

<p>~6-12 months</p>	<ul style="list-style-type: none"> • (As needed) testosterone therapy • Episioplasty (stage I) • (As needed) gonadal biopsy • gonadectomy 	<ul style="list-style-type: none"> • Coordinate closely with the departments of urology and pediatrics. • Continue and strengthen psychological support, and provide genetic counseling as needed • Continue treatment of primary disease • Ask opinion of obstetrician and gynecologist. 	<ul style="list-style-type: none"> • Explain long-term treatment plan • Explain prognosis (be clear about things that are uncertain, but it is also good to discuss hopeful aspects. Also explain secondary sex maturation, sexual intercourse, and fertility as much as possible). • (As necessary) make referral to obstetrician and gynecologist 	
<p>~1.5 years</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Episioplasty • (As needed) gonadal biopsy/gonadectomy 	<ul style="list-style-type: none"> • Confirm urological procedures that should preferably be completed by the time sexual self-awareness is formed 		

*¹ Response for preterm infants: Judging the sex is often difficult initially because 1) there are cases in which development of the external genitalia is premature and testicular descent physiologically insufficient, and no standard exists for penile length; 2) general condition is poor in some cases and sufficient diagnostic findings are not obtained because of edema or other reasons, or overestimate as clitoromegaly because of thinness of fat tissue; and 3) an opportunity cannot be made for examination by a specialist. Close observation over time is needed. Parents should be told that time is needed for determination and hasty judgments should be avoided, but there are cases of poor life prognosis when judgment is unavoidable. In such cases, inform the parents that it is possible to change the sex in the family register.

*² Test items and test procedures → See Table 1 and Fig. 1

*³ Decide social sex with judgment based on input from multidisciplinary team. Formation of a team of specialists is preferable.

*⁴ Actual urological and medical treatments → See Table 2

*⁵ HCG test: perform in case that the evaluation of testicular function (testosterone secretion) is necessary.

From 1 week until about 2 months after birth.

Measurement items: testosterone, DHT (not covered by health insurance), Androstenedione (not covered by health insurance)

Table 1. Blood and urine test items

Blood tests	Urine tests
Serum electrolytes, serum cholesterol Gonads: Testosterone, LH, FSH Adrenal system: 17OHP, cortisol, ACTH, PRA, PAC, other steroid hormones (specimen collection done for genetic tests) AR, 5 α R, SF-1, WT1, etc.	Urinalysis (urine protein) Urinary steroid analysis

N.B. Special caution is needed for the evaluation of steroids, especially serum testosterone levels, since the value differ considerably among assays; and the cross reaction among steroid metabolites are not a negligible amount.

The evaluation of biochemical data should be made by comprehensive approach.

Table 2. Actual urological and medical therapy (excluding treatment for underlying disorder)

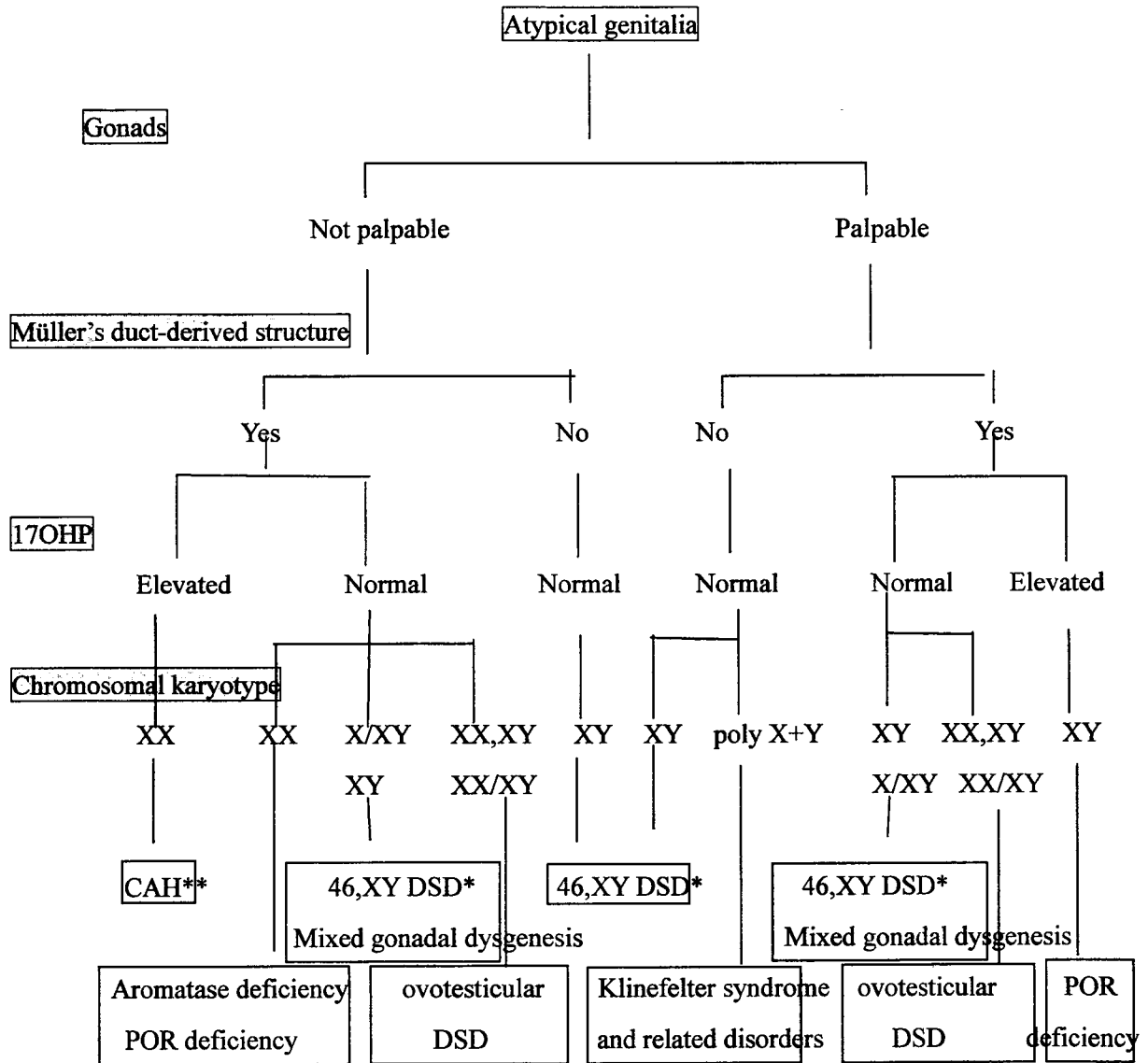
Time period	Urological therapy	Medical therapy
~6-12 months	Episioplasty (stage I) Gonadal biopsy/gonadectomy (as needed)	Boys: Testosterone therapy (Enarmon Depot [®] , T/DHT ointment)
~18 months	Episioplasty (urethroplasty stage II/vaginoplasty) Gonadal biopsy/gonadectomy (as needed)	
Childhood	Episioplasty (urethroplasty stage III)	
Pubertal age	Episioplasty colposcopy • urethroscopy • vaginoplasty (performed under general anesthesia)	Hormone replacement therapy: Testosterone (Enarmon Depot [®]), HCG-FSH (Gonatropin [®] , Gonalef [®]), methenolone acetate (Primobolan [®]), T/DHT ointment Hormone replacement therapy: Estrogen (Premarin [®] , Julina [®] , Estrana [®]), Kaufmann treatment
Adulthood* ¹	Episioplasty (as needed), urological therapy (urine incontinence, etc.)	HRT continuation LHRH therapy (Hypocrine [®]) when child is wanted, HCG-FSH therapy is given in department of obstetrics and gynecology or urology.* ²

*1 After puberty, transfer to adult departments of internal medicine, urology, or obstetrics/gynecology is considered.

*2 Problems such as multiple pregnancies exist with FSH therapy for women, and so therapy is determined by specialists.

Fig. 1

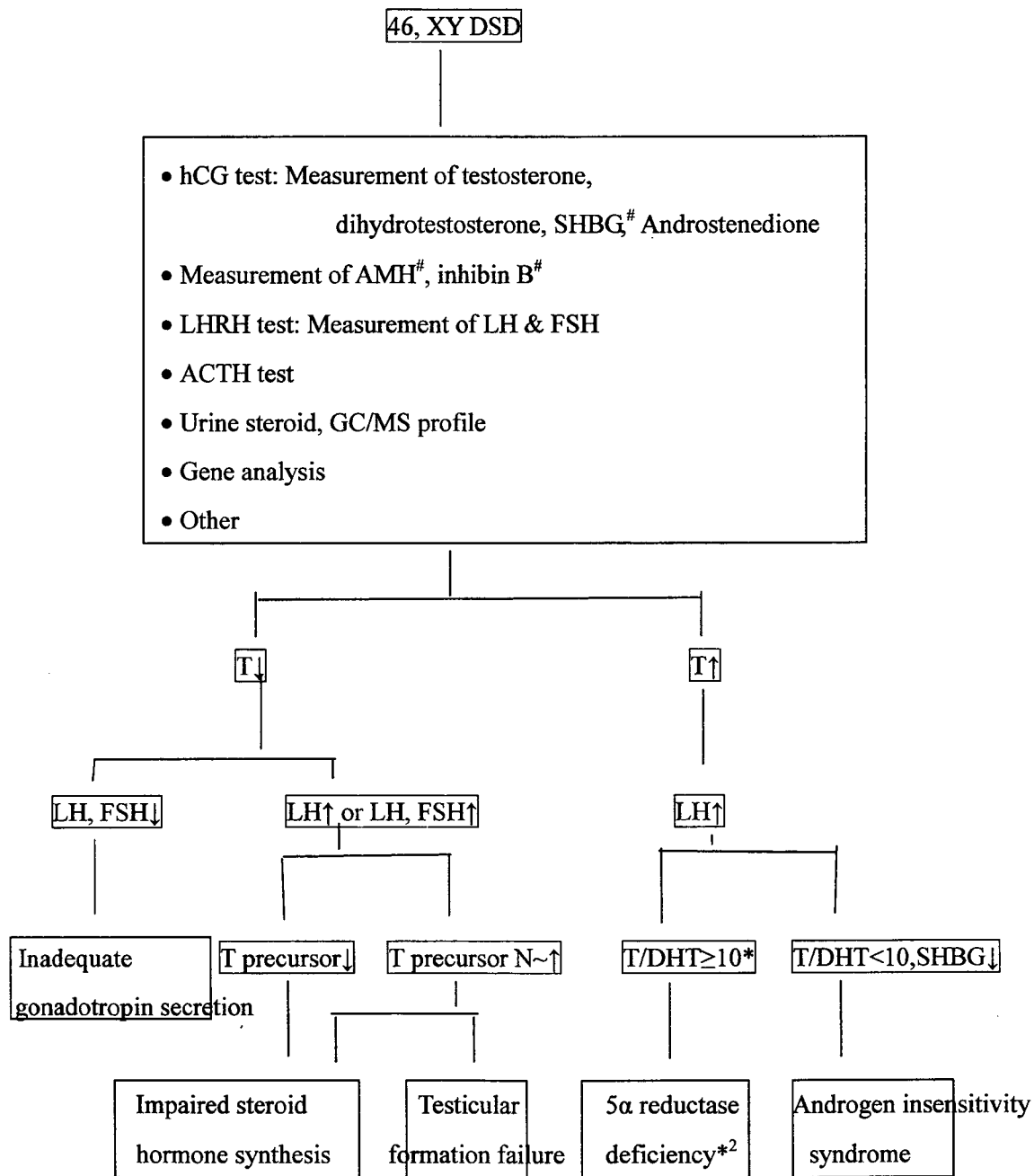
A



*46,XY DSD: Continues in Fig. 1-B

**CAH: 21hydroxylase deficiency, 3βhydroxysteroid dehydrogenase deficiency, 11 β hydroxylase deficiency, POR deficiency

Fig. 1 B



*Reference value, since no standard values exist. Caution is needed, since problems have been described in measurement system with age (cross-reaction with fetal adrenal products).

*²Early diagnosis is difficult biochemically, so genetic diagnosis is necessary for definitive diagnosis.

#Not an essential test, since institutions that can make measurements are limited and the test is not covered by insurance.

Supplement: Registering in family register, and Family Registration Law

1) Registration

Family Registration Law Chapter 4, Section 2: Birth

Article 49 Registration of birth shall be performed within 14 days (in cases of birth in a foreign country, within 3 months).

○2 The following information shall be included on the registration statement.

1. Sex of child and whether child was born in or outside of marriage
2. Date and time of birth.
3. Names of father and mother and permanent domicile. If either the father or mother is a foreign national, the name and nationality of that parent
4. Other matters specified by Ministry of Justice ordinance

Explanation: Above are the fundamental rules for notification of birth; however, the following are possible:

1) Items pending for family register

- Sex can be left pending, and a “delayed filing” is possible with attachment of certification from a physician.
- Name can be left pending, and “delayed filing” is possible.
- However, a record of “delayed filing” remains in such cases.

2) Delay of notification itself

- Although registration within 14 days is the general principle, late registrations are accepted.
- In such cases, the following administrative fines may be levied.

Family Registration Law Chapter 9: Penalties

Article 135 People who fail to register or apply within the said period without a justifiable reason are subject to an administrative fine of up to 50,000 yen.

2) Change of sex in family register

- Sex can be changed if a medical reason exists, a medical certificate deemed to be valid is presented, and the change is recognized by a family court.

- A record of the change will remain in the register, but this record of sex change will be expunged with transfer of family record or marriage.
- Difference in change of sex in cases of gender identity disorder and in cases of sex differentiation disorder that do not involve gender identity disorder

For gender identity disorder, presentation of a physician's medical certificate including matters specified by ordinance of the Ministry of Health, Labor and Welfare and other matters has been established. Fundamentally, this is handled differently from changes of sex (for medical reasons such as a change in diagnosis) in sex differentiation disorder without gender identity disorder. In dealing with such cases, however, completely separate handling is impossible in some cases.

Family Registration Law Chapter 3: Recording in family register

Article 10-4 In cases in which a court judgment is made regarding change in the handling of sex according to the provisions of Article 3 Paragraph 1 of the law related to special exceptions in the handling of sex in individuals with gender identity disorder (Law No. 111, 2003), if other people (including people who have been deleted from that family register) are listed in the family register of the individual who received a judgment to change the handling of said sex, a new family register shall be created for the individual who received the judgment for a change in the handling of said sex.

初期対応の確立に関する研究

研究分担者 島田 憲次 大阪府立母子保健総合医療センター泌尿器科部長

研究要旨

性分化異常症の外科的初期対応の治療指針作成のため、本疾患の現状把握を行った。外科的初期対応には内性器の確認と性腺の確認、生検が必要な症例があり、専門施設での精査が必須である。

共同研究者

松本 富美(大阪府立母子保健総合医療センター泌尿器科)

松井 太(同上)

A. 研究目的

性分化異常症の実態把握とそれに基づく治療指針作成研究のなかで、外科的初期対応の確立を分担研究の目的とした。

B. 研究方法

専門施設における新生時期、乳児期初期に治療が加えられる性分化異常症の現状把握と問題点を、研究協力者会議を開催し話し合った。議題は1、各施設の現状、2、初期対応に当たるチーム構成、3、外科的対応、4、その他の問題点、とした。専門施設とはその施設内でこの領域の高度な専門化グループを有し、これまでの学会活動などの実績を考慮し選択した。

(倫理面への配慮)

研究協力者会議参加者には、研究目的と報告義務について説明し、了解を得た。

C. 研究結果(別冊参考)

- 1、各施設の現状:新生児期に性別が決まらない段階で紹介を受ける施設は少なく、すでに性別が決定された後に外陰部形態に疑問を持たれ紹介されるケースや、外科的形成術を目的に紹介されるケースが多いとの

意見が見られた。戸籍をすでに登録した後で紹介される場合には例外的に戸籍の変更がやむを得ないケースもあったが、治療の多くは決定された性別に沿った方向に向けられるため、それほど困ったという場面には遭遇することはない。一方、院内出生のケースが多い施設では性別判定に困難を感じる場面も多く、性別判定委員会(仮称)を繰り返し召集し、また幾度も両親と話し合いが繰り返されている。

- 2、初期対応に当たるチーム:先端的な数施設ではすでに専門家グループによる委員会が機能している。構成員は小児内分泌科医、小児泌尿器科医、新生児科医、産科医、ケースワーカーが中心となっており、その他に小児臨床心理士が関与する施設も見られる。ただ、施設によってはその構成員が短期間で変更となり、チーム編成が難しい面もみられる。
- 3、外科的初期対応:血液・生化学検査、画像診断のみでは判定が難しい場合には、外科的(泌尿器科的)検査が必要となる。その内容は内性器の有無と発育程度の確認、性腺の判定と生検を加えることであり、全身麻酔下に尿路内視鏡検査、腹腔鏡検査、あるいは試験開腹術が実施されている。このような検査を極く早期に実施する施設と、児が1ヶ月程度成長の後に加える施設に分かれ

る。このような新生児、乳児期早期の麻酔、泌尿器科的検索、そして所見の解釈には困難を伴い、限定した専門施設で行われることが望ましいとの意見が多く見られた。

- 4、問題点と今後の研究方向:1、新生児を取り扱う産科医、新生児科医、助産師に対するアピール、2、性別不詳新生児が生まれたときの対応を広く知らしめる努力が必要となる、3、思春期以降の長期フォローの必要性

D. 考察

外陰部の形態から男女の区別が困難な性別不詳新生児の取り扱いには慎重、かつ迅速な対応が求められ、複数の専門家によるチーム医療が望ましい。今回の研究協力者会議では各専門施設の現状を話し合ったが、このような専門施設であってもさまざまな特色があり、なかでも最も慎重さが求められる出生直後の対応に外科系医師が関与している施設はまだ少ないようであった。原3. 疾患の診断と養育性決定の鍵を握るのは性腺の性状と位置、そしてミューラー管由来構造の退縮程度と陰開口部の位置であり、院核肥大の程度は4. 性別決定の決め手にはならない。また、小児に外陰部形成術は技術的に急速な進歩と変化を遂げており、従来の外陰部形成術の難易度から5. 性別を決めるとの姿勢に対する批判も広く理解され始めている。この意味でも性別判定に際し何らかの外科的(泌尿器科的)検索が加えられた症例が50~60%に上るとの報告もあり、小児内科的検索のみならず外科医(泌尿器科)も含めたチームアプローチが必要なことが確認された。

このような協力者会議の意見を踏まえ、産科医、新生児科医、助産師に向け性別不詳新生児が生まれたときの対応をまとめたDVDを作成した(DVD参照)。

E. 結論

性分化異常症に対する初期対応の実態把握を研究協力者会議を開催し話し合った。初期対応は高度に専門化されたチームアプローチが必要であり、その中では外科的(泌尿器科的)検索も重要な要素となっている。今後は新生児治療に当たる領域にも広く訴える必要がある。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

Fumi Matsumoto, Kenji Shimada, et al: Antenatally detected double prostatic utricle found in a neonate with ambiguous genitalia. *Pediatr Surg Int* 2009;25:297-299

松本富美、井手迫俊彦、松井 太、島田憲次. 性分化異常. *小児外科* 2009;41(10):1102-1106

松本富美、井手迫俊彦、松井 太、島田憲次. 性分化異常症に対する外科治療. *ホルモンと臨床* 2009;57(5):479-484

島田憲次、松本富美、松井太、井手迫俊彦: 女性化外陰部形成術の新しいトレンド. *Urology View* 2009;7(4):99-103.

Matsui F, Shimada K, et al: Bladder function after total urogenital mobilization for persistent cloaca. *J Urol*, 2009; 182: 2455-9.

2. 学会発表

島田憲次: 性分化障害の性、第54回日本生殖医学会 金沢、2009,11,23

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 該当なし

2. 実用新案登録 該当なし

3. その他

性分化疾患の長期予後—とくに精神的性発達の解析について

研究分担者 有阪 治 獨協医科大学医学部小児科教授

研究要旨

今年（平成 21 年）度は、性分化疾患（DSD）患者の精神的性発達を評価するためのアンケート調査票を作成し、2）胎生期アンドロゲンの精神的性発達への影響を検討する一環として、“おてんば”女児の性的役割の Web 調査を実施し、さらに 3）46,XX DSD 社会的男性1例の精神的性発達の分析を行った。

その結果、1）海外で使用されている精神的性発達評価用のアンケート調査票を、日本人用へアレンジ（成人用1種類・保護者用2種類）した。2）“おてんば”女児と先天性副腎過形成（CAH）女児のもつ性的役割は共通する部分も多いが、CAH 女児に現れる特徴とは異なる部分が認められ、アンドロゲンは色の好み、母性的関心を減らすことなどに影響し、“おてんば”女児の特徴である、気性の強さや攻撃性には影響しない可能性が示唆された。3）46, XX DSD, 社会的男性の精神的性発達の分析の結果、出生後早期に適切な養育上の性を選択し養育を行ったとしても、遺伝的な脳固有の性分化機構の影響を超えて、完全な性同一性を獲得することは必ずしも可能でないことが示唆された。

共同研究者

志村直人（獨協医科大学小児科）

データ収集・解析担当

小山さとみ（同）

データ収集・解析担当

神原亜紀子（同 小児科）

データ収集・整理担当

市川 剛（同）

データ収集・整理担当

植田 静（同子ども医療センター臨床心理士）

心理分析担当

岡田 幸（同、臨床心理士）

心理分析担当

島田由紀子（和洋女子大学人文学群心理社会学）

性的役割の性差の評価担当

A. 研究目的

精神的性発達は、性同一性、性的役割、および性的指向の 3 つの成分に概念化されるが、正常な性分化が起これば、精神的性と生物学的性とは一致する。しかし、性分化疾患（DSD）では、割り振られた社会的性

への違和感や不満が認められることがある。本研究では、DSD 患者の内科的長期予後を明らかにする一環として、患者の精神的性発達のデータを収集、解析するとともに、ヒトの脳性分化機構の一端を明らかにすることを研究の目的とする。

平成 21 年度は、1）DSD 患者の精神的性発達を評価するためのアンケート質問票の作成、2）胎生期アンドロゲンの精神的性発達への影響を検討する一環として、健常な“おてんば”女児の性的役割調査、および 3）46,XX DSD 成人男性1例について、精神的性発達の分析を行った。

目的1: 精神的性発達調査用のアンケート作成

性分化疾患患者の精神的性発達を評価するためのアンケート質問票を作成するために、(A) Murdoch 小児専門病院倫理部門（オーストラリア）によって開発された性的指向に関するアンケート調査票、および (B) Berenbaum 博士（シカゴメディカルスクール心理学部）によって作成された、遊び行動と認識能力に関する保護者用調査票・先天性副腎過形成幼児に関する保護者用調査票を、わが国の文化的背景、社会通念に合うように修正、アレンジする。

目的2：“おてんば”女児の行動調査

46, XX DSD における胎生期アンドロゲンの脳性分化への影響を明らかにするために、先天性副腎過形成症女児と一般の“おてんば”女児の性的役割や性指向の特徴を比較する。性的役割の通念や基準は、社会や文化の影響を受け時代とともに変化するものであるので、まず健常な“おてんば”女子の行動の特徴を明らかにするためのアンケート調査を行う。

目的3:46,XX DSD 例での精神的性発達の解析
DSD 例の長期予後の調査として、社会的男性である46,XX, DSD 成人例において、精神的性発達に関する詳細な心理分析を行う。

B. 研究方法

方法1:精神的性発達調査用のアンケート作成

緒方らにより和訳されたA, Bアンケート票を、臨床心理士2名と分担研究者で修正した。アンケート票Aに関しては、全セクション1~12のうち、すでに日本語化、標準化、実用化されているものをインターネットなどで検索したところセクション3~9がそれに該当し、修正せずに使用できることが判明した。残りのセクション1, 2, 10, 11, 12に関しては、翻訳と英文原本を逐一对比しながら、日本人用にアレンジする作業を行った。とくに、各セクションで質問を開始する前の被験者への説明文は、理解しやすいように十分な加筆を行った。

方法2：“おてんば”女児の行動調査

Web 調査に志願して登録されている日本全国1万世帯の保護者を対象に、4~11歳の女児のいる家庭という条件で、“おてんば” Web 調査を実施した。応募が500名となった時点で募集を切った。質問内容はBerenbaum 博士による先天性副腎過形成症女児の保護者への調査用のアンケート(上述)を参考にした(報告書の最後に示す)。

回答の内訳は、非“おてんば”女児194名(4歳、20名、5歳25名、6歳23名、7歳23名、8歳33名、9歳24名、10歳24名、11歳22名)、“おてんば”女児287名(4歳、54名、5歳45名、6歳43名、7歳40名、8歳28名、9歳41名、10歳17名、11歳19名)

アンケート回答結果の統計学的解析は、非“おてんば”と“おてんば”の2群間で χ^2 二乗検定を行い、

$p < 0.05$ を有意差ありとした。

方法3: 46,XX DSD 例での精神的性発達の解析
症例は現在20歳代の男性。出生時より男子として養育されていたが、3歳時に思春期症発症で来院し、染色体核型46,XX, 先天性副腎過形成(P450c11 β 欠損)が判明(ACTH 1000 pg/ml以上, 17 α -hydroxyprogesterone 軽度上昇, 11-deoxycortisol 異常高値)。外性器は完全男性型。社会的性を変更するかどうかの検討を両親を交えて行った結果、変更せずに男性として養育することに決定(昭和50年代)。内性器は摘出し、グルココルチコイドの内服を開始した。成人してからは職業人として自立しているが未婚である。本人はintercourseの経験あり言っている。高血圧に対して降圧剤の併用を開始した。

患者に対して以下の5つの方法で精神的性発達に関する心理分析を行った。

1) ミネソタ多面的人格目録(MMPI)による性尺度判定

55項目の質問に、「そう」、「ちがう」、「どちらでもない」のいずれかで答えるものである。心気症、ヒステリー、うつ、精神病的編奇、パラノイア、精神衰弱、統合失調症、軽躁病、性度尺度などの各傾向を測定する。

2) 文章完成法テスト(SCT)

前半に短い文章が呈示され、未完成の文章の後半を自分が連想した通りに記入し文章を完成させる投影法性格検査。知能、性格、意欲、興味、関心、生活・人生観、心の安定性などを含めたトータルな人間像を把握する。

(例)私が好きなのは……「友だちをつくることです。」

3) 主題統覚検査(TAT)

人間的な営みを示唆する絵を被験者に示し、登場人物の欲求(要求)、そして将来を含めた物語を構成させ、空想された物語の内容から被験者の主に欲求の体系を明らかにする。

4) House, Tree, Person, Person of opposite sex の描写検査(HTPP)

家、木、人物を描いてもらい、心的世界や知的水準を把握する。

なお、臨床心理士による検査を行うにあたっては、本人にその必要性を説明し、同意を得た。

C. 研究結果

結果1: 精神的性発達調査用のアンケート

A 性指向に関するアンケート票に関して

セクション 1: 一般情報 7 問, セクション 2: 一般健康状態 11 問, セクション 3: 人間関係 31 問, セクション 4: 態度と行動 49 問, セクション 5: 自尊心 25 問, セクション 6: 不安 40 問, セクション 7: ストレスとなった生活上の出来事 22 問, セクション 8: 感情 13 問, セクション 9: 個人的特性 54 問, セクション 10: 身体的満足度 26 問, セクション 11: 性的指向 49 問, セクション 12A: 個人的経験 12 問, セクション 12B: 個人的な考え 8 問を, 日本人用に修正, アレンジした。

B Berenbaum 博士が作成したアンケート調査票に関して

遊び行動と認識能力に関する調査票 201 問および先天性副腎過形成の幼児に関する調査票 149 問を日本人用にアレンジした。

結果2: “おてんば” 女児の行動調査

非“おてんば”女児と“おてんば”女児の性的役割に隔たりが認められた項目 (χ 二乗検定で有意差あり) のみを記す。

“おてんば”女児に特徴的であった行動, 性的役割は, ブロック遊び ($p < 0.1$), ボール投げやボール蹴り ($p < 0.001$), かけっこが好き ($p < 0.001$), 屋外遊び ($p < 0.001$), 殴る, 蹴る, ひっかくなど他人に痛みや不快感を与える行動 ($p < 0.001$), かんしゃくをおこす ($p < 0.001$), 他人に物を投げつける ($p < 0.001$), 人に向けてではないが, 物を投げたり, 激しく打ったりする ($p < 0.001$), 他人から物を横取りする ($p < 0.05$), 男の子のまねをする ($p < 0.001$), テレビやマンガの男性キャラクターのまねをする ($p < 0.05$), 男の子と遊びたがる ($p < 0.001$), 高い所から飛び降り溝を飛び越える ($p < 0.001$), 男の子のかっこうをする ($p < 0.001$), 男の子になりたいと言ったことがある ($p < 0.05$), 他人からおてんばと言われたことがある ($p < 0.0001$), 赤色が好き ($p < 0.05$), 赤ちゃんに興味がある ($p < 0.05$) (ただし, 赤ちゃんを可愛がるに関しては“おてんば”と非“おてんば”で有意差なし)。

幼児期に描いた絵に描いたモチーフ(家, 木や花, 人物, 乗り物, 動物)に関しては, 非“おてんば”と“お

てんば”で差がなかった。ままごと遊びを好むかどうかに関しても, 非“おてんば”と“おてんば”で差がなかった。

結果3: 46.XX DSD 例での精神的性発達の解析
1) MMPI 性度尺度判定 (60 の質問のうち 25 の質問と回答を以下に示す。○は Yes, ×は No, △はどちらでもない, あるいは保留)。

-
- (1) 機械関係の仕事が好きです。本人の回答は…○
 - (2) 図書館員のような仕事が好きです。…×
 - (3) 新しい仕事につく時, 誰にとりいいたらよいかそっと知らせてほしい。…×
 - (4) いざこざが起こった時には黙っているのがいちばんよい。…△
 - (5) 誰かが不当な仕打ちをしたら, 物の道理をとおすために仕返ししてやる。…△
 - (6) 異性よりも同性に強く惹かれる。… △
 - (7) 家で食事は外でする時ほど行儀はよくない。…△
 - (8) あなた(被験者)が男のとき, 女に生まれればよかったと思う。…×
 - (9) あなたが女のとき, 女に生まれたことを残念に思わない(被験者は男であるので回答不要)
 - (10) 恋愛小説を読むのが楽しみだ。…×
 - (11) 詩が好きです。…○
 - (12) めったに感情を害さない。…×
 - (13) 山林監視人のような仕事が好きです。… ×
 - (14) 花造りにになりたい。…×
 - (15) 多くの人に真実を納得させるには多くの議論が必要だ。…○
 - (16) 看護師になりたい。…×
 - (17) 子どもの頃お手玉遊び(糸取りなど)が好きでした。…×
 - (18) いぜんは日記をつけていました。…×
 - (19) 性の話が好きです。… △
 - (20) 自衛隊員(軍人)になりたい。… ×
 - (21) とときどき動物をいじめる。… ○
 - (22) 画家だったら花の絵を描きたい。… ×
 - (23) 空想的なおとぎ話が好きでした。… ×
 - (24) 人形遊びをしたいと思った時期がある。…×
 - (25) ひとり感じやすい方です。…○
-

分析結果:MMPI の性度尺度では、男性としての平均的な値が得られた。機械、計算、自然科学などに興味を持ち、スポーツや野外の活動に関心を持っており、趣味や興味の範囲も男性的である。性同一性(gender identity)は男性と判定される。ただし、「異性よりも同性に強く惹かれる」という質問項目(6)に対する回答を保留「どちらでもない」にした点については問題が残る。

2) SCT 文章完成法テスト

質問項目の「結婚」、「夫」、「妻」、「男」、「女」というテーマについての回答(一例)は以下のとおりである。

結婚は…「まあいつかするのではないですかねえ。その時がくれば、あまり考えつかないです。」

夫は…「長年やると、つかれそうです。」

女は…「うーん、不思議な生き物です。」

男は…「男はなんでしょう、男は、女は、あまり気にしたことはありません。」

分析結果:結婚、夫、女、男のイメージが漠然としている。

3) TAT 主題統覚検査

(1)「自分のイメージに近いカードはどれですか？1つ選んでください」と教示し、17BM 図版(図1)から「ロープをよじ登っている図を自己像に近いカード(拡大して示す)として選んだ。

解釈:本人が選んだ絵は、肉体的にも行動も非常に男性的な絵である。人格は大体において「男性的」といえる。

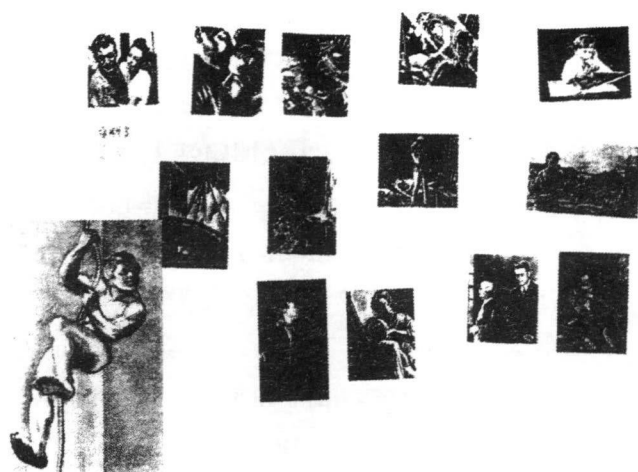


図2 TAT主題統覚検査 被験者に自分のイメージに近いカードを1つ選ばせる。本人は左下(拡大)のロープを上る図を選んだ。

(2)98M 図版(図2) (欧米で同性愛感情の検出で重要とされる図版)への回答の大幅な遅延反応が見られた(考え込んでしまった)。

解釈:内的に何らかの動揺が起きていたことが推察された。



図3 98M図版 欧米で同性愛感情の検出するために用いられる図版

(3)図版(図3)を見せて物語を作成させる設問に対して、本人からの回答は、「母親が娘の部屋に入ったところ。いや息子？」と、性別についてのイメージがぶれた。

解釈:患児には男性イメージと女性イメージの両方が同時に浮かぶ傾向があると推察される。

分析結果:両性指向(bisexual orientation)にまつわる曖昧な反応が認められる。



図3 被験者に物語を作成させる図版

4) 描写検査 HTPP

検査者の「人を描いてください」という指示に対して図4を描いた。



図4 描写検査HTPP 被験者に人物を描いてくださいと指示して描かせたもの。

解釈:自発的に男女双方が描かれている。通常はどちらか一方しか描かないので、この絵は非常に特異である。

D. 考察

考察1:精神的性発達調査用のアンケート作成

質問票Aに関しては、性指向に関する質問を含むセクション11,12において、確定が困難な表現が3カ所あった。質問票Bに関しては、明らかに日本の現状に合わない質問事項があり除外した。

今後、有阪らが開発した自由画による評価法(飯島恵,有阪治,新井康允,他.脳の性分化に関する研究-幼児画にみる男女差のスコアリングの試み-ホル

モンと臨床(第33集):186-189,1998)も用い、性分化疾患患者の精神的性発達を評価する予定である。

考察2:“おてんば”女児の行動調査

性的役割に関して、“おてんば”女児と非“おてんば”女児との違いは、“おてんば”女児において身体的活動性が高いこと、男性への指向(憧れ)、気性の強さ(攻撃性)、と考えられた。一方、“おてんば”女児の幼児画には、人物を描き(乗り物は描かずに)、ピンク色を好むなどの典型的な女児の特徴が現れており、先天性副腎過形成(CAH)女児の自由画に男児の表現の特徴が出現するのとは大きな違いであった。とくに、“おてんば”女児がほとんど乗り物の絵を描かないことは、CAH女児が高頻度にモチーフとして乗り物を描くのは大きな違いである(①Arisaka O: Clinical case of brain sexual differentiation- As investigated in children's figure drawing. Clin Pediatr Endocrinol 2002, ②Iijima M, Arisaka O, Minamoto F, Arai Y: Sex differences in children's free drawings: a study on girls with congenital adrenal hyperplasia. Horm Behav 40:99-104, 2001)。

また、“おてんば”女児は非“おてんば”女児より赤ちゃんへの関心が高いという傾向が認められた。CAH女児は赤ちゃんへの関心(母性的関心)が薄い可能性がBerenbaumらにより指摘されている。

以上より、“おてんば”女児と、胎児期アンドロゲン過剰の影響を受けたCAH女児のもつ性的役割に共通するものは、活動性が高い、ボール投げ、ボール蹴りが好き、などであった。一方、予想に反して“おてんば”女児にはCAH女児には見られない、気性の強さ、かんしゃく、攻撃性、男性への指向などが認められた。これらの一見、矛盾する性的役割や性指向の乖離は、胎生期のアンドロゲンの作用の有無によってのみ説明するのは困難のように思われる。

まとめると、アンドロゲンの精神性発達への作用としては、色の好みの男性化、動く対象・スピード感のある物への関心を高める、ある種のスキル(空間認識やスピード感覚)を高める、母性的関心を減らすなどに作用し、気性の強さや攻撃性には余り影響しないものと推測される。

今後、Web二次調査も予定しており、CAH女児の性

的役割や性指向との検討をさらに進め、胎生期アンドロゲンの脳性分化への影響と役割の限界を明らかにしていく予定である。

考察3:46.XX DSD 例での精神的性発達の解析
ヒトの精神的性発達に関わる因子は、① 胎生期における脳へのアンドロゲン作用、および ② 養育環境とされてきた。本例は出生時の外性器の男性化の程度(完全男性化型)からは、出生前の脳のアンドロゲンへの暴露量は大きいと推察された。養育環境に関しても、出生時の外性器が完全男性型であったことから疑いもなく男児として養育されていた。したがって、外性器にマッチした社会的性が自然に選択され、養育上の混乱もなく3歳までに男子として養育されていたことは、Money 学説 からしても、本例では男性としての性同一性が確立されたものと考えられる。本例の心理分析の結果もそれを裏付けている。

しかし、本例の性同一性は男性と評価されたが、精神的性発達の分析において両性のイメージが同時に浮かぶ傾向、性指向にまつわる曖昧な反応も認められた。したがって、本例の精神的性発達が完全に男性であるかどうかは疑問が残る。本例の分析結果は、ヒトの精神的性発達に関わる因子として、胎生期の脳へのアンドロゲンの影響や出生後の養育効果以外に、すでに遺伝的(XX あるいは XY)に規定された脳固有の性分化機構が存在する可能性を示唆している。

性同一性の確立には、脳固有の性分化機構、胎生期のアンドロゲン、養育の影響の3つ要素が関与すると考えられる。

E. 結論

1) 精神的性発達状態を評価するアンケート調査票(患者用1種類, 保護者用2種類)をわが国の文化的背景, 社会通念に合うようにアレンジし使用できるようにした。
2) “おてんば” 女児の性的役割の特徴を明らかにするための Web 調査を行った。今後、胎生期にアンドロゲン暴露を受ける先天性副腎過形成女児の性的役割や性指向との比較検討を進め、胎生期アンドロゲンの脳性分化への影響を明らかにする。

3) 46, XX DSD の社会的男性の精神的性発達の分析の結果、出生後早期に適切な養育上の性を選択し、それに忠実に養育を行ったとしても、遺伝的な脳固有の性分化機構の影響を超えて、完全な性同一性を獲得することは困難であることが示唆された。

F. 健康危険情報

該当なし。

G. 研究発表

1. 論文発表

志村直人, 市川剛, 有阪 治: 先天性副腎過形成症. 小児の病態生理辞典, 山城雄一郎監修, へるす出版, 東京, pp305-311, 2009

2. 学会発表

島田由紀子, 市川 剛, 志村直人, 小山さとみ, 堀川玲子, 有阪 治: 胎生期性ホルモンの空間認知能への影響を粘土の造形表現から見た検討(第2報). 第 43 回日本小児内分泌学会, 宇都宮, 10月1日

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

お子様に関するアンケート

【予備調査】のご回答をよろしくお願いいたします。

★印の付いた質問は必須回答項目となっていますので、必ずお答えください。

★F1.
あなたの性別をお知らせください。(1つ選択)

- 男性
 女性

★F2.
あなたの年齢をお知らせください。 ※半角数字でご入力ください

____ 歳

★F3.
お住まいの地域をお知らせください。(1つ選択)

▼選択して下さい

★F4.
あなたの婚姻状況をお知らせください。(1つ選択)

- 未婚
 既婚
 離別・死別

★F5.
現在同居している、あなたのお子様はいらっしゃいますか。(1つ選択)

- 同居している子供がいる
 同居している子供はいない／子供はいない

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

★SC1.
現在同居している、あなたのお子様をすべてお知らせください。（複数選択可）

- | | |
|-----------------------------------|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 0歳の男子 | <input type="checkbox"/> 0歳の女子 |
| <input type="checkbox"/> 1歳の男子 | <input type="checkbox"/> 1歳の女子 |
| <input type="checkbox"/> 2歳の男子 | <input type="checkbox"/> 2歳の女子 |
| <input type="checkbox"/> 3歳の男子 | <input type="checkbox"/> 3歳の女子 |
| <input type="checkbox"/> 4歳の男子 | <input type="checkbox"/> 4歳の女子 |
| <input type="checkbox"/> 5歳の男子 | <input type="checkbox"/> 5歳の女子 |
| <input type="checkbox"/> 6歳の男子 | <input type="checkbox"/> 6歳の女子 |
| <input type="checkbox"/> 7歳の男子 | <input type="checkbox"/> 7歳の女子 |
| <input type="checkbox"/> 8歳の男子 | <input type="checkbox"/> 8歳の女子 |
| <input type="checkbox"/> 9歳の男子 | <input type="checkbox"/> 9歳の女子 |
| <input type="checkbox"/> 10歳の男子 | <input type="checkbox"/> 10歳の女子 |
| <input type="checkbox"/> 11歳の男子 | <input type="checkbox"/> 11歳の女子 |
| <input type="checkbox"/> 12歳の男子 | <input type="checkbox"/> 12歳の女子 |
| <input type="checkbox"/> 13歳の男子 | <input type="checkbox"/> 13歳の女子 |
| <input type="checkbox"/> 14歳以上の男子 | <input type="checkbox"/> 14歳以上の女子 |

先程の【予備調査】にて、
「4～11歳の女の子のお子様がいる」とお答えいただきましたので、
本アンケートの対象となりました。
引き続き、【本調査】アンケートにご協力をお願いします。

必ずお読みください
このアンケートは、 「4～11歳の女の子のお子様がいる」 お母さん・お父さんが回答してください。

★Q1.
あなたのお子様(4～11歳までの女の子)は“おてんば”と思いますか。(1つ選択)

- ※“おてんば”の判断基準はご両親の主観で結構です。
※4～11歳までの女の子が複数いらっしゃる場合、1人でもあてはまれば「はい」をお選びください。
-

- はい
 いいえ
 わからない

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

★Q2.

今回のアンケートでは、お子様（4～11歳までの女の子）の行動や態度に関して様々な質問を行います。
SC1でお選びいただいたあなたのお子様の中で、ご回答いただく“おてんば”なお子様をお選びください。（1つ選択）

※“おてんば”な姉妹がいる場合には、その中でもっとも“おてんば”と考えられるお子様をお選びください。

- 4歳の女の子
- 5歳の女の子
- 6歳の女の子
- 7歳の女の子
- 8歳の女の子
- 9歳の女の子
- 10歳の女の子
- 11歳の女の子

ここからは【 Q2で選んだ選択肢を表示 】のお子様についてお答えください

A: 遊びに関する質問

下記に子どもの遊びや活動のリストがあります。
お子様がよくその遊びや活動をする場合（年齢が小さかった頃も含めて）は「はい」、
めったにしない・あるいは全くしない場合は「いいえ」を選んでください。（それぞれ1つずつ選択）

ヨコに回答→	はい	いいえ
★A1. 手芸	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
★A2. ブロック遊び	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
★A3. 粘土細工	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
★A4. ボール投げやボール蹴り	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
★A5. お絵かき	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

※A5で「はい」と答えた方にお伺いします。

★A5SQ1.

お子様が幼児期（4～6歳ごろ）によく描いていた物を選んでください。（複数選択可）

- 家
- 木や花
- 人物
- 乗り物
- 動物
- その他 ⇒具体的に(_____)

★A5SQ2.

お子様が絵かきに好んで使っていた色を選んでください。（複数選択可）

- 赤
- ピンク
- 肌色
- 灰色
- 水色
- その他 ⇒具体的に(_____)