

「性發展障礙」(Disorders of Sex Development, DSD)簡介

真性陰陽人、假性陰陽人或雙性人這些名詞，在 2005 年芝加哥共識會議後，已被「性發展障礙」取代 (Disorders of Sex Development, DSD)。依照芝加哥共識之報告，先天性的性別不明人數約為 4500 人中有 1 人(0.022%)。

性發展障礙是「不典型的染色體，性腺或解剖學的性別發育異常」。它是一群複雜的疾病(表一)，每個狀況不盡相同，需要由不同領域的專家團隊共同進行評估。在染色體及診斷方面，要考慮的是新生兒未來的性別認同;解剖學方面，要考慮的是泌尿和性功能;性腺方面，評估的重點在是否仍有內分泌功能及生育能力;以及保留性腺但有致癌風險是否可以接受。

有些女嬰因先天性腎上腺增生症出現重度生殖器異常，需儘早作整型重建手術，補充皮質素來抑制男性激素，以恢復女性發育。有些嬰兒的泌尿系統併外生殖器異常，須手術矯治才能維持正常功能。因此民國 107 年八月，衛福部醫事司召集兒科等醫界代表和心理諮商團體，就「未成年雙性人變性手術時機」開會研商之「所謂建議 12 歲前不宜手術」，應是專指未影響健康因素之非緊急手術。

「性發展障礙」者舊被稱為「雙性人」，易與俗稱為「變性人」之「跨性別者」混淆，二者不同。說明列於表二。

(感謝台大醫院基因學部胡務亮醫師提供基因診斷相關資訊)

表一 各種「性發展障礙」

(1) 性染色體性發展變異	(2) 46XY 性發展變異	(3) 46XX 性發展變異
A. 45XO(透納氏症)	A. 睪丸發育異常	A. 卵巢發育異常
B. 47XXY (柯林菲特氏症)	睪丸完全或部分發育不全	雄性化卵巢
C. 45X/46XY 鑲嵌型	性腺退化	卵巢發育不全
D. 46XX/46XY 鑲嵌型	兼具卵巢睪丸變異	兼具卵巢睪丸變異
	B. 雄性激素生成異常	B. 雄性激素過量
	雄性激素不敏感症等	
	C. 其他(洩殖腔外翻，嚴重尿道下裂)	C. 其他(洩殖腔外翻，穆勒氏管未發育)

表二 「性發展障礙」及「跨性別」之比較

	性發展障礙 (Disorder of Sex Development, DSD)	跨性別(transgender)
染色體與外觀 (生理性別及生殖器官)	有些一致,有些不一致	一致 (未變性前)
生殖器官	無異狀,發育不全或變異 (可單套或雙套生殖器官)	正常 (單套)
生育能力	少數有,大部分無	有 (未變性前)
內科醫療幫助	有些須要補與生長發育有關激素或藥物	不須 (未變性前)
外科手術	嚴重畸形者須外科矯正	不須 (未變性前)
比例	約 1/4500	N/A
心理	N/A	性別不安症