

КРАТКИЙ СЛОВАРЬ ИНТЕРСЕКС ВАРИАЦИЙ





WWW.ARSINTERSEX.ORG

  ARSINTERSEX

ARSINTERSEX@GMAIL.COM

Савельев И., Якоб А., *Краткий словарь интерсекс вариаций*,
Ассоциация русскоязычных интерсекс людей, 2024

СОДЕРЖАНИЕ

Введение	4
Глоссарий	5
Общие сведения	7
Типичный процесс полового развития	7
Компоненты пола	8
Признаки, которые могут свидетельствовать о наличии интерсекс вариации	9
Хромосомные вариации	10
Вариация де ля Шапеля	10
Вариация Джейкобса (XYU)	10
Вариация Клайнфельтера	10
Вариация Фрейзера	10
Вариация Шерешевского-Тернера (XO)	11
Вариация XXYY	11
Трисомия X	11
Химеризм и мозаицизм половых хромосом	11
Гормональные вариации	13
Врождённая гиперплазия коры надпочечников	13
Гиперандрогения	13
Гипогонадизм и вариация Каллмана	13
Дефицит и избыток ароматазы	14
Индукцированная прогестинном вирилизация	14
Изолированный недостаток 17,20-лиазы	14
Недостаток 5-альфа-редуктазы	15
Недостаток 17-бета-гидроксистероиддегидрогеназы	15
Нечувствительность к андрогенам	15
Нечувствительность к лютеинизирующему гормону и гипоплазия клеток Лейдига	16
Нечувствительность к фолликулостимулирующему гормону	17
Нечувствительность к эстрогенам	17
Анатомические вариации	18
Анорхия (отсутствие гонад) и афалия (отсутствие пениса или клитора)	18
Вагинальная атрезия (сращение стенок влагалища)	18
Дисгенезия гонад и вариация Свайера	18
Вариация Майера-Рокитанского-Кюстера-Хаузера (МРКХ)	19
Вариация персистирующих мюллеровых протоков и их изменения	19
Клиторомегалия (увеличенный клитор) и микропенис	19
Крипторхизм (неопущенное яичко)	20
Овотестикулярная вариация (овотестис)	20
Пеноскротальная транспозиция	20
Экстрофия мочевого пузыря	20
Эписпадия и гипоспадия	20
Дополнительные ресурсы	21

ВВЕДЕНИЕ

Обсуждение интерсексности часто бывает омрачено многочисленными стереотипами, мифами и неправильными представлениями, что приводит к недопониманию и избеганию тематического разговора даже среди людей, хорошо осведомлённых в других вопросах. С целью преодоления этих проблем и повышения информированности людей мы решили создать брошюру, которая, используя доступный и гуманный язык, поможет каждому желающему лучше понять интерсекс вариации.

Следует отметить, что брошюра не является медицинским источником и данные, представленные в ней, предназначены для общего ознакомления и не должны использоваться как основа для окончательных медицинских диагнозов. Более того, данный обзор интерсекс вариаций не претендует на полноту и может не охватывать все варианты интерсексности и возможные исключения из общих правил.

Наконец, вариации в этом пособии представлены в алфавитном порядке и разделены по главам на хромосомные, гормональные и анатомические лишь для упрощения навигации по тексту. Многие интерсекс вариации не могут быть однозначно классифицированы как исключительно хромосомные, гормональные или анатомические, поскольку их причины комплексны и разнообразны.

Ассоциация русскоязычных интерсекс людей (ARSI) выражает благодарность Илье Савельеву и Алину Якобу за авторство, Антону Агафонову и Виктору Молко за рецензирование и Елене Д. за корректуру текста публикации.

Рекомендуемое библиографическое описание:

Савельев И., Якоб А., *Краткий словарь интерсекс вариаций*. Ассоциация русскоязычных интерсекс людей, 2024.

Если вы обнаружили ошибку или имеете комментарии, обратную связь можно присылать на наш официальный электронный адрес: arsintersex@gmail.com.

ГЛОССАРИЙ

Основные термины

- ✓ **Интерсекс** — термин, используемый для описания широкого спектра врождённых вариаций половых признаков человека, которые не соответствуют типичным определениям мужского или женского тела.
- ✓ **Половые признаки** — генетические, гормональные и анатомические особенности тела, имеющие отношение к роли человека в репродуктивном процессе. Половые признаки включают определённые хромосомы, гены, железы, гормоны, гениталии и другие органы, а также особенности, которые появляются в период полового созревания. Среди половых признаков называют такие, как пенис, яички, предстательную железу, семенные пузырьки, семявыносящие протоки и придаточные половые железы, яичники, фаллопиевы трубы, матку, влагалище, клитор, малые и большие половые губы, строение груди и положение кадыка, тембр голоса, паттерны оволосения на лице и теле, объём мышечной массы, некоторые особенности строения скелета и распределение жировой ткани, активность потовых желёз и др.
- ✓ **Хромосома** — структура в ядре клетки, которая содержит в себе гены. Половые хромосомы, в частности X и Y, определяют половые признаки человека. Обычно у женщин имеется две X-хромосомы, а у мужчин — одна X и одна Y.
- ✓ **Кариотип** — полный набор хромосом в организме, визуально представленный и организованный в определенном порядке по размеру, форме и количеству. Обычно у человека 46 хромосом, объединённых в 23 пары.
- ✓ **Ген** — часть ДНК, которая передается от родителей к детям и определяет черты организма. Половые гены участвуют в формировании половых признаков. К ключевым половым генам относятся SRY, SOX9, AR, AMH, DAX1, WNT4 и DMRT1.
- ✓ **Железа** — орган, вырабатывающий гормоны и другие химические вещества. К половым железам (гонадам) относят яички, яичники и овотестис, а также гонадные тяжи. Половые железы вырабатывают половые гормоны и половые клетки (сперматозоиды или яйцеклетки).
- ✓ **Гормон** — биохимическое вещество, выделяемое железами и регулирующее физиологические функции. Половые гормоны (эстрогены и андрогены) участвуют в регуляции полового развития, репродуктивных циклов и вторичных половых признаков. Эстрогены отвечают за развитие и поддержание половых признаков, обычно возникающих у женщин, а андрогены — у мужчин. К эстрогенам относят такие половые гормоны, как эстрадиол, эстрон и эстриол, а к андрогенам — тестостерон, дигидротестостерон, андростендион и дегидроэпиандростерон. И эстрогены, и андрогены имеются у всех людей. Обычно у женщин уровень эстрогенов преобладает над уровнем андрогенов, а у мужчин уровень андрогенов преобладает над уровнем эстрогенов.
- ✓ **Гонадотропные гормоны** — группа гормонов, вырабатываемых передней долей гипофиза, которые играют центральную роль в регулировании функций половых желез у людей. Основными гонадотропными гормонами являются фолликулостимулирующий гормон (ФСГ) и лютеинизирующий гормон (ЛГ).

- ✓ **Тестостерон** — гормон из группы андрогенов, который отвечает за развитие вторичных половых признаков, обычно считающихся мужскими. Дигидротестостерон — более мощная форма тестостерона.
- ✓ **Гениталии** — внешние органы репродуктивной системы. Среди гениталий человека обычно называют такие, как половой член, яички, мошонка, вульва и влагалище.
- ✓ **Фермент** — белок, который ускоряет химические реакции в организме.
- ✓ **Фолликул** — микроскопическая структура в яичниках, которая содержит незрелые яйцеклетки (ооциты) и окружает их, обеспечивая необходимые условия для их развития и созревания.
- ✓ **Клетки Лейдига** — клетки в яичках, которые играют ключевую роль в производстве мужского полового гормона тестостерона, необходимого для развития мужских половых признаков, таких как рост волос на лице, углубление голоса и развитие мышц, а также для поддержания либидо и сперматогенеза (процесса образования сперматозоидов).

ОБЩИЕ СВЕДЕНИЯ

Типичный процесс полового развития

Развитие половых признаков человека начинается с момента зачатия и наследования половых хромосом. Человек получает по одной половой хромосоме от каждого родителя, в результате чего образуются такие комбинации, как XX для женщин и XY для мужчин. Y-хромосома содержит ген SRY, который имеет решающее значение для начала развития яичек и половых признаков, считающихся мужскими. В отсутствие Y-хромосомы и гена SRY организм по умолчанию развивается путём, типичным для женского тела. Первоначально у эмбриона имеется единая ткань гонад, из которой могут развиваться либо яичники, либо яички. Активация гена SRY приводит к образованию яичек, которые затем начинают производить мужские гормоны. Без активации этого гена гонадная ткань развивается в яичники.

На развитие внутренних репродуктивных структур влияют гормоны, вырабатываемые половыми железами. У мужчин яички производят гормоны тестостерон и антимюллеров гормон, что приводит к развитию вольфовых протоков в типично мужские репродуктивные органы и к регрессии мюллеровых протоков. У женщин отсутствие антимюллерова гормона позволяет мюллеровым протокам развиваться в матку, маточные трубы и верхнюю часть влагалища. Яичники остаются относительно неактивными во время внутриутробного развития, а женские половые органы развиваются из-за отсутствия мужских гормонов. По мере роста у плода формируются типично мужские или типично женские гениталии. Этот период также включает развитие других половых признаков, таких как предстательная железа у мужчин и вагинальный канал у женщин. Ребёнок рождается с видимой комбинацией пениса и яичек или влагалищем.

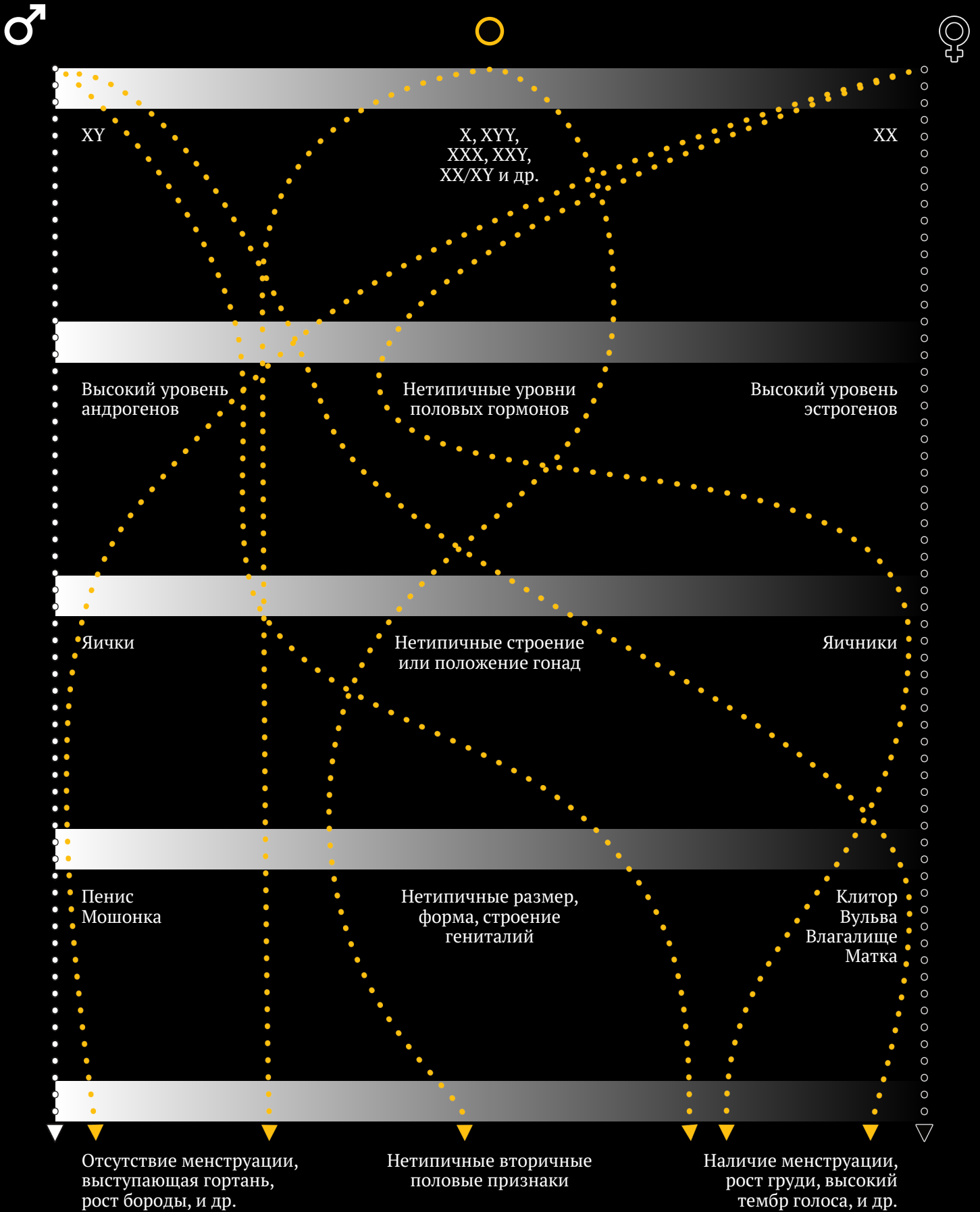
На каждой из описанных стадий формирования половых признаков до рождения половое развитие организма может пойти нетипичным путём, и в такой ситуации ребёнок родится с одной из более сорока интерсекс вариаций.

После рождения в раннем детстве у детей обычно не происходит изменений в репродуктивной системе, активность гонад низкая, половые гормоны вырабатываются в минимальных количествах. Начало полового созревания отмечается активацией гипоталамо-гипофизарно-гонадной оси. Гипоталамус высвобождает гормон гонадолиберин, который стимулирует гипофиз вырабатывать лютеинизирующий и фолликулостимулирующий гормон, что приводит к выработке половых гормонов половыми железами.

У женщин повышенный уровень эстрогена стимулирует развитие груди, рост матки и начало менструального цикла. У мужчин тестостерон способствует росту мышц, понижению тембра голоса и росту волос на лице и теле. С достижением половой зрелости у женщин начинаются регулярные менструальные циклы, указывающие на овуляторные циклы и возможность беременности. Мужчины производят жизнеспособную сперму и могут стать отцами детей. Уровень половых гормонов у взрослых регулирует не только репродуктивную функцию, но также поддерживает вторичные половые признаки и влияет на общее состояние здоровья и благополучие.

Нетипичное развитие половых признаков после рождения может свидетельствовать о наличии одной из интерсекс вариаций (но также может быть следствием других особенностей организма).

Компоненты пола



Признаки, которые могут свидетельствовать о наличии интерсекс вариации

Ниже представлен список признаков, которые могут свидетельствовать о наличии интерсекс вариации.

- Нетипичная форма, размер или расположение гениталий при рождении
- Нетипично большой клитор или маленький пенис
- Полное или частичное сращение половых губ или мошонки
- Нетипичное расположение пениса относительно мошонки
- Нетипичное расположение мочеиспускательного отверстия
- Отсутствие или частичное закрытие вагинального отверстия
- Наличие единого канала и отверстия для мочевыводящих путей
- Нетипичное строение или отсутствие матки и шейки матки
- Отсутствие яичек в мошонке
- Наличие ткани яичек и яичников в одном теле
- Нетипичное сочетание внутренних и внешних половых органов
- Полное отсутствие гонад
- Нетипично повышенный или пониженный уровень половых гормонов
- Нетипично раннее, позднее или отсутствующее половое созревание
- Неожиданное развитие или отсутствие развития грудных желез
- Отсутствие или нетипичные циклы менструации
- Нетипично высокий или низкий для возраста рост
- Нетипичное количество половых клеток или их отсутствие
- Невозможность зачать ребёнка
- Нетипичные паттерны оволосения на лице и других частях тела
- Нетипичное распределение жира в организме
- Нетипично высокий или низкий голос
- Боли в области таза и подозрения на грыжу
- Остеопороз в молодом возрасте
- Инсулинорезистентность или трудности с контролем уровня сахара в крови.

Схема на предыдущей странице приведена в образовательных целях и отображает лишь некоторые из множества возможных сочетаний половых признаков у людей, рождённых с интерсекс вариациями. Для окончательного вывода о наличии или отсутствии интерсекс вариации важно провести все необходимые исследования и установить конкретную причину возникновения тех или иных нетипичных половых признаков. Основные комбинации половых признаков, которые образуют интерсекс вариации, перечислены в следующих главах.

ХРОМОСОМНЫЕ ВАРИАЦИИ

Вариация де ля Шапеля

У людей с вариацией де ля Шапеля имеется кариотип XX, но одна из X-хромосом содержит сегмент Y-хромосомы, включающий ген SRY, который отвечает за развитие яичек и выработку тестостерона. Люди с этой вариацией имеют внешнюю репродуктивную анатомию, которая обычно считается мужской, но их яички могут развиваться не полностью и не опускаться. Такие люди имеют неполное половое созревание, увеличенные грудные железы, уменьшенное количество волос на лице и теле, низкую выработку спермы и возможное бесплодие.

Вариация Джейкобса (XY^Y)

Люди с вариацией Джейкобса имеют кариотип 47, XY^Y. Это происходит из-за сперматозоида с дополнительной Y-хромосомой, который, оплодотворяя обычную яйцеклетку, образует эмбрион с хромосомным набором XY^Y. Часто люди с этой вариацией имеют высокий рост и другие телесные особенности, но не имеют других видимых отличий в половых признаках. Некоторые люди с этими вариациями имеют крипторхизм (неопущенные яички), микропенис, гипоспадию и гипопластическую мошонку.

Вариация Клайнфельтера

Люди с вариацией Клайнфельтера имеют дополнительную копию или копии X-хромосомы, а значит, имеют кариотипы 47, XX^Y; 48, XXX^Y; 49, XXXX^Y и др. Такие люди могут иметь яички меньшего размера, сниженный уровень половых гормонов (гипогонадизм), более позднее или отсутствующее половое созревание, увеличенные молочные железы, высокий рост, более длинные ноги и более короткое туловище, широкие бедра, а также меньшее количество волос на лице и теле.

Вариация Фрейзера

Вариация Фрейзера — редкая генетическая вариация. У людей с этой вариацией, помимо иных телесных особенностей, могут иметься нетипичные половые признаки (неопущенные яички, увеличенный клитор и иные особенности гениталий).

Вариация Шерешевского-Пернера (ХО)

Люди с вариацией Шерешевского-Пернера имеют кариотип 45, X. Они могут иметь уменьшенные яичники, позднее или неполное половое созревание, отсутствие менструаций и бесплодие. Такие люди имеют низкий рост, особенности развития шеи, ушей и грудной клетки, а также могут иметь заболевания сердца.

Вариация ХХУУ

Люди с вариацией ХХУУ имеют кариотип 48, ХХУУ. При обычном делении клеток в каждом сперматозоиде родителя остается одна половая хромосома — X или Y. Однако иногда происходит нетипичное деление клеток, в результате которого в одном сперматозоиде оказывается три половые хромосомы (ХХУ) одновременно. Когда этот сперматозоид оплодотворяет яйцеклетку с одной X-хромосомой, у полученного эмбриона будет три X-хромосомы и одна Y-хромосома, что приведет к кариотипу 48, ХХУУ. Люди с этой вариацией могут иметь неопущенные яички, вырабатывающие меньшее количество тестостерона, позднее половое созревание, меньшее развитие мышц и оволосение, а также увеличенные грудные железы.

Трисомия X

Люди с трисомией X имеют кариотип 47, ХХХ. Такие люди часто не имеют никаких внешних особенностей, но могут быть бесплодными и не иметь менструаций. Также их яичники могут перестать вырабатывать гормоны в более раннем возрасте.

Химеризм и мозаицизм половых хромосом

Химеризмом называют ситуацию, когда в клетках одного организма присутствует два или более различных наборов ДНК. Например, часть клеток организма такого человека может иметь хромосомный паттерн ХХ, а другая часть — хромосомный паттерн ХУ. Такая ситуация может возникнуть из-за слияния двух оплодотворённых яйцеклеток в одну в процессе эмбрионального развития. При слиянии двух зигот одного пола человек имеет обычные половые признаки, и такая ситуация обнаруживается редко. Чаще всего о своей вариации узнают интерсексы с сосуществующими ХХ- и ХУ-хромосомами, поскольку это может повлиять на половое развитие. Из-за разного генетического состава хромосом такие люди могут иметь как пару яичников, так и пару яичек, один яичник и одно яичко, а также гонады смешанного типа. К тому же они могут иметь изменения в гениталиях, уровне гормонов и во вторичных половых признаках.

Люди с мозаицизмом половых хромосом также имеют часть клеток с типичным набором половых хромосом (ХХ или ХУ) и часть клеток с отличающимся (клетки с одной хромосомой X, клетки с дополнительной хромосомой X и другие). Однако

мозаицизм половых хромосом возникает в одной зиготе из-за нетипичного деления клеток на ранних стадиях эмбрионального развития. Физические проявления мозаицизма могут отличаться в зависимости от процентного содержания отличающихся клеток и их распределения в организме. Они могут включать отличия в гениталиях, гипоспадию, смешанные гонады, нетипичное половое созревание и бесплодие.

Разница между химеризмом и мозаицизмом заключается в следующем. Химеризм возникает в результате слияния двух зигот, что приводит к появлению двух разных генетических профилей у одного человека. Мозаицизм возникает в результате генетического изменения в одной зиготе, вызывающего комбинацию типичных и нетипичных клеток. У человека с химеризмом в одном организме сочетаются клетки с хромосомами XX и клетки с хромосомами XY. Люди с мозаицизмом имеют клетки с типичными хромосомами XX или XY, а также клетки с нетипичными хромосомами — X, XXУ и др. Люди с химеризмом могут иметь отличия в цвете глаз, кожи, волос и др., тогда как люди с мозаицизмом обычно не имеют таких отличий. Наконец, химеризм встречается гораздо реже, чем мозаицизм.

ГОРМОНАЛЬНЫЕ ВАРИАЦИИ

Врождённая гиперплазия коры надпочечников

Надпочечники — это маленькие железы треугольной формы, расположенные на каждой почке. Наружный слой этого органа («кора») вырабатывает кортизол и альдостерон, которые имеют решающее значение для функций организма. У людей с врожденной гиперплазией коры надпочечников уровень этих гормонов изменяется, что приводит к увеличенному количеству андрогенов и развитию у плода половых признаков, считающихся мужскими.

Люди с кариотипом XX и этой вариацией могут рождаться с увеличенным клитором, сросшимися половыми губами и единым отверстием для уретры и вагинального канала. По мере взросления они также могут иметь нетипичные паттерны оволосения и увеличение мышечной массы. Эта вариация может проявлять себя как при рождении, так и позднее в жизни. Стоит отметить, что эта вариация иногда может требовать срочного медицинского вмешательства, направленного на устранение угрозы смертельной потери солей (но не уменьшения клитора или реконструкции влагалища).

Гиперандрогения

Люди с гиперандрогенией имеют повышенный уровень андрогенов в крови и развивают половые признаки, которые обычно считаются мужскими. Гиперандрогения может быть как результатом другой интерсекс вариации, так и результатом заболеваний.

Гипогонадизм и вариация Каллмана

Люди с гипогонадизмом имеют уровень половых гормонов ниже обычного. Такое состояние может быть связано как с интерсекс вариациями и изменениями в гонадах (первичный гипогонадизм), так и с сигналами мозга, регулирующими выработку гормонов (вторичный гипогонадизм). Проявления гипогонадизма варьируются и могут включать изменения в развитии вторичных половых признаков, влиять на фертильность и плотность костной ткани.

Особая форма гипогонадизма называется вариацией Каллмана. Эта вариация возникает при развитии плода из-за отсутствия или неполного перемещения в гипоталамус нейронов, отвечающих за выработку гонадолиберина (гонадотропин-рилизинг-гормона) и обоняние. Люди с этой вариацией и кариотипом XY рождаются с уменьшенным пенисом, неопущенными яичками и отсутствием обоняния. У них также не наступает типичное для мужчины половое созревание.

Дефицит и избыток ароматазы

Ароматаза — это фермент, который играет ключевую роль в процессе превращения андрогенов в эстрогены.

Люди с недостатком ароматазы не могут производить эстрогены из андрогенов. Люди с этой вариацией и XX-хромосомами могут рождаться с увеличенным клитором и сросшимися половыми губами. В период полового созревания у них может не развиться грудь, не начаться менструация, увеличиться мышечная масса и могут появиться волосы на лице. Человек с XY-хромосомами может иметь высокий рост, поскольку эстроген отвечает за закрытие зон роста.

У людей с избытком ароматазы из-за изменений в гене CYP19A1 увеличено производство эстрогенов (гиперэстрогенизм). У людей с XY-хромосомами проявления этой вариации могут включать увеличение молочных желез в подростковом возрасте и небольшой рост из-за раннего закрытия зон роста костей. Для людей с XX-хромосомами избыток эстрогенов может способствовать нетипичному увеличению размера грудных желёз и нерегулярным менструациям.

Индукцированная прогестинном вирилизация

Прогестин — это общее название для синтетических аналогов женского полового гормона прогестерона, которые используются для гормональной контрацепции и заместительной гормональной терапии. Некоторые прогестины могут взаимодействовать не только с рецепторами прогестерона, но и с рецепторами андрогенов. В результате при высоких дозах гормона или особой чувствительности матери к этим эффектам во время беременности у плода с хромосомами XX может произойти развитие гениталий, которые обычно ожидаются у мужчин. Люди с этой вариацией могут рождаться с увеличенным клитором, сросшимися половыми губами, отличиями во влагалище. При этом у них часто нет отличий в яичниках, фаллопиевых трубах, матке, а также половом созревании.

Изолированный недостаток 17,20-лиазы

17,20-лиаза — это фермент, который отвечает за создание андрогенов и эстрогенов. Тела людей с недостатком этого фермента производят меньшее количество тестостерона. Они могут рождаться с особенностями гениталий и не иметь типичного полового созревания.

Недостаток 5-альфа-редуктазы

Люди с этой вариацией имеют X- и Y-хромосомы, но имеют уменьшенный уровень 5-альфа-редуктазы — фермента, который отвечает за регуляцию половых гормонов в организме и переработку тестостерона в дигидротестостерон, что имеет решающее значение для развития мужских половых органов до рождения. Поэтому результатом этой вариации может являться нетипичное строение гениталий (от типично женских гениталий до нетипичных гениталий, микропениса и гипоспадии).

Когда люди с такой вариацией достигают полового созревания, их организм начинает вырабатывать гораздо больше тестостерона. Даже при отсутствии достаточного количества дигидротестостерона высокий уровень тестостерона может вызывать маскулинизацию, например, рост гениталий, увеличение мышечной массы, изменение тембра голоса.

Недостаток 17-бета-гидроксистероиддегидрогеназы

Люди с этой вариацией имеют уменьшенный уровень 17-бета-гидроксистероиддегидрогеназы — фермента, необходимого для переработки гормона андростендиона в тестостерон. Поскольку тестостерон до рождения играет ключевую роль в формировании типично мужских гениталий, мальчики с этой вариацией могут рождаться с нетипичными гениталиями, например, микропенисом и гипоспадией. С другой стороны, поскольку развитие женских половых органов не зависит от тестостерона, девочки с этой вариацией часто имеют типичные женские гениталии. Однако с возрастом у них могут наблюдаться нерегулярные менструации или даже их полное отсутствие.

Когда люди с такой вариацией достигают полового созревания, их организм находит альтернативные способы выработки тестостерона. Из-за этого у них могут происходить изменения вторичных половых признаков, включая появление волос на лице, огрубение голоса и др. Таким образом, организм «догоняет» маскулинизацию во время полового созревания благодаря этим альтернативным гормональным путям, даже если уровень тестостерона остается низким.

Нечувствительность к андрогенам

Люди с этой вариацией имеют XY-хромосомы, но их организм не реагирует на андрогены, что затрудняет или делает невозможным использование организмом этих гормонов для развития типично мужских половых признаков.

В отсутствие эффективного действия андрогенов эмбрион развивает половые признаки, которые принято считать женскими. Напротив, присутствие андрогенов и их взаимодействие с андрогенными рецепторами активирует путь типично мужского полового развития. На клеточном уровне молекула андрогена связывается с рецептором андрогенов (белком), который находится в клетке. После этого рецептор андрогенов изменяет свою форму и перемещается в ядро клетки, взаимодействует с определенными сегментами ДНК и «включает» или «выключает»

отдельные гены. В контексте полового развития активация генов андрогенами ведёт к развитию пениса, росту волос на лице, увеличению мышечной массы, изменению тембра голоса и др. Таким образом, процесс связывания андрогенов и андрогенового рецептора запускает цикл клеточных событий, необходимых для развития типично мужских половых признаков.

У человека с нечувствительностью к андрогенам имеются изменения в функционировании или отсутствие андрогенного рецептора. Из-за этих изменений внутриклеточные процессы, которые приводят к развитию типично мужских половых признаков, не происходят, несмотря на наличие андрогенов.

Люди с полной нечувствительностью к андрогенам рождаются с внешне типичными женскими гениталиями, но у них отсутствуют матка, маточные трубы и верхняя часть влагалища. Люди с этой вариацией часто не знают о наличии у них этой вариации до того момента, когда у них в ожидаемый период не наступает менструация или возникают трудности с наступлением беременности.

У людей с частичной нечувствительностью к андрогенам в зависимости от уровня гормонов могут развиваться нетипичные половые признаки. Это может привести к различным вариантам внешности: от почти полностью мужской до почти полностью женской, а также к нетипичным гениталиям (гипоспадия, нетипичные размеры пениса/клитора, раздвоение мошонки, сращение половых губ и др.)

В подростковом возрасте, когда уровень гормонов обычно резко повышается, у человека с нечувствительностью к андрогенам могут не происходить ожидаемые изменения, связанные с половым созреванием у мужчин. Например, может практически не происходить изменения тембра голоса, роста волос на лице или увеличения кадыка. У людей с полной нечувствительностью к андрогенам, как правило, отсутствуют менструации. Однако даже если организм не может эффективно использовать андрогены, он все равно способен превращать некоторые из них в эстроген. Это одна из причин, по которой у людей с этой вариацией в период полового созревания могут увеличиваться грудные железы.

Нечувствительность к лютеинизирующему гормону и гипоплазия клеток Лейдига

Лютеинизирующий гормон (ЛГ) вырабатывается передней долей гипофиза и играет ключевую роль в регуляции половых гормонов, развитии половых признаков и репродуктивной функции. Тела людей с вариацией нечувствительности к лютеинизирующему гормону в разной степени не могут реагировать на исходящие от него сигналы из-за изменений в гене LHCGR, который содержит инструкции по созданию рецептора этого гормона на поверхности клеток в яичниках и яичках.

У людей с XY-хромосомами основная роль лютеинизирующего гормона — стимулировать клетки Лейдига в яичках к выработке тестостерона, поэтому эта ситуация часто называется гипоплазией клеток Лейдига. Соответственно, яички людей с нечувствительностью к этому гормону будут производить тестостерон в меньшем количестве или не будут производить вовсе. Люди с полной нечувствительностью к ЛГ рождаются с вульвой, влагалищем и неопущенными яичками, но в подростковом возрасте они не развивают вторичные половые

признаки, ожидаемые от девочек. Люди с частичной формой этой нечувствительности могут рождаться с пенисом, в том числе с отличиями в размере или расположении мочеиспускательного отверстия и строении мошонки, а также развивать некоторые половые признаки, ожидаемые у мальчиков.

Люди с XX-хромосомами не имеют клеток Лейдига. Однако лютеинизирующий гормон у таких людей имеет значение для цикла менструации и производства яйцеклеток. Соответственно, у людей с XX-хромосомами и данной вариацией могут отсутствовать овуляции и возможность к воспроизведению потомства.

Нечувствительность к фолликулостимулирующему гормону

Фолликулостимулирующий гормон (ФСГ) — это гормон, который вырабатывается передней долей гипофиза и играет ключевую роль в регулировании репродуктивной системы. ФСГ стимулирует рост фолликулов в яичниках, что является важной частью процесса овуляции, а также влияет на производство эстрогенов яичниками. Также ФСГ способствует процессу сперматогенеза в яичках, стимулируя производство и развитие сперматозоидов, и влияет на работу Сертолиевых клеток, которые поддерживают развитие сперматозоидов.

У людей с нечувствительностью к фолликулостимулирующему гормону снижена способность организма реагировать на этот гормон. У людей с XX-хромосомами нечувствительность к ФСГ может привести к недоразвитию яичников, задержке или отсутствию полового созревания и ограничению фертильности. У людей с XY-хромосомами эта вариация ведёт к неполному развитию яичек, задержке полового созревания и проблемам с выработкой сперматозоидов и фертильностью.

Нечувствительность к эстрогенам

Люди с нечувствительностью к эстрогенам могут иметь нормальный уровень эстрогена в крови, но их организм не реагирует на этот гормон из-за изменений в гене рецептора эстрогена.

Нечувствительностью к эстрогенам у людей с XY-хромосомами заметно не проявляется, поскольку их организм естественным образом вырабатывает гораздо меньшее количество эстрогена, но некоторые из них могут иметь уменьшенные яички, меньшее количество сперматозоидов и иметь проблемы с фертильностью. Люди с XX-хромосомами имеют меньшие уровни эстрогена в крови, что влияет на половое созревание, вызывает отсутствие менструации и, возможно, проблемы с фертильностью. Поскольку эстроген играет важную роль в здоровье костей, у людей с нечувствительностью к эстрогену также может быть повышен риск развития остеопороза.

АНАТОМИЧЕСКИЕ ВАРИАЦИИ

Анорхия (отсутствие гонад) и афалия (отсутствие пениса или клитора)

Люди с анорхией рождаются без одной или обеих гонад. Чаще всего эта вариация встречается у людей с кариотипом XY. Они могут иметь различный фенотип: от нетипичных гениталий до обычного пениса и мошонки, но из-за полного или частичного отсутствия яичек имеют меньшее количество тестостерона, что влияет на их половое созревание и фертильность.

Люди с афалией рождаются без пениса или клитора. Чаще всего люди с этой вариацией имеют кариотип XY, яички, обычный уровень гормонов, но не имеют пениса или клитора.

Вагинальная атрезия (сращение стенок влагалища)

Люди с вагинальной атрезией рождаются без отверстия влагалища или с отверстием, которое закрыто. У таких людей могут быть типичная верхняя часть влагалища, матка и яичники.

Дисгенезия гонад и вариация Свайера

У людей с дисгенезией гонад они развиваются не полностью, что влияет на выработку гормонов и способность к воспроизведению потомства. У людей с кариотипом XY эта ситуация называется вариацией Свайера. У людей с полной формой этой вариации гонады не развиваются в яички или яичники и существуют в форме узких соединительных тканей (тяжей), которые не вырабатывают половые гормоны. Из-за отсутствия половых гормонов, независимо от кариотипа, такие люди рождаются с вульвой и влагалищем, но у них не начинается половое созревание, отсутствуют рост груди и менструации. Проявления частичной формы этой вариации сильно различаются.

Вариация Майера-Рокитанского-Кюстера-Хаузера (МРКХ)

Люди с вариацией Майера-Рокитанского-Кюстера-Хаузера (МРКХ) рождаются с вульвой и яичниками, но их влагалище меньше обычного или отсутствует. Такие люди также не имеют матки. Это происходит из-за нетипичного развития мюллеровых протоков — структур эмбриона, из которых при обычном развитии формируются матка и верхняя часть влагалища. У людей с этой вариацией не наступает менструация. Иногда МРКХ сопровождается отсутствием одной или обеих почек, сколиозом или сращением позвонков и пороками сердца (вариация MURCS).

Вариация персистирующих мюллеровых протоков и их изменения

Мюллеровы протоки — органы эмбриона, связанные с формированием половых органов. В процессе развития эмбриона у людей с кариотипом XY мюллеровы протоки обычно угасают, в то время как у людей с кариотипом XX они превращаются в матку, фаллопиевы трубы и влагалище.

У людей с кариотипом XX и нетипичным развитием мюллеровых протоков имеются особенности строения влагалища, матки и её шейки, включая их размер, полное отсутствие или наличие перегородок.

Люди с кариотипом XY могут иметь вариацию персистирующих мюллеровых протоков. Их мюллеровы протоки не регрессируют полностью во время развития плода, поэтому они рождаются одновременно с penisом, яичками и мюллеровыми структурами — маткой, маточными трубами и шейкой матки. Иногда у таких людей наблюдаются грыжи и неопущенные яички.

Клииторомегалия (увеличенный клитор) и микропенис

Люди с клииторомегалией рождаются с нетипично большим клитором. Чаще всего эта вариация возникает в связи с увеличенным уровнем андрогенов во время развития плода. Это вариация может быть самостоятельной или быть следствием других интерсекс вариаций, таких как, например, врождённая гиперплазия коры надпочечников.

У людей с микропенисом при рождении половой член имеет размер меньше обычного. Это может быть как самостоятельной интерсекс вариацией, так и признаком других вариаций.

Обе этих вариации не являются медицинской проблемой и не требуют никаких медицинских вмешательств без добровольного, предварительного, личного и полностью информированного согласия самого интерсекс пациента.

Крипторхизм (неопущенное яичко)

У людей с крипторхизмом одно или оба яичка не опустились в мошонку к моменту рождения. Обычно яички до рождения опускаются в мошонку, но у людей с крипторхизмом одно или оба яичка остаются в брюшной полости или паховом канале.

Овотестикулярная вариация (овотестис)

Люди с овотестисом рождаются с тканями яичек и яичников одновременно. Человек с такой вариацией может иметь либо одно яичко и один яичник, либо две овотестикулярные гонады, сочетающие ткани яичек и яичников, либо один яичник или яичко и одну овотестикулярную гонаду. Поскольку уровни гормонов, которые вырабатываются такими гонадами, различаются, то и половые признаки людей с овотестисом могут отличаться.

Пеноскротальная транспозиция

Пеноскротальная транспозиция означает, что пенис располагается в середине или на нижней части мошонки. В некоторых случаях пенис может быть частично или полностью сросшимся с мошонкой. Также люди с этой вариацией могут иметь формы гипоспадии.

Экстрофия мочевого пузыря

При экстрофии мочевого пузыря выходит наружу через отверстие в брюшной стенке. Люди с этой вариацией и кариотипом XY имеют пенис меньшего размера с мочеиспускательным отверстием на верхней поверхности пениса и неопущенные яички, а с кариотипом XX — особенности строения мочеиспускательного отверстия, половых губ и клитора. Эта ситуация может требовать хирургического вмешательства, чтобы исправить положение мочевого пузыря, закрыть отверстие в брюшной полости и восстановить нормальное мочеиспускание, но не требует удаления гонад.

Эписпадия и гипоспадия

У людей с гипоспадией мочеиспускательное отверстие находится не на окончании полового члена, а на его нижней стороне, в зависимости от формы — возле кончика, ствола или даже у основания мошонки. Люди с формой гипоспадии «хорда» имеют ствол полового члена, который в связи с укороченной уретрой направлен под углом вниз.

У людей с эписпадией мочеиспускательное отверстие находится не на окончании, а на верхней стороне члена (клитора) или даже в области таза. Эписпадия может быть самостоятельной интерсекс вариацией или последствием экстрофии мочевого пузыря.

ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ

- ✓ [Дети-интерсексы прекрасны такими, какие они есть](#)
- ✓ [Справочный материал. Интерсекс](#)
- ✓ [Ассоциация русскоязычных интерсекс людей](#)
 - [Краткий словарь интерсекс вариаций](#)
 - [Интерсексы: вопросы и ответы](#)
 - [Мой интерсекс ребёнок](#)
 - [Как писать об интерсексах](#)
 - [Интерсексы и трансгендерные люди](#)
 - [Споры об интерсексности](#)
- ✓ [НФП.Плюс](#)
- ✓ [Интерсекс.Ру](#)
- ✓ [Нарушения прав человека интерсексов. Информационный материал](#)
- ✓ [Словарь интерсекс вариаций. Человекоцентрированные определения интерсекс черт и вариаций половых признаков](#)