

# 人类生理性别的多样性：从性染色体到双性人

本文系知乎问题“人类有几种性别？”的回答

## 摘要：

这篇文章从生物学角度探讨了人类生理性别的多样性。除常规 XY/XX 染色体组合外，文章介绍了性染色体数量异常、性反转综合征、5 $\alpha$ -还原酶缺陷症等情况导致的间性人现象，并区分了假两性畸形和真两性畸形。文章指出性别并非简单的男女二元划分，少数真两性畸形患者甚至有成功怀孕的案例。

很可惜，你没有在 2014 年注册 Facebook，要不然就可以在这 56 种非传统性别中随便选一种作为自己的身份认同了。不过，这些都属于“社会性别”。如果我们只看生物层面的“生理性别”，那世界上就只有男女两种性别了吗？事情才没有这么简单呢。

人类有多少种生理性别？你的性别是什么决定的？你中学时学过，人类的性别是由 XY 性染色体决定的。这是因为 Y 染色体的末端有一段 SRY 基因，也叫“睾丸决定基因”，它会促使未分化的性腺发育成睾丸，并激活睾酮合成基因，让睾丸分泌睾酮，刺激雄性生殖器的形成。如果没有 Y 染色体，那么性腺则会发育成卵巢，分泌雌激素，刺激雌性生殖器形成。所以 XY 型的胚胎就是男性，XX 型的就是女性。

不过这只是常规的情况。比如有一些胚胎的性染色体数量可能是 1 条、3 条、4 条，甚至 5 条。其中有 3 条染色体的次雄性综合征的发病率大约为千分之二，患者的睾丸比正常男性的更小，睾酮水平更低，没有生育能力，部分患者在青春期后可能出现乳房发育、肌肉虚弱等特征。而超雌综合征和超雄综合征的发病率大约为千分之一，大部分患者的生育能力正常，在各方面都跟普通人没什么区别，很多人一辈子都不知道自己多了一条染色体。而只有 1 条性染色体，以及性染色体数量大于 3 条的人，他们的性腺和生殖器大多发育不良，没有生育能力，也很难活到能生育的年龄。那性染色体数量异常者怎么区分性别呢？很简单：无论有多少条染色体，只要有 Y 染色体就是男性，没有的就是女性。因为性腺的发育，主要受睾丸决定基因的控制。

所以接下来才是真正复杂的状况，因为它涉及到睾丸决定基因的突变：Y 染色体能决定性别，是因为上面有睾丸决定基因。如果好巧不巧，它由于突变缺失了，那么性腺就可能分化成卵巢。此时的患者的基因型是 XY，但却会发育成女性。另一种情况，是睾丸决定基因一不小心插入到了 X 染色体上，那么性腺就可能分化成睾丸。此时的患者基因型是 XX，但却会发育成男性。这些情况，被称为“性反转综合征”，因为患者的染色体性别和性性别刚好反了过来。平均每二十万人中，就会有 1 位 XY 型的性反转女性，和 4 位 XX 型的性反转男

性。他们虽然能够发育出男性或女性的外生殖器，但由于控制性别的基因表达不正常，他们的内生殖器大多发育不良，生殖器的功能和性别特征也达不到正常人的水平。

那么他们到底是男是女呢？不好说。比如 XX 型的性反转者拥有男性性腺，也就是睾丸，但又有可能同时发育出子宫、阴道，甚至在青春期出现月经、乳房发育等第二性征。也就是说，患者的染色体性别是女性，性腺性别是男性，且同时具有男女生殖器和性别特征。男女二元的性别区分，在这里被大自然彻底击溃了。根据联合国等组织在这份报告里的定义，他们属于男女之外的第三种性别：间性，也就是双性人，并拥有属于自己的性别符号。

不过，事情到这里仍然没有结束。并不是所有的双性人都患有性反转综合征。另一种叫“5 $\alpha$ -还原酶缺陷症”的病症，也会导致双性人的出现。之前说过，雄性生殖器的形成需要睾酮的刺激。而睾酮想要发挥作用，先需要在 5 $\alpha$ -还原酶的作用下转化为二氢睾酮，然后才能和对应的受体结合，身体雄性化发育。5 $\alpha$ -还原酶有一型和二型两种，其中二型在胚胎阶段就能产生。所以如果某个 XY 型的胚胎患有“5 $\alpha$ -还原酶缺陷症”，那就会出现一个尴尬的问题：在 12 岁之前，由于缺少 5 $\alpha$ -还原酶，睾酮无法转化为二氢睾酮，所以患者会长成女孩的模样，发育出女性的外生殖器；但到了 12 岁青春期阶段，“她们”的身体又会开始大量分泌一型 5 $\alpha$ -还原酶，让睾酮转化为二氢睾酮，刺激男性第二性征的发育，并生长出男性的外生殖器。这导致的结果就是，曾经的“女孩”，会猝不及防地变成“男人”。

“5 $\alpha$ -还原酶缺陷症”是一种家族性常染色体隐性遗传病。在多米尼加等中美洲地区，它被称为“十二岁阴茎现象”，当“女孩”开始性转的时候，当地人还会为“她”庆祝。不过，5 $\alpha$ -还原酶缺陷症患者的男性外生殖器发育并不完全，而且同时拥有女性外生殖器，所以并不是“真·男人”，同样属于双性人。

不过，双性人的内部，还有更进一步的区分。大部分双性人虽然同时具有两性的生理特征，但体内的性腺，也就是卵巢或睾丸，其实只有一种。在医学上，这被称为“假两性畸形”，可以根据性腺的类型进一步区分成两类。而在此之外，还有一种更加特殊的“真两性畸形”，他们同时具有卵巢和睾丸两种性腺，并同时分泌雌激素和睾酮，发育出两套生殖器官。根据这篇 2016 年的研究，在过去 40 年间，有 14 例真两性畸形患者甚至成功怀孕，并生出了 20 名健康的婴儿。极少数患者的体内，真的同时产生了精子和卵子。喂，别再瞎想了！直到目前为止，并没有发现双性人自体受精的案例，真两性畸形的具体成因也还不明确。

说到底，人类的性别受基因控制，所以必然受到突变的影响，充满偶然性。即便只谈生理性别，也不是男女二元能概括的。在一个文明的社会，作为一个体面的人，应该对其他生理性别的他们报以尊重。其实跟自然界里的许多

动物相比，人类的性别状况还远远算不上复杂——这些故事，将成为我们的下一个选题。