTを作ることができなかった場合でも、思春期に入るとTをつくったり、スーパーTに変換されることがあります。身体や臓器が、いつもと違った方法でTやスーパーTを作る方法を見つけるからです。

これはつまり、思春期になると、予想しなかったアンドロゲンの作用を受けるようになることを意味します。こういったことは、“ $17\beta$ 脱水酸化酵素欠損症”や“ $5\alpha$ 還元酵素欠損症”をもつ子どもたち、“SF-1異常症”をもつ子どもたち、あとはもしかすると“PAIS(部分型アンドロゲン不応症)”をもつ子どもたちで起こることがあります。

こうした思春期の変化は長い時間をかけて行われ、期間は数年に及びます。こうした時には、あらゆる話し合いにお子さん本人を交え、お子さん本人の意思を確認しながらひとつひとつ話しを進めていく丁寧なケアが必要です。



## アンドロゲン受容体「扉」

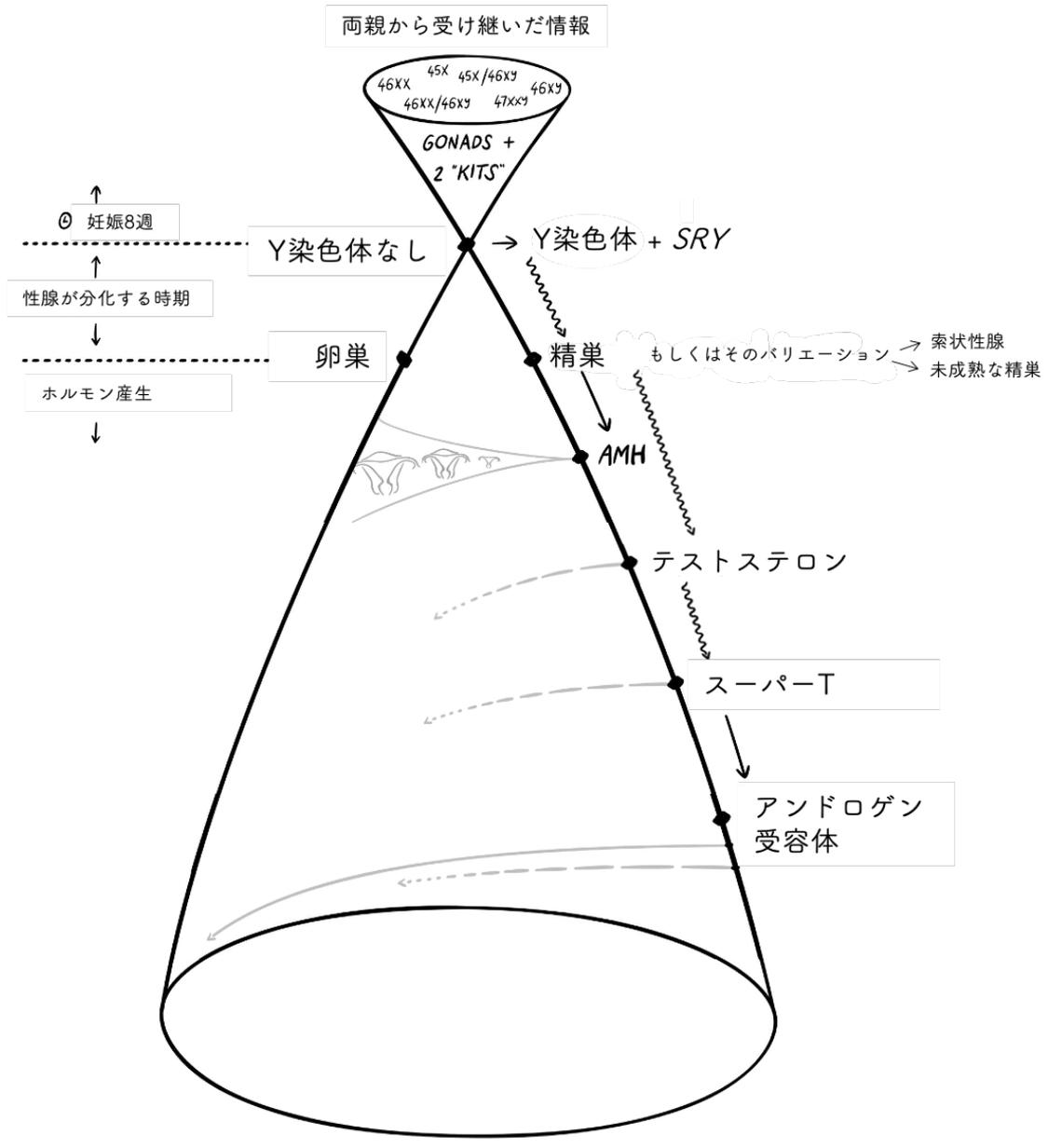
スーパーTが外性器の形を変えるには、**アンドロゲン受容体**という「ドア」を通らなければなりません！

アンドロゲン受容体は、スーパーTが通るドアであると思ってください。

人々のなかには、このドアの一部が閉じたままであったり、全く開いていないということもあるのです。

このようなことは以下の体の状態で起こります：

- 完全型アンドロゲン不応症もつ女の子
- 部分型アンドロゲン不応症をもつ女の子や男の子



## 一方、卵巣が分化した女の子の赤ちゃんには何が起ころ？

性腺が卵巣に分化すると、赤ちゃんの成長とともに、女性内性器がつくられます。それにもない、女性型の外性器（外陰部）がつくられます。陰唇、陰核および膣口です。先天性副腎過形成（CAH）の赤ちゃんのからだでは、コルチゾールと呼ばれる副腎のホルモンを作る酵素が生まれつきありません。つまり、原料から必要なホルモン（コルチゾール）へと変換することができない状態です。

さらに、こうした副腎ではT/アンドロゲンが余分につくられてしまいます。つまり、XXの核型をもつ赤ちゃんのからだの中では、本来作られるT/アンドロゲンよりも、はるかに多い量のT/アンドロゲンが作られることになるのです。これは内性器や外性器（外陰部）に影響を与えます。

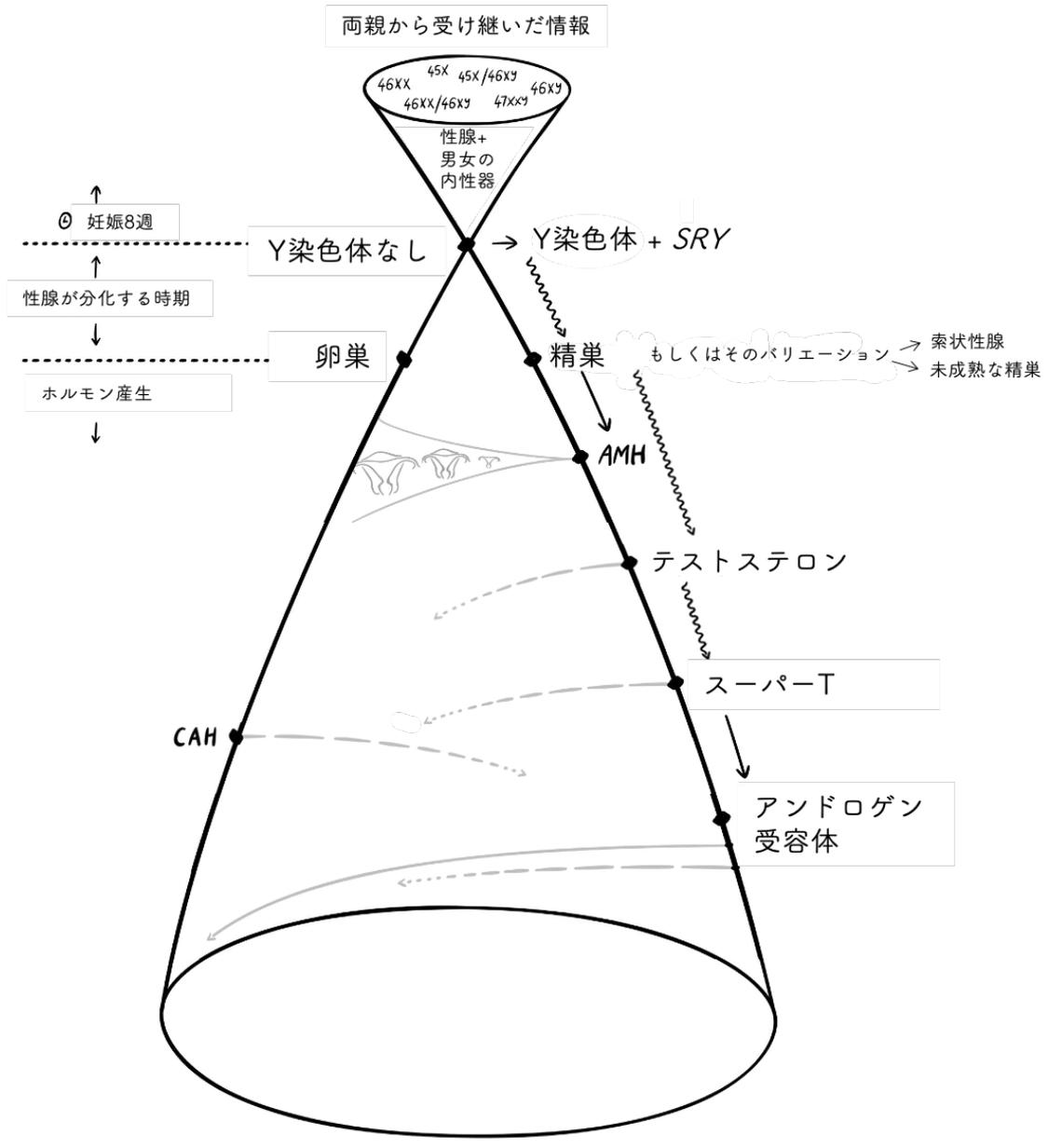
胎児期の外陰部の組織はT/アンドロゲンに反応しやすく、胎児期にT/アンドロゲンが増えると、どんな人のからだでも外陰部(陰核や陰唇)の形が変化し大きくなるのです。このため、CAHの赤ちゃんの外陰部は一般的な女の子に比べて大きな状態になります。

### ご存知ですか？

すべての人のからだには腎臓の上に副腎と呼ばれる臓器があります。ここから、からだの塩分や糖分の濃度、ストレスへの反応を調節するホルモンが作られます。さらに副腎はT/アンドロゲンも、少量ですがつくります。このために、男の子だけでなく女の子も、さまざまな程度のアンドロゲン/Tをつくっているのです。

### もっと知りたいですか？

46,XX DSDの赤ちゃんの中には、まれに卵巣の一部に精巣と似たような組織が含まれ、通常の46,XXの方よりも多くのTが作られることがあります。これを卵精巣と呼びます。



## 外性器の見た目について

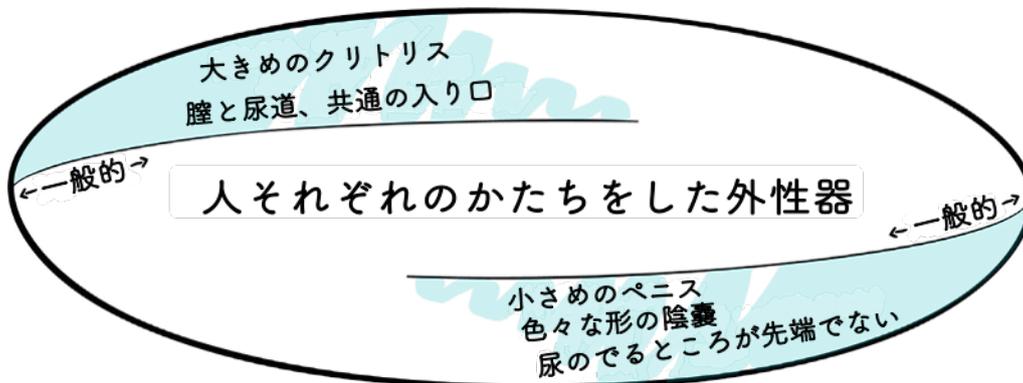
みなさんのからだの性がどのような分化をしているかにかかわらず、**外性器の見た目はみんなひとりひとり異なります。**

CAH、あるいは46,XYの核型をもつ**女の子**のなかには、

- 陰核の大きさが、他の女性と同じだったり、大きかったりすることもあります。
- 膣口の場所が尿道に近かったり、あるいは膣と尿道で合わさって入り口が一つになって見えることがあります。尿道は、膀胱から尿が流れ出る管です。ですので、これは膣と尿の出るところが分かれていないことを意味します。膣と尿道が合わさっているところは、からだの外の出口に近いこともあれば、からだの奥のこともあります。

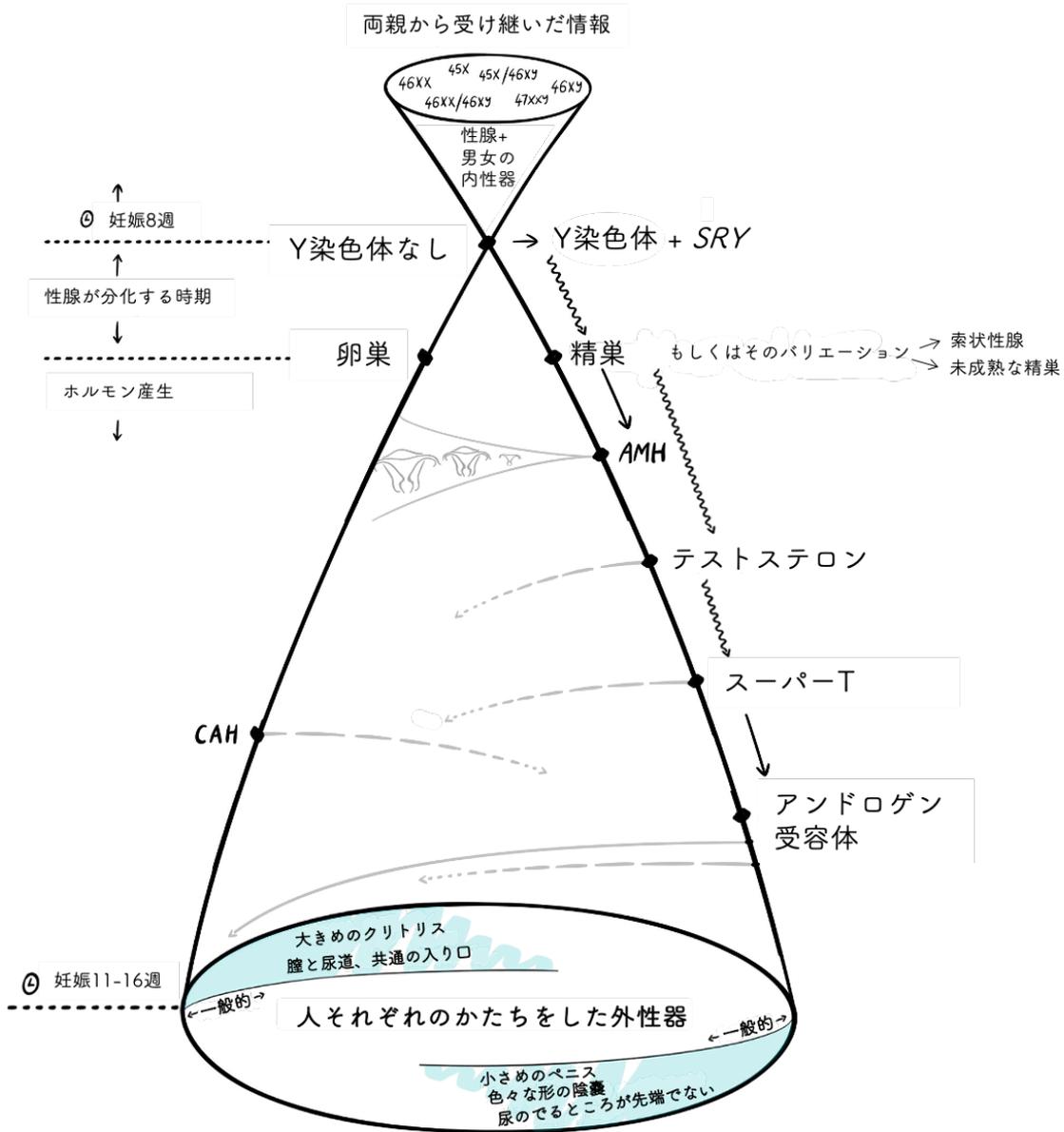
精巣が十分に発達・分化しない**男の子**や、精巣の発達ではたらくべき遺伝子や酵素がはたらかない**男の子**、T/アンドロゲンに十分反応しない**男の子**、あるいは通常**の精巣をもつ男の子**でも、

- ペニス（陰茎）は少し小さく、尿の出口が先端ではなく、ペニスの根本のほうにあることがあります。陰囊の発達が十分ではなく、左右に分かれていることがあります。ペニス（陰茎）が前に曲がっていることもあります。こうした状態を近位型の尿道下裂と呼びます。
- 片方ないし両方の精巣が陰囊にまで降りていないことがあります。



## まとめ

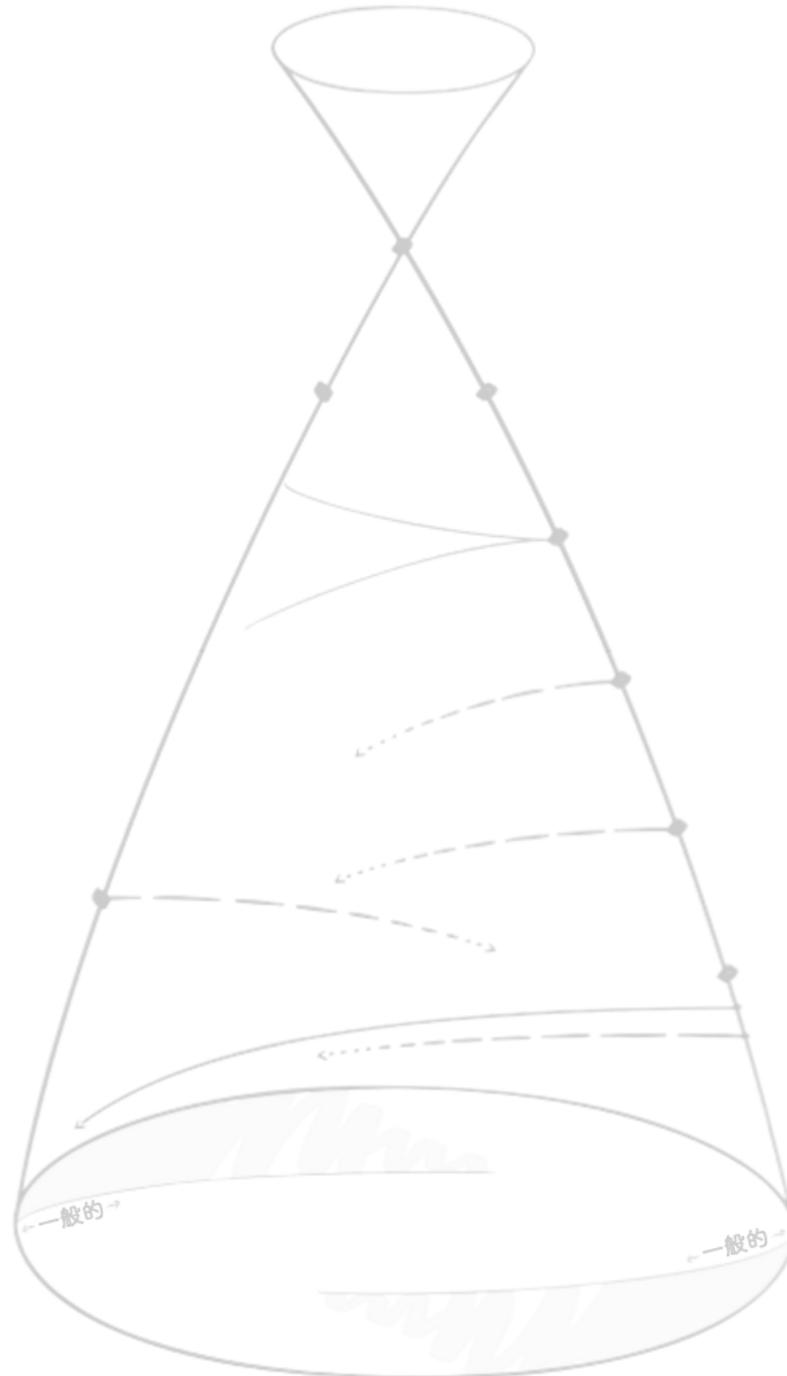
このページの図は、この冊子で、一般的・もしくは一般的ではない性の成り立ちについて学んだ10個のステップのまとめです。



DSD に関心のあるかたやその家族のみなさんへ、性の成り立ちを説明してみましよう

このテンプレートを使って、あなたやあなたのお子さんの性の成り立ちを説明する練習をしてみましょう。質問があるときは、病院の先生に聞いてみましょう。

両親から受け継いだ情報



## 思春期

思春期（二次性徴があらわれて完成する時期でもあります）はからだの性が成熟する過程で、とても大切な時期です。思春期は始まってから完成するまで、4-5年かかります。他の人たちとは異なるからだの性分化を経て生まれてきた子どもたちは、思春期をすぎる時期まで、継続してホルモンの専門家（小児内分泌医といいます）の診療を受ける必要があります。

みなさん/みなさんのお子さんが、思春期について、どのようなことを知っているか、主治医とお話してみてください。そして今後みなさん/みなさんのお子さんが成長し、思春期が進む間にどのような知識が必要か、相談をしてみてください。

### 親御さんに…

お子さんは、自分のからだに関する情報や知識を知りたがっていますし、また必要としています。自身のからだがどのように発達するかという情報についても同じです。からだの性の発達について早い時期から理解できるようにしましょう。結局はお子さん自身のからだに関する事なので、

原著

タイトル：Story of Sex Development, 2019

作成：英国性分化疾患家族の会 (dsdfamilies)

[info@dsdfamilies.org](mailto:info@dsdfamilies.org)

[www.dsdfamilies.org](http://www.dsdfamilies.org)

[www.dsdteens.org](http://www.dsdteens.org)

発刊：2019年11月

日本語版

翻訳：日本小児内分泌学会 性分化・副腎委員会監修

発刊：2021年5月

無断転載禁止