

ИНВЕРСИЯ ПОЛА И ГЕНДЕР

Дж.Ф. Курбанова., К.Г. Дадашова, Е.Д. Багирова, С.Т. Алиева,
К.З. Набиева, В.А. Гусейнова, А.Т. Салимова

Научно-Исследовательский Институт Акушерства и Гинекологии, Баку, Азербайджан

Ключевые слова: инверсия пола, дисгенезия гонад, гендерная идентичность

Пол – важнейшая фенотипическая характеристика, представляющее собой совокупность признаков и свойств организма, обеспечивающее репродуктивную функцию человека. Биологический пол человека определяется наличием у женщин двух гомологических X хромосом, у мужчин гетерохромосомами X и Y.

Но вместе с тем может иметь место и биологическая инверсия пола, когда при определенном наборе хромосом фенотипически представлен другой пол. Совокупность биологических характеристик пола следующая:

- набор хромосом — XY у мужчин и XX у женщин;
- гонады — яички у мужчин, яичники у женщин;
- внутренние половые органы — простата и семенные пузырьки у мужчин, влагалище, матка и маточные трубы у женщин;
- наружные половые органы — пенис и мошонка у мужчин, клитор и половые губы у женщин;
- половые гормоны — преобладают андрогены у мужчин и эстрогены у женщин;
- вторичные половые признаки — тип оволосения, развитие молочных желез, распределение жировой прослойки и так далее.

Сами по себе эти признаки ещё ничего не гарантируют, так как, например, человек с женскими половыми органами может обладать мужским набором хромосом и это определяется как инверсия пола [1].

Существует несколько этапов формирования биологического пола:

- Набор половых хромосом XX или XY
- Пара половых желез, которые могут развиваться в яички или яичники. Сбой на этом этапе может быть в гене, находящимся в коротком плече X хромосоме, что не позволяет гонадам развиваться в соответствии с хромосомным набором.

- Если беременная принимает гормональные препараты, то внутриутробный гормональный фон плода, определяющий внутренние и внешние гениталии может быть нарушен.
- Процесс формирования пола завершается уже в подростковом периоде за счет работы гормонов.

Формирование биологического пола довольно сложный процесс и сбой может перевести к инверсии пола. Инверсия пола это панэтническое и генетически разнородное заболевание относящееся к нозологической группе дисгенезий гонад. Причинами инверсии пола могут быть точковые, мутации, транслокация гена SRY на хромосоме или делеции гена SRY. [1, 2, 3] Распространенность мужчин 46, XX и женщин 46, XY в мире примерно 1 на 20000.

Таким образом, говоря об этиологии инверсии пола это совокупность генетики и эмбриологии. Развитие патологии возможно и на путях вторичной детерминации пола с различными причинами происхождения.

Нарушения развития могут быть связаны с выделением в кровь мужских гормонов семенниками мужского эмбриона, и антимюллеров гормон блокирует образование дериватов клеток мюллерова канала — матки и яйцеводов.

Также инверсия пола может быть связана с нарушением образования дигидротестостерона из предшественника - тестостерона. В этих случаях у XY-индивидов, имеющих семенники, не формируются наружные мужские половые органы, но имеется влагалище. Таким образом, изменение обмена тестостерона может быть причиной фенотипической инверсии генетически детерминированного пола [4].

С другой стороны процесс дифференцировки пола может нарушаться и при отсутствии цитоплазматических рецепторов к андрогенам. При синдроме нечувствительности к андрогенам у особей с кариотипом XY и присутствием

семенников в тканях отсутствует способность реагировать на гормоны этих желез. В результате эстрогены, вырабатываемые надпочечниками, направляют развитие индивида по женскому фенотипу. При этом второй гормон семенников — антимюллеровский — вызывает дегенерацию дериватов клеток мюллерова канала. Такие ХУ-особи имеют внешне женский фенотип — тестикулярная феминизация, но полностью стерильны, так как лишены матки и яйцеводов.

Таким образом, процесс нарушения половой дифференциации в зависимости от того, присутствует или отсутствует У-хромосома, начинается в неразвитых «недифференцированных» гонадах с экспрессии эстрогена или андрогена. Впоследствии в коре надпочечников идёт процесс стероидогенеза (биосинтез стероидных гормонов), который обуславливает последующую половую дифференциацию и созревание [2-4].

Различают следующие нарушения половой дифференциации.

- Врождённое развитие сомнительных половых органов (например, вирилизация людей с 46ХХ-кариотипом под действием андрогенов по причине врождённой гиперплазии надпочечников).
- Врождённое разобщение внешних и внутренних половых признаков (например, наличие женских внешних половых признаков у лиц с 46ХУ-кариотипом и яичками по причине отсутствия чувствительности к андрогенам).
- Неполное развитие половых признаков (например, недостаточность развития половых желёз).
- Патологии половых хромосом (моносомия, полисомия, мозаицизм)

Нарушения развития половых желёз (например, лица с яичником на одной стороне и яичком на другой либо лица, имеющие смешанную яичниковую и семенниковую ткань) [5].

Общая характеристика инверсий пола.

Инверсия пола, 46,ХХ

46,ХХ инверсия пола характеризуется наличием мужского фенотипа (с полной или неполной маскулинизацией), а также наличием тестикулярной ткани при отсутствии в кариотипе У-хромосомы. Нарушение формирования пола является врожденным состоянием при котором может наблюдаться аномальное развитие и

строение половых желез. Данное нарушение формирования пола может быть обусловлено либо наличием синдрома 46, ХХ-мужчина либо овотестикулярной формой нарушения формирования пола (истинный гермафродитизм). 46,ХХ инверсия пола может быть связана с наличием фрагмента У-хромосомы и/или скрытого мозаицизма по У-хромосоме (У-позитивная форма) либо с аутомными или Х-сцепленными мутациями (У-негативная форма).

В большинстве случаев ХХ-инверсия пола является результатом транслокации небольшого фрагмента короткого плеча У-хромосомы, несущего ген SRУ, на Х-хромосому или аутосому, но могут иметь место и другие варианты [1].

Инверсия пола 46, ХУ

Наличие женского фенотипа при нормальном мужском кариотипе характеризует ХУ-инверсию пола. Наиболее частой причиной данного нарушения формирования пола является синдром Свайера это чистая или смешанная дисгенезия гонад при кариотипе 46,ХУ. Частота ХУ-дисгенезии гонад составляет 1 на 30000 человек. Больные имеют женский фенотип феминное телосложение, развитые по женскому типу наружные половые органы, нормально развитую или гипоплазированную матку и маточные трубы. У пациентов с синдромом Свайера практически отсутствуют женские половые железы, которые в данном случае представлены дисгенетичными гонадами, представляющими собой соединительнотканые тяжи (стреки) с небольшими включениями железистой ткани, овариально-подобной стромы без фолликулов [4,6]. Как правило, диагностирование синдрома Свайера происходит у девочек в пубертатный период, когда у них не происходит нормального полового развития. Причиной обращения к врачу при этом является задержка полового развития и отсутствие начала менструаций, реже наличие злокачественных новообразований, происходящих из дисгенетичных гонад. Так как дисгенетичные гонады подвержены малигнизации, показано их удаление в детстве или на момент постановки диагноза ХУ-дисгенезии гонад.

Наиболее частой из известных причин чистой формы дисгенезии гонад 46,ХУ являются микроструктурные перестройки У-хромосомы с утратой гена SRУ, а также точковые мутации данного гена [1,2].

Как и при всех нарушениях половой дифференцировки или несоответствиях генетического и фенотипического пола, чрезвычайно важны психосоциальная коррекция определение половой идентичности пациента.

Есть определенная связь между инверсией пола и гендером. Гендер это социальный пол, используется для характеристик мужчин и женщин, которые являются социально приобретенными. Гендер являет собой определение мужчин и женщин на основе их социальной роли. Гендер человека чаще всего совпадает с его биологическом полам, но есть и случаи несовпадения.

Пол это анатомические и физиологические особенности, которые отличают мужчин от женщин, а гендер спектр характеристик, относящие к маскулинности и феминности [7].

Существует следующий пол человека:

- Биологический пол
- Психологический пол
- Гендерный пол (социальный пол)

Биологический пол определен половыми хромосомами XX или XY.

Психологический пол – это характеристика поведения по соответствию своей феминной или маскулинной роли, это психологическая идентичность своего пола.

Гендер – это социальный пол связанный с социальными детерминированными ролями мужчин и женщин.

Гендерная идентичность – внутреннее самоощущения человека как представляя того или иного гендера, мужчин или женщин, связанное с социальными и культурными стереотипами представлениями социальных ролях того или иного биологического пола.

Психологический и гендерный пол тесно связаны и составляют главную основу для самоощущения человека – его половой принадлежности [8,9].

Следовательно при лечении и коррекции в случаях инверсии пола главным и определяющим является психологическая половая идентичность пациента, в противном случае происходит психологический конфликт внутри личности и возможна аутоагрессия.

Помощь и психосоциальная поддержка семье при лечении коррекции инверсии пола очень важна для адаптации пациента к новой жизни, согласно своей психологической и гендерной идентичностью.

SUMMARY

Sex invention and gender

*J.F. Gurbanova, K.G. Dadashova,
E.C. Bagirova, S.T. Aliyeva,
K.Z.Nabiyeva, V.A.Huseynova, A.T. Salimova*
*Scientific Research Institute of Obstetrics and
Gynecology, Baku, Azerbaijan*

Keywords: *sex inversion, gonadal dispersal,
gender identity*

Sex inversion is a condition where a person phenotypically looks like one sex, but genetically he has a different sex.

Sex inversion is a pan-ethnic and genetically heterogeneous disease belonging to the nosological group of gonadal dysgenesis.

This article presents the etiology and mechanism of the occurrence of sex inversion, gives the general clinical characteristics of inversion with 46XX and

PEZİOME

Cinsi inversiya və gender

*C.F. Qurbanova, K.Q. Dadaşova,
E.C. Bağırova, S.T. Əliyeva, K.Z. Nəbiyeva,
V.A. Hüseynova, A.T. Salimova*
*Elmi-Tədqiqat Məmalıq və Ginekologiya İnstitutu,
Bakı, Azərbaycan*

Açar sözlər: *cinsi inversiya, cinsiyət orqanlarının
disgeneziyası, cinsi kimlik*

Cinsi inversiya, insanın fenotipik olaraq bir cinsə bənzədiyi, lakin genetik olaraq fərqli cinsi olduğu bir vəziyyətdir.

Cinsi inversiya gonadaların disgeneziyası nozoloji qrupuna aid olan panetnik və genetik cəhətdən heterogen bir xəstəlikdir.

Bu məqalədə cinsi inversiyanın etiologiyası və baş vermə mexanizmi təqdim olunur, 46,XX və 46,XY kariotipləri ilə inversiyaların ümumi kliniki

46XY karyotypes. The article gives definitions of psychological and gender sex, and also notes the importance of determining the psychological and gender identity of patients with sex inversion during their treatment and correction.

xarakteristikaları verilir. Məqalədə psixoloji və gender cinsinin tərifləri verilir, həmçinin cinsi inversiya olan xəstələrin müalicəsi və korreksiyası zamanı onların psixoloji və cinsi kimliyinin müəyyən edilməsinin vacibliyi qeyd olunur.

ЛИТЕРАТУРА

1. Бородин П.М., Торгашев А.Л. Хромосомная инверсия в клетке и эволюции// Природа. 2011, №1.
2. Бочков Н.П. Медицинская генетика. Клиническая генетика. /Н.П. Москва М., 2004, стр. 71.
3. Фогель Ф, Мотульский А. Генетика человека. Том 1, Из-во Мир, Москва, 1989, стр. 312.
4. Дж. Л.Симпсон, М.С.Голбус, Э.О.Мартин, Г.Е.Сарто. /Генетика в акушерстве и гинекологии/ Москва. Медицина, 1985, стр. 196.
5. Дориан Дж При Град, Брюс р.Корф (под редакцией Бочкова Н.П) Наглядная медицинская генетика. Москва. «Гэотар - Медиа» 2009.
6. Дадашева К.Г., Бунятова Х.Г. и другие. Справочник по основным наследственным заболеваниям и синдромом. Азербайджанская Государственная Книжная палата, Баку, 1998 г, стр. 80-83.
7. Кон И.С. Психология половых различий. Вопросы психологии – 2005.
8. <https://www.who.int/detail/gender>
9. <https://journal.tinkaff.ru/gender>