

The KS Story

Klinefelter's Syndrome

AN INFORMATIVE GUIDE & FURTHER STUDY

Compiler: Iain W McKinlay 47,XXY

Foreword by: Prof Milton Diamond Ph.D.

本书是一种常见的遗传性疾病克氏综合征的介绍，为克氏综合征患者、家长、家属、伴侣和普通公众提供信息，同时为医疗健康等专业人士提供参考资料。

# KS 故事

## 克氏综合征

### 信息指南和深入研究

瓷娃娃罕见病关爱中心

中国克氏互助会

2013年4月16日

本书由瓷娃娃罕见病翻译志愿者刘宇超、赵丽伶、周末、石大雨、田蕊、黄栩芾、彭洋、张新明、寒江、孟晶晶翻译，孟晶晶校对、统筹，感谢他们的辛勤和卓越工作，希望本书对中国的克氏综合征病友群体和希望了解该疾病的人士有所裨益。

P1:

## KS 故事

你并不孤单

信息指南和深入研究

*KS 故事*是克氏综合症（KS，细精管发育不全综合征）12 年研究进展巅峰的产物，同时也体现了研究工作中的情感历程。

本书的初衷是作为支持 KS 研究的团体，医学专家以及研究小组的一种沟通渠道，并有重要章节专门介绍深层次的研究，其中涵盖了广泛的支持演说，网络部分，相关精选书籍，研究论文，医学期刊和科学杂志。除此之外，这本书还涉及到 KS 的其它许多方面，给我们展示了 KS 对患病个体以及关爱他们的人的影响。

KS 故事的编者是一个本身患有克氏综合征（47.xxy 型）的患者，他受到英国乃至世界上各个领域的科学家们的帮助和支持，包括生物学，细胞遗传学，内分泌学，神经学，性学。

为了平衡大量枯燥的数据，书中穿插了一些有趣的连环画和卡通图作为弥补。

唯一对读者的要求就是请您丢弃固有的思维定势，用一种积极开放的心态来阅读。

KS 日记

与 KS 共存

敏感，恐惧，力量，触摸，原谅，爱.....

计划的第二本书被命名为 KS 日记，它将向读者呈现那些每天都

在与克氏综合征战斗的患者们的童年，青年和成年后的生活经历，了解他们的生活。

然而，这本书主要还是旨在您以及所有和您一样的人们，如果想为自己的 KS 故事做些什么，请阅览第 80 页吧。

## **P2:**

### KS 故事

#### 你并不孤单

当一种在 1942 年就被发现的病症，现在仍然不被大众熟知，这听起来很奇怪吧，尽管这种病症已被列为常见的遗传病。

原因何在呢？归结为两点，即病症的不可见性和复杂性。不可见性是指，通常情况下婴儿在出生时并不表现出任何异常特征，所以导致诊断往往不及时，除非母亲进行了特别的基因型测定，比如有些大龄孕妇为了检测异倍性条件，通常年龄大于 35 岁。例如：三染色体 13,18,21（唐氏综合症）或者 X,Y（KS）

复杂性是另外一个原因，虽然病症在出生后的任何时期都可以得到诊断，但往往由于患者缺乏专业知识和社会经验而造成阻碍。从青春期前，包括青春期及贯穿整个青年时期的体格变化，到成年后的生育问题，还有晚年时肥胖，骨质疏松症，糖尿病或者其他相关疾病都可能引起复杂性。

对于患有 KS 的人群来说，有一部分只是轻微影响，还有一些人则默默忍受巨大的痛苦，他们知道自己与别人不同，但是选择忽视疾病，并且不愿同父母，配偶或是医生谈论。

仅就英国来说，我并不清楚任何个人诊断的数据，但是考虑到每年活下来的新生儿中约有 400 到 500 基因型是 47, XXY，同时，在英国，80 岁以上的老人中，40000 人患有克氏综合征。另外，更稀少的男性基因型和马赛克（见 23 页）；父母及家庭成员；配偶；亲属。。这样，您对与 KS 有关联的人数有个大致的了解了吧。

因为只有寥寥数百人在英国的支援团注册，所以，我相信更多的教育是必不可少的。并且，了解哪里有良好的信息来源是另一件重要的事。

为了那些知晓自己身体有异，感到困惑和孤独的人。

为了那谢谢刚刚得到诊断，但想要进一步了解如和治疗及病状机制的人。

为了上面提及的人们，带着最深的敬意，为了医生，有关医疗人员，健康工作者，老师，以及任何为了孩子和年轻人，同时，也是为了整个社会，我编写了这本 KS 信息指南。

如果 KS 故事仅仅能为一位患者提供迈出第一步了解自己，寻找解决方法的平台，或是为父母，配偶，伴侣提供一点信息，注意到自己所爱的人的变化，那么，这本指南将是有所贡献的，而我也将不胜感激。

**P3** 致谢部分，未翻译

**P4**

## 前言

XXY 是最常见的遗传变异。

当 Iain McKinlay 向我提出要为 KS 著书之时，我惊讶于它所要描述的主题。作为一种普通的非典型性遗传疾病，我想这个主题将会被论著很多次，并且不仅仅是从科学或是医学的角度，还包括了许多不同的个人观点。但是，我错了，我什么也没有找到。当然，也有写科学，医学方面的文章提到了这个话题，但是没有人试图从各方面来为大众读者阐释这个问题。尤其是对于那些患有疾病，家人朋友患病或是仅为了兴趣而非常迫切想了解更多知识的人们，显然缺少了一个具体可靠的读物。

在这本书中，你将找到回答。Iain McKinlay 用一种公正而直接的方式呈现，他本人也是通过这样的途径来了解自己的 XXY 病况。在书中，他公布了自己的发现，从而使得读者可以和她一样，拥有可以解答许多个人问题的能力，无论是患者还是需要忍受疾病的人们。

尽管在人群中，XXY 联合有着相对广泛的传播，但这种病症从医疗机构走入人们的视野中仅仅只有十年左右。对于它的理解也是千差万别。有些人关注其中牵涉的遗传学，有些人则更关注行为和潜在的医学关注点，或是任意类型基因联合（如 XXY, XXXY, XXYY）的后果。还有些人很在意 KS 变化导致的雌雄间性，而另一些人则表示

无所谓。在任何一种形式中，都是由典型的 X 或 Y 染色体来组成联合。这种融合的出现很自然，因为在自然界中，任何事物都会出现变化。我们都有着不同的头发，眼睛，肤色，不同的身高体重，以及许多其它特征，所以对于，性，性别，遗传也毫无例外。我将这种现象总结为“大自然热爱改变”，我们随时随地都能见到。变异是进化的一种机制，使得适者得以生存。不幸的是，社会并不认同这样的改变，它期望所有人都变得一样。这就导致了那些正常的差异被隐藏。与其他和我们生命相关的事一样，尤其是关于个人本质的问题，KS 被认为是很私密的事，即便是对我们最亲近的人。介于 XXY 及类似的染色体被看做是耻辱或者羞于见人的事，从事相关工作的医生或其他人员要在公众面前保持沉默。这再重要不过了。KS 是一种自发的基因发生，它的变化对于任何一个个体的影响都非常巨大，以至于许多临床医生除了称其为非染色体特征的存在宿主外，没有其他准确命名。

毫无疑问，这本书将成为许多人深入了解 KS 敲门砖，书里罗列了各样的知识层面。

除了特别的之外，这本书还有几个特别之处。他是 Iain 的个人实验室前列的好奇心和创造力的产物。它显示了 Iain 作为设计者的天赋，书中的插图也是它独特艺术才能的明证。他慷慨地将此书公之于众也是他别具一格的人格体现。我想我们大多数人都需要真诚的感谢他。

## 克氏综合征的深入认识

我从未打算利用此书来牟利，仅仅是希望尽自己的绵薄之力，同时来抵抗因为长期受很多治疗束缚的几近疯狂的情绪。

然而，当我把这本 KS 故事作为礼物送给大家的时候，也希望能请你们伸出援助之手，来支持为大家提供第二本书的组织及他们的教育工程。数量多少由您自己决定，只要您何为合适即可。

您将因此为这项了不起的工作做出贡献，使得在您的国家甚至世界范围内，人们对 KS 的了解更进一步。

大多数支持机构都设立了网上的捐献途经，或者您也可以寄给他们支票或是邮政汇票。如果您还有疑惑，请与我联系。

我的意思是，您不需要有太大压力，我绝不会向一个没有余钱的人募捐。

如果您是已获得第二本书的专业人士，也可以将其捐赠。我没有打算向研究者们，顾问，或是从事保健工作的专业人员募捐，当然如果他们愿意当然更好。

还有，如果您想用自己的 KS 故事来换第二本书 KS 日记，请参看第 80 页。

非常感谢。

**P5**

重要信息

请务必阅读

提醒

## KS 故事 —— 你并不孤单

包含直白敏感的性别和性本质，与 KS 及其对个体的影响有关的信息。

### 第二本书

这本书创作的初衷是为了向读者提供关于 KS 的信息，指出正确的，官方的信息建议来源。

除了特别的捐赠者，它引用参考了 KS 故事并连接至两个免费的搜索引擎（为了方便读者），这种做法不是为了任何商业或个人利益。鉴于这样的目的，KS 中不会出现任何品牌的产品。如果您想要了解某种产品，请联系建议支持小组，或者直接在网上查找。

弃权，参见第 86 页。

### 深入学习（联系表）

#### 联系细节

请保证在深入学习章节中，所有的投稿者均能及时获得到目前为止（2010）不断更新的联系信息。

一些具体的联系地址，邮箱，和网址可能会在 2012 年 11 月第二本书更新前改变。

#### 不同观点

由于在众人中一定会存在观点上的分歧，比如对于什么是 KS，什么不是（例如，雌雄间性）的看法。所有的投稿者都可以在其所属特别分类的标题下等级具体联系方式。

## 目录

克氏综合症——你不孤独

目录

前言-MILTON DIAMOND 教授 (博士) vi

致谢 10

家庭, 朋友以及参与者 10

文本中的参考文献 11

关于本书 12

应该阅读本书的人群 14

什么是克氏综合症? 16

基础 16 关于该病症的人物故事 19

KS 的特征及症状 22 染色体组型 23

内分泌学 24

激素替代疗法 24 激素-化学信使 28

患者自述 30

病症的故事 36

克氏综合症生理和心理的影响 36

包括睾丸自检的部分

染色体 40

是什么以及在人体的位置 40

从细胞开始, 该部分解释的体内染色体的分布和功能

人类生殖 42

男性和女性 42

早期的历史 46

ICSI-细胞质内精子注射

男性不育治疗的相关概念: 利与弊 48

包括 ICSI 和 IVF (体外受精) 的区别

也包括: 产前诊断和筛查的过程

KS 是阴阳人吗? 52

欺侮 56

克氏综合症-与其他疾病的关联 58

包括胸部/乳房自我意识的部分

性别波谱-技术与应用 63

研究方向 70

辅助专科医生和研究机构的地址和网站

研究介绍, 注意事项, 建议以及在线或线下的提示

克氏综合症 74 分离性染色体多样性 75

其他问题: 76

脑部研究, 癌症, 内分泌学, 性别, 遗传学, 普通医学, 不育, 双性 76-77

双性人 (续篇), 法律援助, 骨质疏松, 建立家庭, 风湿病学, 可以谈话的对象 78 书籍和

研究论文, 医学期刊和科学杂志 79

重要信息 80

KS 患者日志的介绍 82

## P6

### 鸣谢

#### 家人，朋友及参与者

##### 家人和朋友

我的母亲，姐姐，姐夫常常给我带来食物，举行家庭聚会，以此让我感到幸福，当然他们做得更多，这只是其中很小一部分，正是他们支持着我度过了 14 年来的苦痛，压力和不确定，才能够写成这本书。

没有任何语言能够形容他们之于我的意义，也无法表达我对他们长久不懈支持鼓励的感谢，如果说可以的话，就是我可以帮助那些患有克氏综合征的孩子或者某些患者的家人。

如果不提及爸爸，那么我对家人的感谢便是不完整的，他于 1980 年去世，死于多年的心脏病，那是我被诊断出 KS 的 17 年之前。由于我表现出的某些特征和症状，我和爸爸的关系偶尔会紧张，不过，我回忆起他总是满怀爱意。

我有许多亲戚，对于我们之间的爱和友谊我感到非常开心，非常感谢他们在近期（2009-2010）癌症治疗中对我的支持。

我非常幸运的拥有很多朋友，是在不同场合认识的，比如员工假期，野营或是每年的 BBQ

我有四个非常亲近的密友，我与前妻始终保持着一种特别的友谊。

男性朋友中，有两个人是发小。一个是堂弟，小时候，我们俩试着去追求女孩子，但由于过于羞涩，一个都没追到。在我上的第二所学校中，我碰到了第二个好朋友。虽然他现在在 3000 公里以外，但我们比任何时候都更亲密。第三段友谊是作为图形设计师与顾客接触时建立的。我们的很多想法非常相似，不论是在工程中，还是现在，我们都是常见面，建立了非常深厚的友谊。只有我上面提到的人们了解我为了接受自己经历了怎样的挣扎，虽然他们不能完全了解我的处境，但是他们乐于接受我，如此一来，我还能有什么别的要求呢？

KS 故事的建议者们

我非常衷心的向以下的研究建议者们表示最真挚的感谢，谢谢他们的非常有益，并且充满热情地建议和帮助，谢谢他们的无私和耐心。

无名英雄们

非常感谢那些支持本书并且提供大量信息的无论团体还是个人，感谢英国的联合组织，还有世界上任何为本书提供数据，事实的组织。他们是这本书真正的英雄。

医疗保健专业人员

特别要感谢在过去 14 年治疗我的专业人士，也为了他们对本书提供了良好的建议。

最后的要点

我的私人医生，Dr P T Young，谢谢他在我后来十年中帮我克服疼痛和压力，同时也感激他对我创作这本书的信心和支持。

### 参考文献

在整个指南中都充满着对许多投稿者的感谢，他们不顾繁忙，抽出时间，对本书表示了支持。这些人将在书中的特别章节提及。主要引用的建议将用红色的小字在相关章节下方标示。

如果有的话，以下人员的具体联系方式和印刷作品将在深入研究那一章节公布。

我从不抄袭任何人的成果。虽然有这么多信息及强大的记忆，反复检查我的工作，还是会有所疏漏，对那些未被提及的人们我表示诚挚的歉意以及感谢他们的智慧。

## P7

### 关于本书

信息超载——浅尝辄止

KS 故事有两个目的，首先是各种支持者和专家沟通的渠道，同时为读者提供 KS 及其病症相关综述。这本书中蕴藏着大量知识，但他不是小说，你不需要一页挨着一页读。仅仅将它作为一本工具书吧，只选取你需要的章节，这样你既能获得大量有益信息，又不必停滞在自己不感兴趣的章节。如果有需要，您可以联系深入研究章节中提到的人。

请您阅读反面边框中标题为“important”的内容

### 复杂性和研究

克氏综合征是一种很复杂的症状，不能统一而论，因为每个人情况都不同，每个人的特质差别非常大，也造成了复杂性和变化。

KS 故事是将 KS 作为一个整体来论述的，但是有些章节可能偏重于 47,XXY，可能是基于我那是我自己的染色体类型，也是我研究最多的。像上面所说，这本书是关于 KS 的一个总数，所以即使你是其它基因型，他对你也是有帮助的。

你也可以在深入研究章节中找到相关的具体联系方式和网站，为你提供各种染色体型的大量信息。这些专家将会帮助你了解自己的状况，症状和感受，有必要的话，还可以与其他 KS 个人或家庭取得联系。

### 版权和复制

你可以下载完整的 pdf，或者打印某些特殊章节，依你研究所需复印整个 pdf 或只是某些页。也可以将它赠给你的家人，配偶以及家庭医生。

如果你是医疗专家，辅导员，或者任何为孩子和年轻人工作的人，你可以为你自己或同事复印 pdf。

严禁将 pdf 复印本用于商业用途。

在这本指南中，你总能遇到新的或者不熟悉的名字和程序。不要被这些东西阻碍，如果你想更好地了解自己的状况，理解这些 背

后的意义将会对你非常有帮助。说真的，你无法想象他们的舌头转动的多快。

如果你想对自己的状况知道的更全面深入，我建议你买一本简洁常用的医学词典，相信我，它们非常有用。如果你不能坚持到最后，当地的图书馆可你借给你相关的参考书。同时，你还可以随时在网上查询。

小的红色参考信息

再整本书中，都可以看到用红色小字母数字的标示，它指的是附加的信息和原始文献，例如

我们依赖于单词

字典或是医学文献一直用“正常”“无序”“有缺陷”“不正常”我不正常或有缺陷的表述。在这本书中，我也沿用了这些表达，但是消除了某些过激的形容。比如说我用了“正常”“典型”“普通”“高频”，用状态代替了混乱。当然，又是这也不可能做到，比如某些支持者的名称，或引用某人。

谁先来？

为了不冒犯任何人，只要可以，我们都采用了字母顺序。

谁做什么？

为了区别医学研究和个体咨询，整本书用研究形容前者，用学习形容后者。

最后的重点

尽管并非正式严肃的话题，但我尽量保持了幽默，并配上插图和卡通。因为需要学习这么多知识总是让人生畏，所以我认为加些幽默元素总是好的。尽管伴随着 KS，但生活并不总是阴暗的。相信我，微笑能让你的生活更美好。

## P8

### 哪些人需要阅读这本书？

一般来说，有六类人可以从阅读和应用此书中获益良多。

一 那些看起来不愿意聆听或者学习的孩子们还有那些看着十分懒惰的家长。但是某些例子中这是基因引起的 而并非孩子的错。

每个人的情况都不同，有时候会因为害羞或是缺乏知识，一些家长不愿向孩子们提供性教育和建议，而将这向项任务主要寄托在学校和同龄人身上。这就加重了双方关于青少年典型症状和感受的沟通，更不要说本省患有 KS 的人了。这就造成了那些患者在少年和青春早期感到孤独和迷惑，不知道该向谁求助。

这本指南即是针对那些符合 22 页描述的症状，又不愿告诉家人，配偶的，医生的人。就我自己的经验，作为一个内向的孩子，我非常不愿意和别人谈论自己的性感受和身体缺陷，尤其是向我的父母，当然也包括家庭医生。但是，随着是时代的发展，人们的观念也发生了改变，现在的家长更开放，也更了解某些遗传现象，而医生们也更亲切了。

二 是对那些刚刚诊断出自己的患有 KS，并且想进一步了解自己的症状的人

大多数情况，如果你知道有人跟你有着同样的症状和经历，并且战胜了痛苦，在一定程度上这会减轻你的孤独感。如果你知道这些人愿意聆听你的故事，并且为你提供支持和建议，这将对患有 KS 的人及他们的家长是多么大的精神鼓励呀。

三 那些在 KS 中有自己特殊状况的人。

第三种人能在书中获益是因为他们的家人，配偶患有 KS。可以帮助他们更好的了解他们挚爱的人们真实的想法和情感。

当然了，也有许多人不愿意说出来，我们需要知道，没有人有权说我们自身该被造成什么样，所以，为什么又让你要忍受自己不能控制的状态呢。

在这些研究数据和复杂的医疗数据中有些是关于孩子的。难道他们不应该获得与大家同样的爱和支持吗？克氏综合征，虽然是遗传的，不能被预先决定，但是如果生孩子的大龄夫妻，或者关心儿子的父母了解一些书中的知识，也是非常有益的。

四 我对从事医学的所有人员都怀有深刻的敬意，我们都知道当地的临床医生，医护人员所面临的压力。他们要了解所有的疾病是不可能的，虽然我很确定，许多咨询师和医生听说过 KS，但由于 KS 本身性质的复杂，我遇到过许多医院的员工，甚至是相关领域的，没有听过 KS 或者需要被提醒。

五 这本书也可能对计划生育咨询者，老师，护士以及其他为孩子年轻人工作的人员非常有用。当然了，也对任何有兴趣知道男性的常见遗传条件感兴趣的人。

六 48XXXY,49XXXXY:马赛克..... 由于情况复杂,在本指南中我将KS 作为一个整体来叙述,但是我将更多的关注 47,XXY, 因为也许用它来解释 KS 的发生更容易。

许多染色体型到现在为止在 KS 家族中也属于独特存在的,在深入学习的章节中,可以找到关于独特染色体型的知识,或是为您提供能找到的联系方式。也包括一些链接和性别控制的条件。

有趣的是,三 X 型: 47, XXX (通常被称为女性版的 KS) 也是不分离现象的结果。研究中, 47, XYY 与 KS 是放在一起的。(见染色体组 23 页及深入学习获取更多信息)

最后

如果您只从中获得一条建议,请将它告诉医生或者内分泌学家,原因见 61 页。

## P9

### 什么是克氏综合征

#### 基础知识

每个成年人都有数以亿计的细胞(它们的直径平均约有 10 微米),每种细胞根据它在体内的功能不同,在形状大小上都有着巨大的差别。例如肌肉细胞,神经细胞,组织细胞,血细胞等。

然而,他们都有相同的基本组成。在细胞膜内,是细胞质,果冻一样的物质,它的内部嵌着细胞核。将细胞想成为身体提供产品的工厂,细胞核是信使,它指导着工厂。

决定产品是什么的物质存在与细胞核内，称为脱氧核糖核苷酸（DNA）。它以双螺旋结构组成了染色体的大部分。

决定人的信息就贮存在 46 条这样的染色体上，分成 23 对存在于每个细胞。

男性和女性都有 46 条染色体，23 条来自父本，23 条来自母本。最后一对 X,Y 决定了人的性别。分别写作 46, XY 和 46,XX。

什么引起了克氏综合征？

生命体中的变化有时候使得生殖细胞，精子或卵子多带一条或多条 X 染色体。虽然这种变化的原因现在尚不清楚，但这造成了细胞间数分裂时的问题。减数分裂时细胞形成精子和卵子的一种方式。

在这个过程中，46 条染色体会分裂成 4 个含 23 条染色体的子细胞。再减数分裂中，同源染色单体回家换相同位点上的遗传信息，被称之为“等位交换”。在女性中是 XX,男性中是 XY。交换之后，染色体分开，但减数分裂会继续。

在某些情况下，XY 或者 XX 没有成对，改变了遗传信息，导致他们进入同一细胞，形成 XY 型的精子或 XX 型的卵子，这种现象称为不分离。

当一个含 XY 的精子与卵子结合，或含 XX 的卵子与精子结合，就产生了 XXY 型的后代。所以在克氏综合征患者中，46XY 被 47, XXY 取代。

女性中也可能出现 XXX，而男性中也会存在 XYY，多余的 X 和多余的 Y 及他们的结合都可能出现。

在男性中,47,XXY 被认为是常见的遗传型。有调查显示, 在新生的男性婴儿中, KS 存在的概率是千分之 1.72.

也有报道, 英国每年新增的 KS 男性患者大约有 400-500 人, 尽管有些人是成年后才诊断出来。

就像前面提到的, 有些人可能幸福的过完了一生并没有发现任何异常, 而有些人则默默忍受痛苦。没有人知道为什么他们那么做, 不寻求帮助。有些人直到做不孕或骨质疏松的相关检查时才会发觉。

有些家长往往认为自己的儿子是同性恋, 因为发现他们对女孩儿不感兴趣, 但那常常只是因为害羞或是被拒绝。最近条查发现, KS 患者中同性恋并不比常人多。

最后

与其他重要的人体组成相比, 比如蛋白质, ATP, 染色体携带着我们的基因, 传递我们的遗传物质, 决定了我们的身体如何作用。

尽管由于多了一条染色体, KS 被归为遗传症状, 它本身并不是一种会遗传的性质。KS 并不会从上一代传递到下一代。

## **P10**

也就是说, 虽然 XXY 使得男性提供有效精子, 成为父亲的可能性变小, 但不意味着再后来的检查中会不育。有很多证据显示, 有 XXY 特征的人可以生育后代。

同时也要提醒, 有 KS 的父亲可能会将其 47,XXY 的染色体特征传给后代。如果选择像卵母细胞胞浆内单精子注射这样的方法, 务必要

咨询。

（见 ICSI 章节 48 页，同时也包括了一些产前诊断筛选程序的信息）。

## **KS 有关人物的简短历史**

1942

**Harry Fitch Klinefelter Jr (1912-1990)**

总结的症状：男子女性乳房，精子生成缺乏，增强的排泄促卵泡激素

**Harry Fitch Klinefelter Jr** 1912 年 3 月 20 出生在美国马里兰州巴尔的摩市

在弗吉尼亚大学读完医学预科后，他于 1937 年在霍普金斯医学院拿到了医学学位。

1942 年，他去往波士顿的哈佛医学院游学，由于打破了实验室的昂贵仪器，他被允许转系。它分配到马萨诸塞州综合医院，著名的星期六早晨诊断，师从于 **Fuller Albright** 医生，著名的美国内分泌学研究之父。

在刚开始自己的研究不久，他就遇到一个长着女人胸，睾丸很小的男人。

**Dr Klinefelter** 对此非常有兴趣，加之 **Dr Albright** 也曾遇到过这种病状，但不知病因，于是他让 **Dr Klinefelter** 建立一个研究小组来研究这种症状及相似的情况。

在研究中，Dr Klinefelter 发现这些人都非常高，有着小且硬的睾丸，不育，过量的促性腺激素释放激素，促卵泡激素，黄体生成激素。这些过高的激素水平表明了问题的根源应该在睾丸。

上面提到的文章发表在 the Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism (1942; 2: 615-27)，作者：Harry FKlinefelter, Jr., MD; Edward C Reifenstein, Jr.,MD; Fuller Albright, MD.

出于习惯，年长的人放在后面，但是现在的媒体，已经将其称为克氏综合征。

Dr Klinefelter 说，这是 Dr Albright 发现的另一种疾病，他非常慷慨的让我成为第一作者。

离开 Dr Albright 之后，Dr Klinefelter 在二战期间服役三年，从中尉变成上上尉。然后他回到自己的私人诊所，并且成为霍普金斯大学的一名教员，1965 年成为医学副教授。

他倾尽余生研究酒精中毒，内分泌学，进行风湿病的临床研究，1988 年，他 76 岁时退休，并于 1990 年去世。

## **P11**

Fuller Albright (1900-1969)

Fuller Albright 1942 年毕业于哈佛医学院。在 20 世纪晚期，他和约翰·霍普金斯 Ellsworth 医生一起工作。之后他去了柏林，与 Zondek 医生一起做垂体的相关研究。

回到美国后，他在马萨诸塞州总医院成立了肾结石科和临床内分泌科，专门研究卵巢功能紊乱。

Albright 医生发现了许多内分泌疾病的机制，大多数是关于  $Ca^{2+}$  代谢的。

在 1946 年左右他得了帕金森综合症，尽管如此，他仍坚持继续工作，在他生命中最后的几年每个月都有一个医学生派给他，跟着他学习。1956 年，他进行了神经手术想要治好帕金森综合症，但是最终因为这个手术而去世了。

**M L Barr(1908-1955)**

Murray L Barr 出生于加拿大安大略的贝尔蒙特。他于 1933 年获得了文学学士学位，并于 1933 年获得了西安大略大学的医学博士学位。在做了两年的全科医生后，他回到了解剖学系，专长为神经学。

二战后，Barr 医生又回到了该所大学。他和一个研究生，Ewart G Bertram 一起研究神经系统细胞的疲劳现象。

在观察动物神经元细胞样本时，他们发现了鼓槌状暗斑。后来才知道这个暗斑标记就是染色质团块。

更令人惊奇的是，当他们查阅 Bertam 详细的笔记时发现，所有这些标记都来自女性。

1949 年，他们在加拿大皇家空军杂志上发表了他们关于性染色体的

研究。后来这些染色质团块被命名为“Bertam & Barr 小体”，或者“巴尔小体”。

1951 年，Barr 医生成为了解剖学教授。

直到 1956 年，这一发现被认为与克氏综合症有关。对先天性睾丸发育不全的男性进行口腔涂片的检查发现他们为巴尔小体阳性。

在正常的情况下，如果一个人的核型有两条 X 染色体，那么其中一条会浓缩成染色质团块。因而女性呈现出巴尔小体阳性，而男性则不会。

基于这一点，人们认识到克氏综合症患者多了一条 X 染色体。

**Patricia A Jacobs OBE(1934-)**

“阴阳人可能的性别决定机制”

Patricia A Jacobs 教授 1955 年首次接触了细胞遗传学。除了花了一些时间在螳螂和山羊的杂交上，其他时间她都在研究人类的染色体。

1957 年，Jacobs 医生被任命为新成立的爱丁堡医学研究委员会的科研人员，该委员会的主任为 Michael Court Brown，主要研究辐射的影响和白血病的染色体。

Jacobs 教授花了四个月在哈维尔和牛津学习哺乳动物细胞遗传学技术和培养人骨髓细胞，分别师从于 Charles Ford 医生和 Lazlo Lajtha 医生。

1958 年，尽管回到爱丁堡后几乎没有白血病人，但是 Jacobs 医生还是怀着极高的热情试图用她新学到的技术来检测人类的染色体。也

正是那时，她从附近一个内分泌学家 John Strong 那里得到了一个骨髓样本。这个样本来自一个巴尔小体阳性的克氏综合症患者。1959年，在 Miss Muriel Brunton 的技术支持和她坚持不懈的努力下，她最终描绘出了首个人类染色体异常。

Court Brown 医生立刻认识到了她的工作的重要性，于是鼓励她在 Nature 上发表一篇短文。最后这篇文章发表在了 Nature (1959; 183:302-03) 上，那是她才 24 岁。

在这一重要的工作后，1959 年又见证了好几个重大发现。J Lejeune 等发表的文章报告了唐氏综合症患者的 21 号染色体多了一条；C E Ford 等人发表了关于巴尔小体阴性的女性的相关研究，这种女性核型为 45,X，也就是只有一条 X 染色体（特纳综合征）。同年，Jacobs 医生还首次发现了核型为 47,XXX 的女性。1964 年，核型 48, XXYY 被发现了。

1965 年，在经历了美国和英国对 XYY 核型的病人的研究争议后，她离开了爱丁堡，和她的美国丈夫住在一起，开始了一段新生活。她在夏威夷火奴鲁鲁新成立的约翰·伯恩斯医学院就职，在解剖学和再生生物学系研究染色体异常相关的自发性流产，研究中她运用了之前没用过的更精确的跑胶技术。

回到英国，Jacobs 教授 1993 年成为了皇家学会的研究员，1999 年获得了大英帝国荣誉勋章。

她接着研究她最爱的染色体，对细胞遗传学的热情相比于 20 世纪 50 年代并没有减退。

以上只是细胞遗传学研究史上的先驱，今天故事还在延续，人们对人类染色体和它们的功能影响的认识也越来越深入。

## **P12**

克氏综合症的症状

克氏综合症的症状因人而异，有些人症状很严重，其他人症状则相对较轻。

克氏综合症患者常见的行为个性特征：

注意力集中困难

语言发育迟缓

情感不成熟

幼年时期全身运动协调受损

记忆力受损，尤其是短期记忆力

依赖性强

语言障碍越来越频繁

幼年时自主能力缺乏

缺乏自信

没有自尊

人脑力下降

智力下降，尤其是语言能力

注意力集中水平下降

精力和动力下降

情绪不定

被动

听觉辨别力差

与人交流能力差，感到孤独

喜欢安静的游戏

害羞而沉默寡言

克氏综合症患者常见的心理和生理特征：

自身免疫力差

相对于身体来说，腿的比例特别长

睡眠需求高

青春期面部和身体毛发稀少

睾酮分泌很少甚至没有

肌紧张减弱

青春期出现乳房组织

可能存在性别焦虑

在分泌睾酮的器官分泌雌激素（由于两性腺的缘故）

随着年龄的增长可能更易骨质疏松

小而硬的睾丸

阴茎偏小

不育

染色体核型

数据来自于多个权威的英国和国际机构（以下比例为存活的患者所占的千分比）

克氏综合症（1.72‰）

47, XXY

48, XXXY

48, XXYY

49, XXXXY

49, XXXYY

50, XXXYY

嵌合型

46, XY/47, XXY

46, XX/47, XXY

46, XY/48, XXXY

47, XXY/ 49, XXXXY

三 X 染色体综合征

47, XXX

XYY 综合征

47, XYY (1.00‰)

47, XYY, q+• 47, XXY, 16qh+

48, XYYY

嵌合型 46,XY/47,XYY

其他核型

46,XX(男性) (1.87‰)

47,XXX (男性)

47,XXY (女性)

48,XXXX • 49,XXXXX

嵌合型

46,XX/47,XX,del(Y)(q11)

46,XX/46,XY

特纳综合症

45,X (0.2‰)

嵌合型 45,X/46,XX

45,X/46,XY(男性)

45,X/47,XXX

45,X/46,X,r(X)

45,X/46,X,i(Xq)/47,X,i(Xq),i(Xq)

45,X,inv(q)/46,XX,inv(q)

del=缺失 i=倒置 p=染色体短臂 q=染色体长臂 r=环状染色体

这张表只是我找到的最新的一个染色体核型的例子。需要注意的是，一些比较小的网站可能给出的染色体组型是正确的，但是书写不正确；其他一些网站的组型的正确性值得怀疑的或者完全错误的。你需要和一个比较权威的组织联系以获取染色体组型的信息。想要获得你自己的染色体组型的信息，你应该咨询你的家庭医生或者内分泌医生。在英国只有通过家庭医生才能联系到内分泌医生。

组型的信息随起源的国家和组织团体的不同而不同。比如说，最近的几年关于更罕见的克氏综合症组型的看法就有所变化（比如： $48,XXX,Y;48,XXYY;49,XXXX,Y$ ）。由于它们的表型和临床症状比较特别，越来越多的内分泌科、研究和支持组织把它们看做单独的染色体变形，在美国它们有自己的支持组织。

尽管很多国家采取了这个分类，包括英国，但是国际上很多组织和个人还是把罕见的染色体组型归为克氏综合症，并且继续提供支持，也有一些克氏综合症的组织希望这些罕见组型的患者可以得到更合适的支持。

#### 46, XX 男性（De La Chapelle 综合征）

有时候受精卵形成早期，如果 SRY 基因（Y 染色体上的性别决定基因）和 X 染色体连在一起，就会形成 XX 的男性。46, XX 的男性与 47, XXY 的克氏综合征患者有类似的表型，但是身高不会偏高。

#### 47, XXY 女性

在德国有一个女性核型为 47, XXY, SRY 阴性，她生了一个儿子和两个女儿（其中一个女儿也是 47, XXY 核型）。

#### 嵌合体

在嵌合的个体中，其不同的细胞有不同的性染色体，比如 46, XY/47, XXY 的男性，在一个细胞里有正常的男性性染色体，但是在另外一个细胞里就是克氏综合征。还有一些嵌合型核型很复杂，比如  $45,X/46,X,i(Xq)/47,X,i(Xq),i(Xq)$ ，也就是（特纳综合征/正常女性/三 X 染色体综合征）

## P13

### 内分泌学（激素替代疗法）

当你第一次去看内分泌医生，你会做检查，会诊医生会讨论针对你的特别的治疗方案。每个人都会受到不同的治疗。

会诊医生可能会建议您接受骨密度扫描以评估你的骨骼情况。

DEXA 扫描是一个简单的，非侵入性的检查，类似于电影制作的 X 射线，即不用介入通道，你甚至可以放松休息 15 分钟，同时为你做检查！

之后，你可能会接受骨质疏松症治疗来提高你的骨骼密度。这个疗法包括一个疗程的服药，

每天服药坚持至少三年，也可能要终生服药。然而，因为它成为你的日常工作的一部分，你不会发现它是件苦差事。药片可以定期阻止骨破坏，以及增加钙的摄入。您也可能会接受一些其他的治疗。

接下来是激素替代疗法。现在有几种方法来进行治疗，你的全科医生或内分泌专家会给你建议，因为有些疗法并不适合所有人。

请注意：只有得到你的内分泌专家或医生的诊断和支持时才能采取以下的治疗方法，他们能够为您提供更多的细节和目前的疗法和更新的治疗方法是否适合你的信息。例如，一些产品对小于 18 岁的男性还没有经过测试，或对年龄较大的男性（如 65 以上）的测试也有限。

此外，一些治疗产品仅在特定的国家被授权。

在治疗开始之前还有其他一些严肃的健康问题需要考虑，对于这一

点你的家庭医生或者内分泌科医师会跟你强调。您还必须与您的医疗保健专业人士“一起工作”，让他们知道之前和之后的副作用。

此外，睾酮只能用于男性，而会使女性男性化，影响女性的月经周期。它也将严重影响怀孕女性的胎儿。

我已经在这里就每个项目的有效性提供了支持小组的报告，包括我自己的经验（斜体部分）。但一天下来每个人是不同的，会遇到不同的结果。在和您的顾问讨论过程中，什么是最适合你的还看你自己的决定。

在英国和其他有克氏综合症支持团体的国家，你可以上克氏综合症协会和 KO 支持组的网站去找每个产品和相关信息的完整列表。

涂抹法：这彻底改变一些人使用睾酮的方法，这将令许多错过治疗，或从来没有开始的人感到欣喜，也许之前是因为他们不喜欢打针。

可以将凝胶状的睾酮用一个小罐、小药囊或小管装起来，用的时候就将里面的凝胶涂抹直至渗入上臂或腹部的皮肤，等待几分钟，直至吸收后再更衣。

切记的一些重要信息：

用完睾酮凝胶后一定要用肥皂和水彻彻底底的把手洗干净，否则会被别的人吸收。

如果你在用完凝胶后的数小时内性交，那么建议你穿一件 T 恤衫，这样可以保护你的同伴。

支持小组的报告：这个方法才刚刚投入使用，这方面的反馈还很少，

凝胶可能会使你的皮肤斑块等状况加剧。

植入法：如果选择了这种缓释技术，那么你需要每 6 个月去诊所检查一次。如果你选择这个技术，你可以和你的医生好好谈一下，他会告诉你很多这方面的信息。

支持小组的报告：一个使用者说植入物掉了出来，留下了一个圆形的伤疤。

#### **P14**

注射法：现在有两种肌肉注射。以前需要每三周或者每一月甚至更频繁的注射，而新出的那种只需要每三个月注射一次。

作为长效注射剂，药物本身被注入到臀部（上臀部），并形成了一个睾酮库，到下次注射前将被完全吸收。可以由您的医生或护士为你注射，以确保你不会忘记你的剂量。只需几秒钟，你就大功告成了。一些医生也提供自我注射，而其他人士更喜欢专业的操作。

相信我——如今的针非常的尖，大多时候我只感觉到我的臀部被轻轻的压了一下。有时候甚至没有感觉。偶尔会有一点点被刺到的感觉，我是说一点点……你看，像我这样没用的人都能做到，相信任何人都可以！

关于这种每月或三周注射一次的方法有不同的意见，有的人觉得的不错，有些人则说这使他们出现可怕的性欲高峰。

在开始激素治疗后的头几年，我通常会在注射后大约一个星期出现

性欲高峰，接下来约 7-14 天我都都会过度活跃（如果你明白我的意思）。很小的刺激就会将我点燃…….

然后大约一年后，这种现象开始慢慢减少。13 年后的今天，整个月我都保持着一种平和正常而朦胧的性意识。也许我的大脑已经习惯了的激素，或者我终于离开我的第二个青春期。我已经准备好以负责任的态度再次面对社会！

补丁法：这是一个透皮给药系统，你必须每天更换。它有不同的剂量强度。体重也影响每天的剂量。

这种疗法可能还没有在儿童身上试验过。可以和你的医生或者内分泌医师讨论讨论其他选择。

支持小组报告：这种疗法可能会带来皮肤相关的综合征，并且由此带来的噪声让人难以入睡。

几年前我曾试过这种方法，我想看看它们是否能将激素平衡得更好。它确实不会引起可怕的性欲高峰，但是你很难在身上找到可以放它们的地方，如果你把它们贴在有毛发的地方——好吧，你肯定知道从一个有毛的地方撕开一个黏糊糊的膏药会是什么样——想象一下那是个 3 平方英寸的膏药！

对我而言，无毛的时代已经结束了，13 年的男性激素替代治疗已经见证了这一点。我当时把它们贴在同一个地方，这对我的皮肤产生了刺激，于是得了湿疹。此外，这个膏药是用易碎塑料做的，我就

像睡在一包薯片上，这把我给气坏了！坚持了三周后，我快乐的回到了打针这条路上！

我是想说，如果你刚开始接受激素替代疗法，还没有什么毛发，那么你可以试一下这种方法。

药片法：你一定要记得按照医嘱吃药。同样，这种治疗可能还没有在孩子们身上做过试验。

支持小组报告：有些人对药量逐渐减小感到有一点沮丧。

药片法（颊部缓释技术）：这个方法就是把一个很小的药片样的东西放在你的牙龈和嘴唇之间就在你的上门牙上面，然后这个东西就变成了胶状，和周围组织黏在一起。它被称为颊部持久释放系统，因为它一旦放进颊部，就逐渐的释放睾酮，直接入血被吸收。所以千万不要嚼它或者咽下去。

它的用量为每日两次（间隔 12 小时）。您将需要定期检查，以确保药片还在，如在进食后、刷牙后或用漱口水后。

这种方法有许多副作用，所以使用中如果你遇到什么异常情况，一定要告诉你的医生。

## **P15**

激素——一种化学信使

我们体内有两种类型的腺体。一种是内分泌腺，其分泌的物质直接进入血液，然后运往各处的目标腺体。这些被称为“无管腺体”。另一种是外分泌腺，它用导管将其分泌物运送到需要的地方（如唾

液腺)。

但对于这一章，也为了你更好的理解（希望可以），这里说明一下对克氏综合征来说内分泌系统的分泌物是十分重要的。

内分泌腺的分泌物被称为“激素”，可以把它想成化学信使，在身体各处发送指令。

激素产生的量很少，但他们的对身体的影响是很大的，有时持续的时间也很长。

有些内分泌腺体可以实现自我调控，但大部分腺体是由脑垂体控制的，因此垂体被称为内分泌系统的“司令腺体”。这种豌豆大小的物体位于颅底的骨腔内，和下丘脑相连接。

脑垂体可以通过促激素调节特定靶腺的激素分泌。这些促激素又是由下丘脑释放的促激素释放激素调控的。

促激素“告诉”靶腺产生其特定的激素。如果分泌的激素过多，它就启动负反馈调节，使促激素的生成变少，从而靶腺释放的激素也减少。

某些腺体正是通过这种方式进行激素释放的控制的，包括睾丸（见图表）。

## 内分泌腺

肾上腺：两侧肾上腺分别位于两侧肾的顶部，并产生肾上腺激素。

肾上腺激素可以使血压升高，增加心脏跳动和呼吸的频率，增加从肝脏释放的葡萄糖的量，并增加肌肉的血流量，减少肠道的血流量，

为“战斗或逃跑”做好准备。

胰腺：胰腺位于胃的下方，一部分产生消化液，而胰岛细胞则产生胰高血糖素、生长抑素和胰岛素，其中后者增加了肝脏释放葡萄糖入血的频率，促进细胞吸收葡萄糖，并刺激身体将葡萄糖转化为脂肪。

如果胰岛素分泌过少而肝脏释放的葡萄糖过多，引起糖尿病（分为1型和2型），这种情况下血液中的葡萄糖量会升高到一个危险的水平。

甲状旁腺：甲状旁腺是甲状腺内嵌入的四个小腺体。甲状旁腺对血液中钙的水平很敏感。如果钙的水平偏低，甲状旁腺激素的分泌会增加，从而增加小肠对钙的吸收，并且使骨中的钙释放到血液中，还增加了肾小管对钙的重吸收。

垂体：脑垂体产生的激素主要控制生长。一些激素可以引起的卵巢排卵，使睾丸产生精子，还可以促进子宫收缩，帮助胎儿的分娩，使乳腺产生乳汁等。另外一些激素可以控制生成的尿量以及其他内分泌腺的活动。

胎盘：除了其在子宫内的主要功能，它还是一个内分泌腺，可以分泌孕酮，雌激素和绒毛膜促性腺激素，调控者妊娠的维持。

甲状腺：甲状腺位于气管的前方，它分泌甲状腺激素。甲状腺激素主要影响出生后的智力和身体发育，这是通过控制体内细胞化学反应的速率来实现的。

卵巢：卵巢是位于下腹部的两个器官，分别在两侧肾的下方，它们

可以产生卵子。同时，卵巢还可以分泌雌激素，它决定了女性的第二性征（胸部的发育，柔软的皮肤，女性的声音等），使子宫为受精卵的着床做好准备，帮助子宫营养和保护一个发育中的胎儿。

睾丸：睾丸是位于阴囊内的两个器官，它们是精子产生的地方。同时它们还生成睾酮，决定了男性的第二性征（粗糙的皮肤，深沉的声音，相比于女性体毛更多）。

## **P16**

### 个人信息

1997年，我改变了对生活以及过去、现在和未来的看法。1997年我被确诊为克氏综合症，于是我终于得知了这个让我45年来活在尴尬和恐惧中的疾病的名称。

当时我接受了住院病人检查，希望可以找出了双下肢的急性疼痛和无力的原因，但是并没有任何结果。当时我并未发现后来的问题，也从未曾想过这可能会诊断为其他的疾病。

出院几周后，我去看内分泌门诊，这才发现我的生命很大程度已经被这种状况所影响了。我向一个年轻医师询问，问他是不是有关于克氏综合症疾病的打印版资料。他交给我一个写着“成年男性性功能低下症”的小册子，不得不说这让我更加困惑了。

我尽量不去多想，但我刚刚被告知有克氏综合症，可在一堆堆其他描述内分泌状况的文献中只有一个小册子可供学习-究竟什么是性腺机能减退？我向平时一样不再自我困扰，感谢医生后离开了。

一个月后，当我在调查克氏综合症的背景时我才意识到患有克氏综合症真正意味着什么。

在日复一日的琐事、社会争斗以及剧烈的腿部疼痛和压力治疗中，当时我并没有感到沮丧，我致力于研究我的病的情况，希望可以对它了解的更清楚。我就像开始了一门前所未有的学术课程，并将持续超过 11 年！

我逐渐清楚地认识到克氏综合症不仅是内分泌学，还涉及许多其他的领域，如临床和外科学、遗传学、性别问题、风湿病、骨科、神经内科。

你必须理解我的学术生涯就是一个灾难，所以学习就是在创建自己的挑战程度。但在这里我有对信息的追求，这在我的生活中至关重要，它将帮助我理解我的生命，让我能更好地应对我的症状。

毫不例外，我早就忘了拼写和语法，于是我的英语和医学字典成为了忠实的伴侣。当你对你学习的东西感兴趣的时候你就可以做到，这一点确实令人惊讶。

当然，随着我对克氏综合症研究更深入时，许多医疗专家还在尝试通过 X-光、肌电描记术、神经诱导肌肉测试和肌肉活检等方法来研究腿的原始情况，较为乐观！

不幸的是，我对克氏综合症研究的最早的 3 年，我还不能用互联网。很多日子里我都在兴奋地写信，紧接着几个礼拜都不能参加活动而只能在等待回复。2001 年我发现我的图书馆提供了互联网服务，这从此十分有效地改变了我的学习。相信我，互联网在速度和信息

连接的简易程度方面真的产生了巨大的变化。

最终，在 2002 年在家人的支持下我终于购买了一台二手的带有调制解调器的电脑。

我猜想应该还有很多人在第一次离开内分泌门诊室的时候会感到非常的开心。每个人都不同-但一些人（像我）会想知道更多，这就是我写这本书的原因。

在我的案例中，我并不同意那句“太多的信息会使你变成疑病患者”。在这么多年的对自己的疾病一无所知和努力去尝试理解事物如何运作的过程中，我发现我沉醉于更多的发现中。但再次强调每个人是不一样的。

每个人向父母、配偶/伴侣或者家庭医生描述自己的身体和/或情绪状况时，都将面临各自不同的环境。当然如果你获得他们的支持，研究将更加简单，因为你不用采取隐蔽的战术。

我用孩子刚认识世界时的探究精神沉醉于我的研究中。在学习过细胞和染色体后，我发现自己研究地更加深入，尝试去理解 DNA、它的组成、基因复制、蛋白产生、人类繁衍、解剖、矫形外科手术等等。这一段时间中，我都沉迷于人体的精巧和美妙-这些天持续存在着这样的热情。奇怪的是，我可以记得“终纹基底核的中心分裂”却忘记了为我的植物浇水！

事实上，我的语法和拼写较为苍白。如果是任何其他书写工作，我大概会被强烈建议还是本分的做自己原来每天的工作。然而，克氏综合症是可以影响学术研究的一件大事，这就是我始终坚持下去

的借口！矫正我潦草的书写可能可以弥补一点点以使它不至于更差。

虽然在过去的 12 年里我已经研究了克氏综合症的许多方面，听起来像是一个专家，但实际上并不是的。我仅仅只了解了一些皮毛。事实上是研究和支持团体以及医学出版物让我获得了研究的信息。

在认识到自己的学术缺陷，又经历了之后寻找和理解关于我的情况时遇到的挫折后，我将初始的目标定为编一本书，可以使读者尊重英国及世界的研究，支持以及信息资源。

## **P17**

显然，有成千上万的网站，报纸，杂志等我还没有接触过，但最重要的是，通过这本书你将有一个合理的联系数据库来开始你自己的学习。

从我自己关于克氏综合征的研究开始，我已经学到了很多。我对这个名字有了情感，消除了不确定性的恐惧。它让我明白了与我的家庭医生交谈的价值和在内分泌和治疗骨质疏松症征方面寻求意见的重要性。但最重要的是，它让我明白我不需要在沉默中痛苦，有其他人有和我一样，有专家愿意帮助和支持。这些克氏综合症的患者，以及了解我经历的人用他们的诚实和同情提升了我的志气。

当无人理解时

人们看到了克氏综合症患者“正常”的外部角色，特别是儿童，成年人可能会认为他们的儿子只是夸大情况。他们感觉不到孩子在

生理和心理可能会感到内在的波动。

有些人认为，由于国家评估数字是如此之低，大多数的男性患者并没有严重到需要帮助他们寻求帮助。虽然也有许多不严重的人，但从个人的经验，以及与患者和支持团体交谈中了解到，很显然从早期开始，许多克氏综合症儿童已经隐藏自己的身体差异和情绪。

日常生活的麻烦和所有家庭成员的考验和磨难，以及缺乏克氏综合症的知识，孩子可能会对他们周围的人关闭自己的心，通常是因为他们认为没有人会相信他们，他们可能会太尴尬，或者只是不知道如何表达自己的感情。在他们的生活中始终带着他们的秘密——或者直到它们最终被确诊。

因为约 10 或 11 岁起，我为我的胸部比例感到尴尬，我一直在公众场合穿戴完整，甚至在海滩上。曾经有很多的评论，如“还有很多人身材比你差多了”说服我脱掉上衣。衣服剥离到腰部使我感到不自然，当赤裸上身时我更类似于一个女性而不是男性。

根据以往的经验，10 岁时认为手术（不论是否是可行的）是非常可怕的，所以我从来没有透露我的乳晕下方的硬块，即使当碰到它们时非常疼。

克氏综合症的诊断常常是因为在儿童期或青少年早期发现腺体组织（男子女性型乳房）。

对所有儿童，青春期是一个极端的生理和情绪上的变化和压力的时期，无论他们是否有克氏综合症。对于一些克氏综合症患儿，青春期的一个充满谎言，尴尬和寂寞的雷区。当出现硬块时，无论

是男性乳房发育或脂肪堆积，或一个儿子的身体形状不符合他们的同龄人，他们不太可能向他们的父母倾诉。但是，如果父母过于担心自己的孩子，也有非对抗性的方法来发现是否有深层的原因，即寻求他们的家庭医生的意见。

重要的是要看看其他特征，如自卑，被动，无法集中……（见 P22）。

你也可以跟其他经历了同样的事情的家长谈谈。（请参阅“进一步研究” P74，相关家庭支持小组）。

#### 当父母知道时

在一个儿子童年已确诊的情况下，后者的家庭群体是具有特殊价值的。此时父母必须决定如何，或者他们是否应该告诉孩子真相。

当真相被隐瞒，孩子可能会认为他们的父母向他们隐瞒了一些东西。虽然有时将事实隐瞒到更大一些的年级是较好的选择，例如当孩子还不成熟的时候。

一些医生认为，当一个男孩在 10 或 11 岁左右，家长应该告诉他们，他们的身体细胞是同其他人略有不同，这就是为什么他们要参加医院门诊。到 12-18 岁左右，可以给出更详细的信息，包括他可能是不育的。

这就是说，父母要知道在自己的孩子什么年龄可以告诉他们某些方面的情况。所以在告诉孩子一些心理负担重的细节之前，评估他们的孩子的情绪成熟度是非常重要的。在 12 岁时，他们很容易随随

便便把他的“秘密”告诉一个朋友。当他们不假思索地把它传递给别人，误认为“功能障碍”就是“不孕”，最终可能受到其他孩子的恐吓伎俩。

所以，你可以看到与可以给你帮助和支持家庭和专业人士谈话的价值。

### 可能的性别问题

我在这里想说每个人是不同的，我从我自己的经历和压力考虑，当代医学研究表明克氏综合症与性别焦虑没有直接的关系。尽管在支持组织中，有许多人二者皆有。

但是，不要在你得到专业建议前随意地假定任何事。

尽管被确诊为克氏综合症，仍有可能存在其他问题和强烈的情绪使人们难以向其他人倾诉。

我很幸运有一个充满爱和支持的家庭，尽管从青春期到成年，我始终不知道克氏综合症，所以我也无法向他们敞开心扉。我有身体上的差异，但我有别的顾虑——因为这是如此敏感，所以直到我在我五十多岁前我什么也没有向任何人说起。

由于在青春期，我已经感觉到部分女性特征。虽然很难表达是怎样一个比例，但我想这是在 15% 左右。

我并不想改变性或性别角色，即从未出现过任何关于男人/男性和异性恋的混乱。

## P18

经过了 15 年的沉默，我真的需要知道关于我的性别问题，但我很尴尬，不能和任何人说话，不知道向谁询问。

考虑到内分泌医生会知道，我鼓起勇气。虽然他花费了大量的精力来回答我的问题，它仍然完全是一个灾难，因为他对这个问题没有了解，必然确实造成我们两人的尴尬。同时我对于自己造成我们经历两人畏缩的考验感到发自内心的愤怒。

当我最终接触到一个性别支援团体后，他们丰富的经验，像我一样了解我的情绪，让我感到震惊。我无法表达我那一天在手机上的秘密地联系，听到他们谈话时我的感受。

研究克氏综合症这么久，最终我有足够的信心来谈谈我的家庭医生，这很好，没有什么大不了的，而不是我曾经以为的那样。他是如此的支持和理解，我希望我更早和他谈话。

我最近发现我是雌雄同体。这是与一个装扮异性者或变性人是不同的。（请参阅本章的性/性别范围术语和用法，“雌雄同体”，P67）

你并不是一个人！

从与各种支持团体的谈话中了解到，克氏综合征患者所表达的情感中最普遍的是一个人独处的感觉。往往还不知道他们发生了什么事时，他们就撤回到自己的内心，而无法与配偶/伴侣或自己的家庭医生交流。

当然，在他们周围中没有人知道，他们正在经历什么。而作出假

设——例如他们是同性恋，因为他们对女孩/女人不感兴趣，或是一个懦夫，因为他们不参加体育或粗俗的有竞争的身体接触的运动。

虽然一般患有克氏综合症的儿童是被动的，他们仍有情绪波动。这是特别真实的成年人，通常由于挫折会产生破坏性的爆发。

在我的生活中，我在某些方面类似一只小猫。然而，由于产生挫折，我会突然爆发，完全无能为力。值得庆幸的是，那时受到我的强烈的关注大多是无生命的物体。

多年来，我已经学会减少凶猛的爆发，否则我往往会摧毁任何我试图创建或修补的任何事物。

早在 1997 年，我急于开展关于克氏综合征的研究。这似乎是一个简单的，也比较容易达到的目标。

我是多么错误！

仅保存过去 11 年里我已经整理和学习的所有知识，这本来是一种浪费，所以我提供给你，希望它可以帮助你或你身边的人更全面地了解克氏综合症复杂的特性。

正如之前我说的，我并不是世界上最伟大的作家，但这个工作真的已经尽了我最大的努力。

所以，请相信我。现在有那些经历过克氏综合征人在那里等着倾听你的心声-这种情况下以及许多其他方面。他们愿意听，提供咨询意见，并放松你的心情。如果你此时太过尴尬而不愿与人交谈，请登录任一个支持组织网站。

不管你决定做什么，请一定记住：你并不是一个人！

## P19

### 症状故事

#### 克氏综合症身体及心理方面的症状

#### 孤独和害怕

克氏综合症可能并不会威胁生命，但它可造成难以言喻的痛苦。许多专家讲告诉你经过早期的诊断，在合适治疗下的儿童以及成年后患克氏综合症的人也可以拥有“正常”的生活。

另一方面，研究者将指出，由于克氏综合症的复杂性，大部分的患者在成年前都不会被确诊。因此，当你进入 30 岁，40 岁，或甚至 70 岁后既有身体的和心理的症状，但又没有确诊时，将会发生什么？生活该如何“正常”？

当你感到你无人可以说话，就像是世上唯一的人时，这些症状将和孤独和恐惧伴随。

对于某些人，在他们早年时间中，它将使校园生活这一生中最快乐的日子变为谎言和欺骗的雷区，如一个克氏综合症的少年患者不愿意参与竞争游戏或者体育课上的改变及展示。

在运动中，作为一个旁观者被落下，作为最后一员或通常没有主要参与目标或位置，这是不得不忍受的情况。事后，在浴室中，这个年纪的男孩经常比较生殖器大小，而这些克氏综合症的孩子则是完全的没有。

通常情况下，这个少年会被男孩们欺负，被女孩们嘲笑他的瘦弱，在下拉的帽子下哭泣，这又导致他们同龄人的愤怒。

增加和损失

克氏综合症还有另一个身体方面的特征——乳房组织（男子女性型乳房）。这又是一个调侃点，也发生在成千上万的典型男性中。他们占一般人群的 30-60%，大部分开始和结束都在青春期。总体来说，有乳房组织的人在乳晕（围绕乳头的粉色或棕色区域）后面有坚硬的，通常疼痛的小肿块。

然而许多克氏综合症患者“愉快地丰满”到肥胖，男子女性型乳房不是由于超重引起的，而是由腺体组织周围的脂肪储积造成，类似于女性的乳房，且不能通过节食或锻炼“治愈”。原因主要是激素的不平衡，这也是为什么它会对克氏综合症的患者产生影响。

一些男性厌恶他们的乳房并想移除它们。部分人忍受它们，还有一部分人渐渐喜欢它们，尽管要花上许多年。这些影响经历所有的情绪模式，有时甚至怀疑他们是否是男性。乳房的大小从小芽到双 D 不等。

对于个人而言他们将有严重的尴尬及自卑，对于克氏综合症患者，许多青少年发现对于父母也无法谈论这个情况。同侧，他们会穿宽松的衣服试图掩盖肿块且坚持在公共场合覆盖住，例如在海滩。

正如提到的，通常男子女性型乳房是暂时的。但是在某些案例中它将持续到成年。当这发生后，医生通常建议进行手术。在上世纪 80 年代，手术是基本的；在某些情况下是野蛮的且损坏外形。然而，

最新的进展采用吸脂术，通过一个细小的孔来移出这些储积的脂肪。为了移除腺组织（坚固的肿块），需要在乳晕下缘作一个小切口，最大限度地减小疤痕的外观。

## **P20**

当许多患者为这个手术而欣喜并将拥有一个平坦的胸部时，某些已经多年拥有乳房的男性需要一点时间来适应这个改变，可能还在担忧暴露。因此建议成年人考虑咨询或与支持小组谈谈以获得建议和帮助。

睾酮治疗开始后，体毛的增加也会使一些男性烦躁不安。在多年生活中，仅有这里或那里有少量的毛发，近几年内他们必须适应大量的长毛缠在胸前、腹部、腹股沟和背部，这将产生极度消极的反应，如进行秘密剃须和打蜡。

## 性别和性问题

身体的尴尬仅是这个故事的部分，在少数情况下患者可能还将要感受作为不同于他们被认为的性别——即一个男生将完全或部分感受女生的感觉。这可能在青春期开始的时候就发生了。最差的是，它将产生焦虑、孤独，在某些情况下甚至产生自杀的念头。

“性腺产生的激素会影响大脑且由我们的大脑告诉我们自己是男性还是女性。在大部分情况下，患者对他们的性别产生不确定性有身体的原因。”

除此之外，根据 90 年代的研究，如果你患有克氏综合症，较普通人而言，你并不会会有更大的性取向改变的可能性。

## 其他核型

尽管不一定能消减你正在经历的悲痛，正如生活中的这些，总有其他人有不同的关注点。还有其他更严重的核型情况，极少的病例有 3 条多余的 X 染色体（如 49, XXXXY）。还存在有嵌合体（如 46,XY/47,XXY）和 47,XYY 以及 X 三体综合症（见 p23 核型部分）当然还有其他遗传和激素相关的情况。

最重要的一点要记住的是，你并不孤单；有专门的人在那里提供良好的支持。克氏综合症患者（以及其他遗传和激素相关的情况），包括父母们已经成立了支持机构来帮助她们的家人。

还有许多人已经经历或者正在经历和你相同的事，他们正在准备和等待倾听，并想要给你专业的和充满爱的有力的支持。

无论你的年龄大小，不要害怕与他们联系——你不应在沉默中痛苦。如果你觉得不能与这些亲近的人倾诉，或者你还没有准备好向你的医生倾诉，请记录下在“未来研究”章节中提到的组织。

就个人的经验，它可以使你的精神状态产生一个巨大的变化。

## P21

### 染色体

#### 它们是什么及它们在人体中的位置

## 细胞

也许从细胞说起再合适不过了；它是所有生物的基本单位。一个成年人类有成百上千万这样的细胞；它们组成了整个人体的骨头、组织和器官。

每个细胞都由一层细胞膜包被，它由脂质和蛋白组成，是控制物质进出细胞的通道。细胞包含着由细胞核和其他结构（细胞器）组成的胞浆，细胞器能够特异性地进行细胞内的特定活动。

染色质位于细胞核内的核质中；它是包含 DNA（脱氧核糖核酸）和蛋白质的一种物质。染色体由这些组分组成。（上图，红圈）

## 染色体

染色体是细胞核内以基因形式携带遗传信息的螺纹状结构。

它由呈双螺旋状缠绕的一对长 DNA 片段构成，基因在其上依次呈线性排列，除此之外还有用于提供能量的蛋白质和 ATP 相辅。

人体每一个典型体细胞的细胞核内都包含有 46 条染色体，其中一半来自父方另一半来自母方。生殖细胞（精子和卵子共同称为配子）内染色体的数目是机体内其他细胞的一半；在受精作用中，精子和卵子相互融合形成含有完整染色体数目的合子，进而发育为胚胎。

图中的词（逆时针方向）

核质

核膜上的核孔

中心体

中心粒

核仁

原纤维

粗面内质网

脂肪滴

线粒体

核膜

胞质

溶酶体

核糖体

溶酶体

染色质

高尔基体

糖原颗粒

滑面内质网

质膜

以上：人类细胞中的各种结构

（左下方框）你知道吗？

美国细胞遗传学家 **Nettie Maria Stevens(1861-1912)**在她用粉虫进行的受精实验中发现，不同性别之间、女性和男性的染色体型（分别

称为“X”和“Y”）之间有很大的差异。她在 1905 年 5 月发表了她的工作。

信息来自 Net Industries, LLC and Advameg Inc 网站

#### P41

最后两条染色体的种类决定了人的性别；XX 型为正常女性，XY 为正常男性。M1

每条染色体都有不同的 DNA 成分，或者说是四种碱基构成的不同的序列。

（左图：人的 23 对染色体，其中最后一对决定了个体的性别。）

**M1:** 一个患有克氏综合症的男孩有一个或多个多余的 X 染色体。

在以上的案例中，核型为 47, XXY。（另见 P23 核型）

（图，染色体的结构）

减数分裂-染色体减少的分裂。在配子细胞分裂的初期，由 DNA 链、蛋白质和 ATP 组成的染色体通过重复螺旋变短加粗。中间阶段染色体复制，形成由着丝粒连接的染色质……（见医学字典中的减数分裂和有丝分裂）

#### P22

人类的生殖

女性

一般有四种角度来识别一个婴儿的性别；

基因性别（根据染色体组型-比如 46, XY）;

生理性别（根据内部的器官）;

生理性别（根据外部的生殖器官）;

大脑性别（根据被认为与特定性别相关联的脑部结构）。

受精后，受精卵的染色体组型在输卵管内便确定了（基因性别）。

比如，XX 型为女性；其中一条 X 来自父亲，一条 X 来自母亲。发育的受精卵开始细胞分裂，几天后会植入子宫。这整段时期的个体称为“胚胎”。从第八周开始被称为胎儿。（见 P44-45）

### 第 3-7 周

发育中的肾脏和性腺周围的组织逐渐发育成各种管；这些管是生殖内部器官的雏形。

尽管体内所有主要器官在胚胎阶段便开始发育，男性和女性外部性器官的发育都始于相同的基本通路，也就是相同的“生理性别”，此时既不像男性也不像女性。（见左图）

#### 胚胎外部生殖器

1 阴茎头 2 尿道 3 阴唇阴囊隆起 4 尿生殖沟 5 生殖褶 6 原肛 7 尾巴

### 第 8-12 周

这一时期是性器官的形成期。这时如果缺少雄激素（睾酮），生殖器官就会程序性地往女性方向发展，而忽略基因性别（比如 XX），发育中的性腺也会变为卵巢。

典型的 XX 基因型胎儿体内没有雄性激素（睾丸素），因此男性的特征结构中肾管会在副中肾管抑制激素（MIH）的作用下开始凋亡，而外部结构也会以女性模式进行发育为：阴蒂 1、大阴唇（外阴唇）3、阴道 4。

另外还有各种基因通过阻碍分泌雄性激素的结构发育，从而协助调控性别决定过程；比如睾丸间质细胞。

（左边方框）

你知道吗？

如果一个妇女怀孕年龄较晚的话，孩子基因异常的风险更大，比如囊性纤维病、唐氏综合症或克氏综合症。通常，临床医生把超过 35 岁的产妇称为高龄产妇。近期也有研究指出女性 28 岁之后，受精成功率会有戏剧性的下降。（续见 46 页）

P43

这一阶段之后，卵巢开始分泌指导剩余大部分发育过程的雌性激素，包括协助副中肾管发育为子宫、输卵管、子宫颈以及阴道上半部。

性别定向、性别认同以及性别表达贯穿于妊娠过程的各个阶段。在此期间，同性器官一样，由于睾酮的缺少女性大脑也开始分化。

无论是女性还是男性，其刚一出生时社会性别就根据外部生殖器被确定了。

不典型的情况

前面提到的 46, XX 核型发育有很多种变异方式。生殖细胞减数分裂过程中的一个改变可以引发三 X 染色体综合征 (47, XXX), 也可以造成基因马赛克现象 (见 P23)。

Anti-male 基因的缺失使机体内在解剖学结构发生改变, 当睾丸素存在时 (由肾上腺分泌), 会促使外部器官雄性化 (比如先天性肾上腺增生-CAH 的情况), 不仅如此, 一些研究甚至表明脑部也会出现同样变化。

进行中的研究

目前认为无论是男性还是女性, 对自身的性别认同感绝大部分均来自于大脑性别 (生理学上的), 然而, 正如前面提到的, 后天的培育对我们最终的性别认同也有一定影响。

荷兰最近的一项研究指出了脑部的物理结构与性别认同和行为之间的基本关系。然而, “我们还无法弄清楚到现在为止所描述的脑中的性别两态结构是诱因, 还是只是性别认同障碍的一个症状, 我认为这个问题还将困扰我们很长时间。” DS/M1/M2

M1

Prof Dick F Swaab, Netherlands Institute for Neuroscience, Amsterdam.

(更多的研究章节细节见第 76 页)

See also an article on Prof Swaab and other gender related topics, in

the New Scientist,(12th May 2001, NO. 2290, p31), Gender.

(右侧边框)

大脑性别相关内容:

“也许不是你的生殖器而是你的大脑决定着你是谁是什么性别”  
完整的故事请见 New Scientist,(19th October 2002, No. 2365, p17)。

“也许早在我们的睾丸和卵巢发育之前，我们的大脑对于性别是男是女就有其内在的标准了。”

与现在我们理解的人类早期发育（阅读本章）相反，90年代后期在美国用啮齿动物进行的研究表明，就在 SRY 基因表达之前，有 50 种基因在男性和女性体内表达（打开开关）就产生差异性了。

这显然是老鼠而非人类的性别分化。因而，下一步要做的是显示这些基因确实影响着大脑（不仅仅是老鼠的大脑）。我们希望在未来，仅通过一次简单的验血，医生就能够精确地确定一个生殖器尚为模糊的新生儿的大脑性别，从而为临床医生承担了猜测新生儿性别的工作，也避免了父母和孩子可能的情绪波动。

续见第 44 页侧边

M2

见性别波谱-技术与应用，P63 起

(图)

成熟卵子

1 透明带 2 细胞核 3 由 2 个中心粒组成的中心体

4 放射冠 5 卵质 6 精子

## **P23**

男性

第 3-7 周

男性个体发育的开端与女性有相似的模式，但是如果一个胚胎遗传学上是男性的话，在大约第 6 周时，其性染色体 Y 上的基因（SRY 基因）会发出信号诱发形成被称作睾丸支持细胞的睾丸细胞。在另一种基因的协助下，这些细胞会进一步诱导其他细胞分化为睾丸细胞。

第 8-12 周

生殖嵴中的睾丸间质细胞开始产生使机体雄性化的激素--睾酮，从而诱使中肾管发育为男性生殖系统，睾丸支持细胞则会产生抗副中肾管激素（AMH），用来破坏原本将发育为女性生殖系统的副中肾管结构。

这一阶段后，染色体在性别分化中仅占据次要地位。胎儿会将睾酮转换为能够使外部生殖器雄性化的二氢睾酮。外部生殖器包括：阴茎（阴茎头）1，从阴茎的中央部位移动到顶部的尿道 2，阴囊 3（见 42 页的图）。

第 20 周到产后三个月

当性器官的分化进行到妊娠期的第 12 周时，在男性胎儿内睾酮对

脑部的影响之后会特征化显现；有两次高峰期，第一次在妊娠的中期（大约第 20 周），第二次从婴儿出生一直持续到出生后的几个月（大约 3 个月）。

“可能就是这些高峰期决定了大脑的性别分化。正因为性器官和大脑的性别分化之间存在着时间上的延迟，使得它们能够依照不同的程序完成分化（例如：转性）。DS

### 青春期

男性和女性个体的第二性征都是在青春期由同样的激素信息确定的。

### 不典型的情况

同女性一样，男性个体的发育并不总是按计划进行的。一个基因型为 XY 的胚胎可以发育为女性个体，可能是因为 SRY 基因或者睾酮缺失或太少，又或者是胎儿不能够对睾酮作出反应，即雄性激素不敏感综合征（AIS）。（见 23 页各种 KS 核型）。

（左侧边）

第 43 页侧边续

New Scientist, 19th October '02 article by Andy Coghlan 中提到的两篇文章是：Vilain, E. et al. Sexually dimorphic gene expression in mouse brain precedes gonadal differentiation. Department of Human Genetics,

University of California, Los Angeles, USA 和 Carruth, L L.1Reisert, I.2Arnold, AP.1 Direct effect of sex chromosome genes on sexual differentiation of the mouse brain in vitro. 1) Department of Physiological Science, and the Laboratory of Neuroendocrinology of the Brain Research Institute, University of California, Los Angeles, USA. 2) Anatomie und Zellbiologie, der Universitaet Ulm, Germany.

也请参见: Mayer, A. et al. (1998),The Y-chromosomal genes SRY and ZFY are transcribed in adult human brain, Department of Anatomy and Cell Biology, Ulm, Germany and The Netherlands Institute for Neuroscience, and Reisert, I. et al. (1995), Catecholaminergic Systems and the Sexual Differentiation of the Brain. Anatomy and Cell Biology, Ulm University, Germany.

你知道吗？

克氏综合症被分类为遗传症状，但是它不是一种遗传性的症状。

它是减数分裂过程中发生了改变，且仅仅是因为多了一条或几条 X 染色体才被称为遗传症状。

你知道吗？

减数分裂过程中，一个母细胞会产生仅拥有母细胞染色体数的一半（也就是 23 条）的 4 个子细胞。这个过程发生于卵子和精子形成之前。

而当体细胞复制时，有丝分裂生成两个拥有全部 46 条染色体的细

胞。

## P45

### 孕前诊断

在第 10 周左右进行绒毛膜绒毛取样 (CVS) 或者 16 周左右进行羊膜穿刺术是适用于高龄孕妇的检测手段；通常 35 岁以上被定义为高龄。然而，需要强调的是羊膜穿刺手术伴随着引发流产的危险，比例一般为 1: 100。在产前咨询时医生会提醒孕妇这一点以及其他可能存在的问题。

(重要：请阅读 48 页的 ICSC 章节，标题为针对非整倍体情况的“胚胎植入前遗传学诊断”(PGS)，一般进行于在受精作用完成后的两天内)。

(另外，可以参照相关内容的进一步研究的章节，第 75 页：雄激素不敏感综合征，先天性肾上腺皮质增生症。)

### 精子

1 顶体

2 空泡

3 核

4 颈

5 线粒体鞘

6 头

7 中间部

8 尾

## **P24**

早期的历史

我把下列人类生殖的部分加在大纲中不仅仅是为了设计形式上的美观性，还是为了说明，遗传和激素事件发生的一系列阶段（大约几周），主要与克氏综合征有关的时期（见深蓝色字）。

发育最初的三个月见证了主要的遗传和激素变化。受精后，受精卵沿着输卵管移行并同时分裂，大约 3 天后抵达子宫。到目前为止受精卵变成了一个细胞组成的小球，称为桑椹胚。这个细胞球在子宫内再漂浮 3 天左右，直到它形成一个肉眼恰好可见的囊胚（一个空心的细胞团）。

第 2 周 囊胚自身在子宫壁上着床。绒毛膜绒毛突起钻入它依附的子宫壁中。囊胚的外层（滋养层）开始发育成胎盘。血细胞和最初的心脏细胞开始形成。

你知道吗？（第 42 页续）

一个对克氏综合症的研究显示，40 岁怀孕的风险比 30 岁要高 2-3 倍。Carothers, AD. Filippi, G. (1988) Klinefelter' s Syndrome in Sardinia and Scotland. Comparative studies of parental age and other aetiological factors in 47,XXY. MRC, Western General Hospital, Edinburgh, UK.

第 4 周 心脏已经开始跳动，胚胎的脊椎和神经系统也开始形成，这时的胚胎大约有 7mm 长。

第 6 周 在外部凹陷之下，内耳和眼睛继续发育，后者被将要形成眼睑的皮肤覆盖着。将要变成鼻孔的洞开始形成，同时嘴巴和下巴也开始形成。大脑和脊索已经即将成形。泌尿和生殖道继续形成，网状的手指和脚趾也几乎可辨。遗传的影响在第 6-7 周发生，胚胎的核型推动性腺发育成睾丸或者卵巢。

第 8 周 到目前为止，胎儿的眼睛已基本形成，鼻子已初步形成的面部继续发育。脐带已几乎完全形成。脚趾和手指也开始分开。适当的激素正开始发挥作用，这些激素对性器官发育的影响将持续到第 12 周。

第 12 周 这时，长约 10cm 的胎儿尽管已经开始四处移动，但是它还没有意识。多亏了人类发育完全的内耳，母亲还无法感觉到宝宝的动作。

你知道吗？

在过去的 50 年中，典型男性精子数几乎减半了；这可能是由饮食、生活方式、环境等多种因素引起的。

M4

大脑发育

如需更多激素和基因对大脑影响的详情，请见前面题为男性的章

节 (P44)

(另外, 请见更多研究章节, P76)

## P25

ICSI (卵胞浆内单精子注射技术)

对于过去那些想要拥有一个家庭, 却患有非嵌合克氏综合症的男性来说, 生活是冰冷的。但如今, ICSI 成为了一种可能的选择。主要取决于患者体内是否有成活的精子。

1991 年比利时科学家发明了 ICSI, 它是辅助生殖技术 (ARTs) 中的一种, 特别在男性不育的病例中起作用。它使仅取用一个精子来完成受精及成功怀孕成为了现实。

精子取出的方法有: 射精, 对睾丸本身的输精管的附睾中进行睾丸细针穿刺 (FNA), 从活检睾丸组织的样本中提取。

在 ICSI 和 IVF (体外受精) 中, 胚胎学家们尝试使他们能获得的尽可能多的卵子受精 (最多能达到 20 个)。根据一系列公共舆论, HFEA 在 2007 年介绍了一项政策来降低多胎分娩的风险, 以及减少经这些方法受孕的患者总是怀上双胞胎的问题。现在每次只能植入一个胚胎 (最大值)。M1

然而也有例外, 对于超过 40 岁且用自身卵子受孕的妇女, 应当植入多达 3 个胚胎。这是因为受精过程中, 一些卵子可能无法受精或者受精之后无法发育。

尽管由于过程的复杂性，HFEA 的政策中植入胚胎的最大数目并没有改变，但后来也推出了与高龄受孕相关的政策。

如果在植入需要之外，还有状态良好的胚胎剩余，可以将它们冷冻储存起来以便将来使用。然而要谨记的是，不是所有胚胎在冷冻后或是在后来使用时解冻后都能存活下来。

悲哀的是有时候，冷冻和解冻之后没有储存的胚胎能存活下来。

(左侧边)

M1: “一次生一个” 是一个致力于减少受精治疗带来的多胎分娩风险的专业站点。它也提供了一种较好的患者的视角。网址：  
[www.oneatatime.org.uk/](http://www.oneatatime.org.uk/)

M2:

HFEA 提供了各种有执照的治疗中心的数据，这些数据提供并比较了 ICSI 和 IVF 方法下的出生率。网址：[www.hfea.gov.uk/2588.html#3038](http://www.hfea.gov.uk/2588.html#3038)

更多信息及 ICSI 的其他方面见：National Institute of Clinical Excellence (NICE)，网址：[www.nice.org.uk/CG11](http://www.nice.org.uk/CG11)

NICE 的政策覆盖于英格兰、苏格兰和威尔士。苏格兰地区对于 NHS 的其他指导由以下机构开发，Quality Improvement Scotland 网址：  
[www.htbs.org.uk](http://www.htbs.org.uk)

Scottish Intercollegiate Guidelines Network 网址：[www.sign.ac.uk](http://www.sign.ac.uk)

北爱尔兰的指导发展 Northern Ireland guidance development from

the Northern Ireland Executive 网址: [www.northernireland.gov.uk/](http://www.northernireland.gov.uk/)

Department of Health, Social Services and Policy Safety 网址:  
[www.dhsspsni.gov.uk/](http://www.dhsspsni.gov.uk/)

### M3

对 ICSI 的描述:网址: [www.hfea.gov.uk/ICSI.html](http://www.hfea.gov.uk/ICSI.html)

HFEA 网站上也有一个有用的词汇表: 菜单 (顶端右方).

风险:网址: [www.hfea.gov.uk/icsirisks.html](http://www.hfea.gov.uk/icsirisks.html)

### P49

两种方法的差别在于受精的过程。在 IVF 中, 卵子和精子被放置在体外的培养基中 (“在玻璃中” ——不是真的在玻璃试管中, 而是在塑料培养皿中), 受精作用 “自然地” 发生。在 ICSI 方法中, 一个单精子被注射入每个成熟卵子的胞浆中。

受精作用发生的信号通常发生在 16-20 小时之后。将胚胎植入女性子宫的操作一般在卵子取出 2、3 或 5 天后执行。(见图)

尽管与 IVF 相比, ICSI 可以提高受精率, 但受精成功后的怀孕率并不比 IVF 方法的怀孕率高。M2

关于 ICSI 的一些后续研究在 HFEA 网站上列出了相关风险。M3 当染色体分析检查出遗传问题后, 有必要进行遗传咨询, 这样才能全面了解将遗传问题传给下一代的风险。

(图 1) 卵子被移液管放入合适的位置

1 核 2 透明带 3 卵质 4 细移液管中的精子

(图 2) 培养基中的卵子

1 核 2 透明带 3 卵质 4 在自身能量下游动的精子

(右侧边)

诊断和筛选过程

与 ICSI 和 IVF 结合的最常见的用来评估胚胎的遗传正常性的筛选手段是 PGD (Preimplantation Genetic Diagnosis, 着床前遗传学诊断) 和 PGS (着床前遗传学筛查)

**P26**

P50

正文:

PGD 检测特殊的基因情况和特征。PGS 在受精约 2 天后, 即称为“卵裂球”的桑椹胚约处于 8 细胞期时进行染色体分析, 检测单个细胞中染色体的数目 (参见 46 页图表)。

这其中应用了一种称为“荧光原位杂交”(FISH) 的技术, 用不同颜色的荧光染料标记小的 DNA 片段 (探针), 后者与细胞内各种不

同染色体结合。这样，研究者就可以对其进行计数了。M4

尽管这两种方法一般定义为检出“不正常”细胞和筛选“正常”胚胎以备转移的方法，往往特指一个家族史内的遗传性基因状况。

然而，正如我在 15 页（边栏）提及的，克氏综合征作为一种复杂的病症，在不同的患者中造成不同影响。小部分患者会收到严重影响，一部分患者生活会很艰难，但是大部分患者在克服早期的困难之后就完全不存在任何症状了。不然，这本讲克氏综合征的书的编写者是何许人也呢？！

对于克氏综合征，除非存在严重并发症，寻求任何筛查都不应该以终止妊娠为首要目的。

关于英国有 PGD 和 PGS 许可的诊所的信息见 HFEA 网站。M5 目前在英国还没有获准进行特异针对克氏综合征的 PGD 的诊所[2010]。但是，大多数进行 PGS 操作筛查染色体“异常”的诊所会采用针对性染色体的探针，继而可以筛查出克氏综合征的胚胎。M6 那些获准进行 PGS 的诊所除筛查染色体非整倍态，还采用针对染色体 13,18,21, X 和 Y 进行三体型筛查的探针。M7

“极体”检测。一个发育中的卵细胞会产生两个小细胞，称为

“极体”。极体不能发育成有功能的卵细胞，受精后退化。

边栏：

M4

PGD 和 PGS 方法的信息由 Human Fertilisation & Embryology Authority (HFEA) 提供。w: <http://guide.hfea.gov.uk/guide/>

对于在此提到的信息，您可以通过搜索 NCBI 来获得更多的信息和研究论文：w: [www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov)（从 PubMed、OMIM 以及其它数据库中获得结果），或者直接用 PubMed 进行搜索 w: [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed)

M5

HFEA 授权的临床词典：

w: <http://guide.hfea.gov.uk/guide/AdvancedSearch.aspx>

请注意

M6

胚胎植入前遗传学诊断（PGD）

是一种可以防止特殊的遗传状况传给下一代的技术。更多细节请访问：

w: [www.hfea.gov.uk/preimplantation-geneticdiagnosis.html](http://www.hfea.gov.uk/preimplantation-geneticdiagnosis.html)

胚胎植入前遗传学筛查（PGS）

（也称染色体非整倍态筛查）包括检查胞质内单精子注射（ICSI）

或体外受精（IVF）的胚胎染色体。详情请访问：

w: [www.hfea.gov.uk/70.html](http://www.hfea.gov.uk/70.html)

授权实施 PGS 的诊所：

英格兰： 11； 北爱尔兰： 0； 苏格兰： 0； 威尔士： 1。

（详情参看上文 M5）。（在英国）没有授权筛查克氏综合症的诊所。

然而，应用 PGS 筛查的诊所也理所应当查出克氏综合征。

P51

正文

对这些细胞进行检测对卵细胞内的染色体数目起提示作用。

用微量吸管移除极体后，卵子置于培养箱内。这种操作通常只用于认为存在母源性年龄相关染色体非整倍态的可能性，（比如克氏综合征），的情况。母系减数分裂第一次分裂发生错误是造成此种情况的因素。

如今，在极体上进行 PGS 检测成为了可能，从而避免了从胚胎中移除一个卵裂球的需要。

一些组织对于 PGS 及其他相似操作持强烈反对态度，他们认为每

个单细胞卵裂球都可能发育成一个人。澄清了这一点后，在这本指南中我并不想对此做出评判，伦理性问题就留给您自己定夺了。

您的医生或顾问可以为您提供关于上述内容的更新的信息，包括成功率、临床遗传学家和遗传学顾问。也有相关网站提供关于产前筛查和产前诊断的临床和伦理道德方面的信息。

边栏

**M7**

“英国国家筛查委员会（UK National Screening Committee）不就此病症（克氏综合征）提供细节方面的信息……因为没有专门筛查此病症的项目。”

——卫生部 Richmond House, 79 Whitehall London SW1A2NS

尽管如此，如果是之前有过患有遗传病的孩子的父母，NHS 会为他们提供羊膜穿刺术。父母可以在遗传学顾问的帮助下做出是否继续孕期的决定。

如前文提到的，克氏综合征可在用 PGS 方法筛查其它遗传病症的同时被间接检测出来。之后会通知父母，并向他们推荐地方的遗传学研究机构。

UK National Screening committee (NSC): w:  
[www.nsc.nhs.uk/index.htm](http://www.nsc.nhs.uk/index.htm)

Department of Health w: [www.dh.gov.uk](http://www.dh.gov.uk)

可获取《遗传亲子鉴定实施和指导条例》‘Code of Practice & Guidance on Genetic Paternity Testing’ 以及《NHS 专员指导方针》‘Guiding Principals for Commissioners of NHS services’。

### 禁烟建议

胚胎或者胎儿通过生命线一般的期待进行呼吸，获取营养，是母体的一部分。孕期吸烟会增加孩子罹患克氏综合征的概率。男性吸烟会使其生育能力下降两到三倍。后者的与 IVF 和 ICSI 相关的研究同时指出母亲吸烟使可获取的卵子数以及受孕能力显著降低。

一项 Zitzmann, M.博士 2002 年的研究

Smoking damages IVF chances.

Institute of Reproductive Medicine, Münster, Germany.

对于英国居民：请访问 NHS Choices ‘SMOKEFREE’ 网站。您可以通过点击主页页首中间电话号码下面的链接来与顾问在线交流。

W: <http://smokefree.nhs.uk/>

此网页提供一些亚洲语言的顾问的电话号码。

NHS 戒烟热线：0800 022 4332

NHS 孕期吸烟热线：0800 169 9169

周一到周五早九点到晚八点，周末上午 11 点到下午 5 点开放的热线：

Isle of Man Smoking Helpline: 01624 642 404

Northern Ireland Smoking Helpline: 0800 85 85 85

Scotland Smoking Helpline: 0800 84 84 84

Wales Smoking Helpline: 0800 1690 169

如果您不在英国居住：我建议您向您的医生寻求建议，或者在网上搜索政府支持推荐的网站。在搜索框中输入“禁烟”再加上您国家的名字。我尝试过，通过此方法找到了美国：[www.smokefree.gov/](http://www.smokefree.gov/)这个网址也包括一个链接到：<http://women.smokefree.gov/>澳大利亚：[www.quitnow.info.au/](http://www.quitnow.info.au/)我也尝试过印度，新西兰和瑞典，并得到了相似的结果。如果您不确定该网站是不是政府认可的，可以寻找政府的标识，或者阅读该网站的相关链接内容。在此提到的网址仅供参考。我强烈建议您自行搜索。

## **P27**

正文

克氏综合征是一种双性人症状吗？

正如在人类生殖的章节中提到的，鉴别婴儿性别有四种方法；

遗传学性别 染色体核型，如 47，XXY；  
生物学性别 根据体内器官；  
生物学性别 根据外生殖器；以及  
大脑性别 认为与性别相关相关的结构。

在外行人来看，将克氏综合征定义为一种双性人症状似乎让人很是摸不到头脑。那么双性人到底是什么意思呢？

牛津简明医学字典将双性人定义为：“具有双性解剖学特征的个体”，M5 但是一篇医学研究论文将“解剖学”改成“生物学”。

然而，正如关于克氏综合征的任何其它事情一样，这也并非如此简单。关于目前对双性人症状的定义有三种理论。在我咨询过的研究人员中，大部分以礼貌却又坚定的语气表示“这是毋庸置疑的”。

通过和别人的交流，似乎这无所谓对错，因为这仅是一个定义的问题。“只是潜心于此的科学家们在用不同的方法解释同一信息。”MD 另外，似乎没有哪个独立的权威人士可以对这些观点做出评价。

许多细胞遗传学和生物学界的著名学者都为本章节的编写提供了意见，但是对于这些问题的观点五花八门。到头来，还是要您自己评判。

## 观点 A

“天生具有男性外生殖器且染色体核型中存在 Y 染色体的个体为大多数医学研究人员定义为男性。” M1

“克氏综合征患者是否是‘双性人’这一点是毋庸置疑的。双性人指男性和女性组织同时存在于一级和/或二级性器官的个体。克氏综合征患者的一级和/或二级性器官中没有女性特征，只有男性特征。因此他们不是双性人。的确就这么简单。没有任何合理的理由不将克氏综合征患者视为彻头彻尾的男性，因为正如我们所知，一条 Y 染色体可以抵消多达 4 或 5 条 X 染色体的作用，XXXXY 的个体也是毫无疑问的男性。” M2

## 观点 B

“克氏综合征必然是一种双性人病症。从定义来看，双性人病症指任何个体具有男性和女性共同的典型生物学特征的情况。这些情况中的部分，而非全部，是伴有两性生殖器的。

……认为两性生殖器是其必要条件或是特征是错误的。例如，甚至有病历记录显示真双性人有表型典型的外生殖器。

克氏综合征以外，特纳综合征也是一种相当普遍的不具有两性生殖器的双性病症。（特纳综合征患者是 XO 型病症，其‘O’代表一个缺失的染色体。这个缺失的染色体可能是 X 或 Y）。M6

考虑到所有不同种病症，不存在两性生殖器的双性病症的发生率

高达 1/100，而存在两性生殖器的发生率约为 1/1500-1/2500。” [数字与美国和英国等情况相符]。

倡导者 2 和 3 认为 XXY 个体应该作为男性个体来扶养，尽管后者指出，“这些个体同时有 XX，这是一个典型的女性特征。以阴茎为指定的基础而非 XX 是长久以来的做法，并且由于 XX 并不肉眼可见而更容易。结语道，然而，该个体可能会希望作为女性生活。

此倡导者同时指出，观点 A 忽略了乳腺组织的发育作为女性化的标志这一点。”

边栏

重要的个人声明

此章节完成于 2005 年，2006 年发布的双性病处理协议并不包括在其中

（详情请参见此章结尾（55 页））

我万分有幸可以有如此好的机会可以向英国以及国外的众多活跃于这半个世纪以来生物和细胞遗传学的研究前沿的专家讨教问题。如果没有他们耐心和支持，The KS Story 到现在也只能是挤满了硬盘的一大堆文件而已。

对于这个主题有很多的专业认识，我也得以和一些终生致力于此的人交流，对此我十分感激。我不想冒犯任何人，尤其是那些想帮助我的人，但是我不是什么学者，我只知道专家们提供给我的事实——而我不知道究竟谁是对的！

另外，提出上述问题的结果给我带来了不少麻烦，我纠结于是否在这本手册中提到“双性人”的问题。下决定以后，又努力得到比较一致的反应（**balanced consensus on the response**）。最后又很害怕相关的人对最后一章会做出怎样的反应……

我至今都不明白为什么如此混乱的情境在此之前为何没有被多次提出。迄今我找到的所有关于克氏综合征的文章和文献都只阐述了其中一种解释，却从来不从两方面来论证。一般情况下，“双性人”的问题都是只字不提的。

当然，我也可以忽略整个问题，直接讲一些其它不会引起冲突的话题。但是，我觉得如果不尽我所能得到一些信息会让我的读者们大失所望。因此我决定更深入的研究，并在此列举所有观点。

本章包括了所有观点，为您列举事实后还提供了广泛的数据库资源供您自行研究。

最后，很重要的是，对此的观点不胜枚举。不妨以访问此网站开始了解：[w: www.nlm.nih.gov/pubmed/](http://www.nlm.nih.gov/pubmed/)

Sax, L.

How common is intersex? A response to Anne Fausto-Sterling. (观点一)

Gold, C. ‘The Intersex Spectrum’ . (观点二)

由此转述：Syndromes of Abnormal Sex Differentiation The Johns Hopkins Children’s Centre, Baltimore, MD, USA

[w: www.hopkinsmedicine.org/pediatricendocrinology/](http://www.hopkinsmedicine.org/pediatricendocrinology/)

也可以在此网站浏览后者和更多信息：

w: [www.pbs.org/wgbh/nova/gender/spectrum.html](http://www.pbs.org/wgbh/nova/gender/spectrum.html)

M5

Martin, E A., Editor, (1998), Oxford Concise Medical Dictionary 5th edition, Oxford University Press, Oxford, UK.

M6

“特纳综合征患者本人和她们的家人不把她们看成有一种‘两性’症状。她们都是绝对的女性。”特纳综合征支持协会。

W: [www.tss.org.uk](http://www.tss.org.uk)

(联系方式见 75 页)。

**P28**

54-

观点 C

提供的文献明确指出克氏综合征是包含在此项双性人的研究的。然而，此位倡导者在文章介绍中提出“这个问题”“决定于你是如何定义双性人的。”此外还指出这篇研究论文“其实是一个关于性别的现实的哲学问题，对此没有绝对正确的解释，只有现实的，个人的，哲学的选择。”

“‘摘要 将智人看做是在性染色体组成，性腺结构，激素水平，以及内生殖器管道系统和外生殖器方面是绝对二态的观点起源于一

种认为两性各有单一的，普遍的正确发育过程和结果的柏拉图式的理想状况。我们调研了[国际上的]医学文献，时间从 1955 年至今 [2000]，以寻求关于偏离理想男性或女性的情况发生率的研究。’

“我们将典型的男性定义为具有 XY 染色体组成，且睾丸位于阴囊内部的个体。睾丸产生精子，后者通过输精管，可能被运送到尿道，后射出体外。出生时的阴茎长度在 2.5cm 到 4.5cm 之间 (Flatau et al., 1975)；理想的阴茎有完整的尿道，开口在阴茎头。在胚胎发育过程中，睾丸产生缪勒管抑制因子、睾酮、二氢睾酮，青少年时期的睾丸活动确保青春期的男性化。”

据此观点，双性人的定义如下：

“性”染色体组成。XXY, XO, XYY, XXYY, XX 的男性，以及 XXX 的女性……

雄激素不敏感的 XY 个体……（完全或部分）

先天性肾上腺增生……（经典型和迟发型）

阴道及阴茎发育不全……

激素引起的肿瘤和外源性性激素……

真两性体以及特发性两性生殖器……” M4

边栏：

鸣谢：

大多数提供意见的人都希望在参考中被提到，在此我要为他们付出的宝贵时间和他们的礼貌和耐心表示感谢

M1（观点 1）这位意见提供者已经退休了，尚未同意公布其姓名。

M2（观点 2）Prof P A Jacobs OBE, DSc, FRS Wessex Regional Genetics, Laboratory, Salisbury, UK.在给 the Compiler 的一封信里提到（02.2002）。

M3（观点 2）Prof M Diamond, PhD University of Hawaii, John A Burns School of Medicine, Honolulu, USA. 在给 the Compiler 的一封信里提到（10.2001）。

M4（观点 3）Prof A Fausto-Sterling, PhD Professor of Biology and Gender Studies, Brown University, Providence, USA. 在给 the Compiler 的一封信里提到（01.2003），并附一篇文章：Fausto-Sterling, A. et al. How Sexually Dimorphic are we? Review and Synthesis.

55 页 Box 内

“性发育疾病”（DSD）

2006 年，一种以医学为基础的命名方法被提出，用来表示“雌性同体，”“伪雌雄同体，”“双性人”“性反转”以及性别为基础的诊断名称。此种命名为“性发育疾病”（DSD）。

作者称，这个名称指“染色体，性腺或解剖学性别发育不典型的先天病症。”如今，克氏综合征及其变体都已包含在其中了（参见“双性病征处理协议”表 2）。

尽管可想而知绝大部人都同意废弃“雌雄同体”一说法，也很显然不是所有人都认可这个新的术语。

主要存在四种反对声音：关于仅向极少的“双性”患者进行了咨询；“疾病”一词引起的冲突，因为暗示了这种情况存在一些问题；“性发育”的定义，在法语国家有全然不同，并接侮辱性的意思。最后，这个新术语似乎有可能会包括不同病因的，之前并未认为属于双性病症的其它症状。

尽管对此还存在很多争议，一些礼貌的建议提出在经过如此长的编纂后，到了更新此书内容告一段落并公布出第一版 pdf 的时候了。因此，我会向所有相关人士寻求评论，包括克氏综合征人群并在下一版更新的 pdf 中的性/性别谱——术语及应用一章中增添一个深入的版块。

欢迎为 2012 年的更新版本提供任何相关信息，请发电子邮件至：  
[theksstory@btinternet.com](mailto:theksstory@btinternet.com)

在此期间，我附上一些关于此次新的命名的阅读材料。您也可以自行在网上搜索“性发育疾病。”

‘DSD Guidelines and Policies, Consensus Statement on Management of Intersex Disorders,’

Lee, P.A., MD, PhD, et al., Pediatrics 2006;118:e488-e500. DOI:  
10.1542/peds.2006-0738

<http://pediatrics.aappublications.org/cgi/reprint/118/2/e488>

反对意见:

‘Variations of Sex Development Instead of Disorders of Sex Development’

Beh, Hazel; Diamond, Milton (2006)

[www.hawaii.edu/PCSS/biblio/articles/2005to2009/2006-variations.html](http://www.hawaii.edu/PCSS/biblio/articles/2005to2009/2006-variations.html)

‘Changes in Management of Children with Differences of Sex Development,’

Diamond, M. and Beh, H.G., Nature Clinical Practice: Endocrinology & Metabolism 4(1): 4-5. 2008

[www.hawaii.edu/PCSS/biblio/articles/2005to2009/2008-changes-in-management.html](http://www.hawaii.edu/PCSS/biblio/articles/2005to2009/2008-changes-in-management.html)

‘What is in a Word?’ Michelle O’Brien, OII, UK

[www.intersexualite.org/intersex\\_not\\_disorder1.html](http://www.intersexualite.org/intersex_not_disorder1.html)

‘Why is OII not using the term DSD or Disorders of Sex Development?’

Organisation Intersex International

[www.intersexualite.org/Response\\_to\\_Intersex\\_Initiative.html](http://www.intersexualite.org/Response_to_Intersex_Initiative.html)

## P29

### P56

#### 欺侮

一般来说，欺侮是一种残酷而痛苦的经历，受害者经受着言语威胁和真实的身体上的暴力对待。

在学校……

被欺侮的学龄儿童往往感到孤独，并且无法向任何管理人员诉说，尤其是老师，以免被报复。即使那个恃强凌弱者被惩罚或者被学校开除，在受害者心中还是会心有余悸，怕那个人会将来的某个他自己本以为安全的时候回来报复他。

对于克氏综合征的孩子和青少年，他们本身就被自卑和敏感的天性所包围。他们一般不会愿意打架或者参加一些存在剧烈冲撞的运动——这些特点都会被恃强凌弱者利用。克氏综合征的孩子是理想的受害者，因为一旦被威胁被群殴或勒索，他们很容易就忍不住哭起来。

被欺侮的克氏综合征的孩子常常因为不愿意把父母扯进来，而不能得到他们需要的全心全力的支持，然后他们会陷入暴力和恐惧的恶性循环，直到他们最终无法承受而只得寻求帮助，或者逃学以逃避面对。在极端情况下，有些孩子只能看到一种出路。

我本人在小学和中学期间也遭遇过欺侮，但是幸运的是这事只偶尔发生。有几次我甚至有所还击，甚至还得到了“敌方”的那些自以为他们对我来讲是高高在上的男孩们的赞赏，我对此有些引以为

傲，感觉我已经被接受了。但是往往好景不会太长。

在遭受了不少骚扰之后，我有时会陷入一种 **damage limitation frenzy**??狂怒的状态，但这种无名火和有限的战斗力的组合通常使这一番折腾很快以我哭着捂着我的伤口告终。所以我常常采用迅速撤退的战术，而不是硬拼。

孩子有时可以很残酷，而那些恃强凌弱的孩子都知道他们总可以回过头来找这些没有能力挑战他们的“软柿子”们的麻烦。

## P56 边栏

孩子们和年轻人

儿童热线

**T: 0800 1111**

儿童热线对英国的孩子和年轻人 **24** 小时免费开放。

孩子和年轻人可以在任何时候——白天或者黑夜，致电儿童热线谈论他们遇到的任何问题。

儿童热线是保密的，也就是说不会像任何人透露你的致电信息，除非你希望他们替你对某人说些什么，或者你正处于危险之中。

如果线路繁忙，请稍候尝试知道拨通。

儿童热线是对英国的孩子和年轻人开通的免费热线电话和网络服务。孩子和年轻人可以致电 **0800 1111**，或访问 [www.childline.org.uk](http://www.childline.org.uk)，来和训练有素的顾问讨论任何问题，或者在信息板里和其他年轻人讨论问题。

## P57 正文

如今又增加了对网络欺侮的恐惧，即通过信息和通讯技术，尤其是手机登陆社交网站的途径。这种欺侮甚至能穿透入受害者原以为安全的家中。网络欺侮也可以在孩子和成年人之间发生，比如和老师之间，这可以带来极大的压力和抑郁情绪。

不小心上传了私人信息或者图像可能会在未来带来麻烦，此外还有社交网站的一些潮流，比如“喜欢”按键（2010），往往会让人很难堪，可能随之而来的还有对他们的性别的一些粗俗的评论。

亲近的同窗好友往往有彼此的手机号，因此如果朋友之间反目，收到一些短信骚扰和威胁也相当令人苦恼，特别是这些前好友很有可能知道对方的非常隐私，且可能是很敏感的信息。

如今很多学校已经设立了同伴互助小组，身处这种困境的孩子和青少年也可以拨打一些热线寻求帮助，但是老师和家长对这些脆弱的孩子诉说被欺侮的经历仍然是极其重要的，不论他们是不是克氏综合征患者。

当然，需要强调的是，那些常常欺侮弱小的孩子往往本身也有潜在的问题，比如他们在其他方面遇到困难，导致他们对自我价值的评价很低。因此将此类事件告知老师可能也可减轻这类问题，给他们提供咨询和帮助。

……学院，大学和工作

欺侮并不至于青少年离开学校之时。继续教育和工作环境中总会有那些垂涎于各种权利的人，他们会想尽办法制造出一些受害者。在工作岗位上，受到不公待遇的不只是女性。

作为一个资深胆小鬼，我很想说同事之间应该互相支持，一起哄骗那些恃强凌弱的人，然而不幸的是在错综的社会中这没有说的那么容易。一个受害的员工甚至连逃学的特权都没有了。而且如果那个欺侮他的人是公司的一个主管，那怎么办？也许可以和信任的家人，亲近的朋友，或者成人互助网络的成员谈论这件事。这些途径在继续教育一章的边栏中有所提及。

#### P57 边栏

儿童，年轻人和家长

请使用一种常用的搜索引擎登陆其它一些有价值的网站，包括：

**Bullying UK**

**Formally Bullying Online w: [www.bullying.co.uk](http://www.bullying.co.uk)**

**Kidscape w: [www.kidscape.org.uk](http://www.kidscape.org.uk)**

各年龄段的人群

社会上有很多乐善好施之士正等待着倾听你的诉说并给予你支持，并为你保守秘密。

打开搜索引擎，输入“成人欺侮”或者“交谈”或者您自己尝试

关键词。

### **P30**

克氏综合症——与其他疾病的关联

缺血性坏死、癌症、糖尿病、小腿溃疡、骨质疏松症……

所有的这些症状都在某些文献中被联系到克氏综合症上。但正像之前多次提及的那样，每个个体都有其独特性。这些症状也都有通用的诊断标准。例如，当前的医学模式认为，如果出现了静脉机能不全或者其他可能的原因，那么小腿溃疡不大可能是由克氏综合症引起的。

下面将会对以上各种症状进行介绍，并分析它们与克氏综合症的关联。如果通过各种方法研究发现它们与克氏综合症确实存在联系，也不用慌张，要记住每个人都是不同的。

缺血性坏死

如果你患有或者最近被诊断为克氏综合症，那么你现在要么是在内分泌学家的照料下（在英国由家庭医生推荐），要么正在接受激素替换治疗。睾酮等性激素对于维持骨骼正常生长是必须的。

在严重的情况下，缺血性坏死能够导致关节剥脱，致人残疾。

这种情况最初并没有什么警示性的标志，只是在某些不相关地方会有隐痛。尽管可能发生在任意一块骨头上，缺血性坏死对股骨的影响最大。其他一些部位包括脚踝、上肢、膝盖和肩部。

什么是缺血性坏死？

缺血性坏死是由特定部位的血管坏死造成的。对于股骨而言，会造成关节连接减弱，氧气和营养缺失，逐渐坏死，最终使关节剥脱。

什么引起缺血性坏死？

通常有多种原因，例如外伤，血管损伤，脂肪堵塞和栓塞等。

相关疾病：

相关疾病包括潜水夫病/减压病（Caisson' s disease）、克罗恩病（Crohn' s disease）、库欣氏综合征（Cushing' s Syndrome）、高雪氏征（Gaucher disease）、镰刀状细胞贫血症（Sickle Cell disease）、慢性胰腺炎（Chronic Pancreatitis）、风湿性关节炎（Rheumatoid Arthritis）、固醇使用（Steroid usage）、系统性红斑狼疮（Systemic Lupus Erythmatosis）、酒精成瘾（Alcoholism）以及克氏综合征（据称是这样）

根据我自己的经验，人们对于这种相关性有着分歧。风湿病学认为该疾病是内分泌性质的，然而内分泌学并不认为睾丸酮的缺失是导致该病的最终原因。平心而论，两种观点都认为有很多医学文献将克氏综合征与骨质疏松联系在一起。然而似乎并没有特定的病例反应克氏综合征与缺血性坏死（骨质疏松的一种表现）有关。

你知道吗？（P58）

大约 10%的睾丸酮被转化为雌甾二醇（雌激素的一种）以维持骨骼的生长。

症状是什么？

早期可能完全没有症状。在几个月的时间内，随着病情的不断发展，绝大多数的患者都会出现关节疼痛，膝盖、股四头肌或者背部的牵涉痛等症状。关节将变得僵硬，运动被限制，腿部肌肉活动能力也将减弱。

该疾病只会影响一种关节，比如一侧或者双侧髌关节；或者在不同时间对不同的关节造成影响。

在该病的晚期，疼痛以及相关部位的衰弱将会十分显著。由于骨骼以及软骨被破坏，行动能力受到限制。股骨头原本光滑的表面变为锯齿状，并在髌关节窝里不断被磨损。

最初发病到关节失去活动能力的时间因个体而异，从几个月到超过一年不等。

如何诊断？

以股骨为例，最初医生或者风湿病学家旋转或弯曲关节以检测是否有疼痛或僵硬感。

缺血性坏死是通过 X 射线诊断的。但是，在能够观察到 X 射线的结果之前，骨骼已经产生了重大损伤（骨密度缺失最高可达 30%）

**【M1】**。因此，X 射线检测的方法通常用于晚期检测。

MRI（磁共振成像）可用于早期检测，主要是检测骨骼内部的结构，特别是股骨颈部位。此外，DEXA（x 线双能骨密度仪，也被称为 DXA）扫描可用于评估骨骼密度以及骨折的风险。

有什么治疗方法？

治疗方法主要取决于缺血性坏死发展到了哪个阶段。在该病的

早期（可通过 X 射线诊断之前），可通过骨移植治疗。晚期则需要手术治疗，比如局部或全部的髋关节置换。这种置换需要以钛合金的假体代替股骨头，并将特殊的聚乙烯槽置入髋关节窝处（可在网上搜索髋关节假体的图解或者照片）

疼痛如何处理？

为了保证生活质量，可开功效逐渐加强的止痛药的药方，以及 NSAID（非固醇类抗感染药物）。在病情严重的时候，可以直接在关节区域注射麻醉剂和抗感染药物，最高可延缓疼痛达 9 个月。这通常要求病人住院 2-3 天，便于观测病情。

长期的骨骼保养？

包括为克氏综合征进行的睾丸酮替换治疗在内，为了保证骨骼不会恶化，可能需要接受非固醇类骨质疏松症的治疗，这将要求患者服用药物至少三年时间，也有可能是一生。

这项治疗使骨骼的破坏被暂时中止 14 天，随后在接下来的 76 天内需要服用钙片（总共是三个月）。

癌症

男性乳腺癌

目前有限的研究十分清楚地表明，男性也有很低的概率得乳腺癌。对于有女性型乳房的男性而言，这个概率可能会更高一些。而某个支持克氏综合征的团体认为是由于克氏综合征使人体内激素失衡，从而导致癌症，而不是由乳腺直接导致。**【M2】**

一些文献以及有一个网站认为克氏综合征患者得乳腺癌的概率与女

性类似，比正常男性要高 50 倍。**【M3】**同时还认为基因型为 XXY 的青少年和成人需要定期自我进行乳腺检查。

“英国癌症研究”网站认为，对于克氏综合征患者而言该概率会增加 20 倍。不过即使这样，患乳腺癌概率依然十分小。**【M4】**

#### 生殖细胞癌

克氏综合征患者同时有很小的概率患生殖细胞癌，并且在 30 岁之后患病概率明显降低。不过在 15-30 岁之间是一个高峰。

根据最近对克氏综合征与癌症关联性的研究，患者得这些癌症的概率非常小，或者具有不确定性。**【M5】**（见肥胖部分）

#### 其他癌症

在 2005 年进行的一项由英国临床细胞遗传学集团主持的研究结果认为，克氏综合征患者得非霍奇金淋巴瘤的概率会比正常人有所增高，对于肺癌而言可能也是如此。**【M6】**

#### 糖尿病

“与正常男性相比，克氏综合征患者自身免疫系统紊乱的风险略高。”

#### **【M7】**

最常见的自身免疫系统紊乱疾病为 I 型糖尿病。英国的一项研究表明：“克氏综合征、特纳氏综合症以及唐氏综合征的患者得糖尿病的概率都会上升。那么我们可以进行这样一个假设：染色体未分离可能是诱发糖尿病的一个因素。”而在台湾一项研究认为，克氏综合征患者“得糖尿病的概率更高。”**【M8】**

#### 小腿溃疡

一项来自法国的研究报告称，一位患有小腿溃疡六年的患者被诊断为克氏综合征。同时在克氏综合征患者中，静脉机能不全的概率也更高。【M9】另外一项荷兰的研究表明小腿溃疡，特别是周围皮肤出现色素沉着过度或者白色萎缩时，可以被认为是克氏综合征的一个症状表现，并且对静脉机能不全的产生不是必须的。【M10】

这两篇文献都纠正了一个错误的观点，即认为小腿溃疡只在没有出现静脉机能不全的情况下才和克氏综合征有关。

## 肥胖

毫无疑问，克氏综合征和肥胖是有关联的。但是克氏综合征并非直接原因，饮食不均衡才是。

肥胖是一种非常严重的疾病，我对它不能再熟悉了。青少年和成年时期的绝大多时间我都在尝试摆脱肥胖。肥胖与癌症，中风以及心脏病都有关联。

克氏综合征患者的体重将变得更容易增加，同时减肥变得很困难。因此很多克氏综合征患者都是肥胖患者。

对于孩子们来说，甜食是他们的最爱，因此他们也更容易落入肥胖的深渊。正因此，对于克氏综合征患儿的父母来说，家庭医生通常会建议他们为孩子提供最合适的食物。并且终生需要如此！

## 与癌症的关联

男性患乳腺癌的其中一个原因是雌激素水平太高。所有的男性都会产生雌激素，用以保证骨骼的生长。但是在过去高水平的雌激素被认为与乳腺癌相关。除了慢性肝脏疾病和基因疾病之外，肥胖

也是诱因之一，因为部分雌激素是在脂肪组织中合成的。

## 骨质疏松症

很多克氏综合征的患者对医疗机构，特别是药物注射都有一种厌恶情绪。这样会使他们错过治疗，并可能无法再第一时间进行激素替换治疗。这将导致非常严重的骨质疏松症。

没错，我就是在恐吓你！因为这是唯一让你牢记这一信息的方法。还记得我在 15 页说过的吗？“如果你只想从这本指导里获得一条建议”，那么就是这条！现在不要有任何借口，马上进行睾丸酮治疗！

骨质疏松在不知不觉中就恶化了。在很小的外力作用下骨头就会折断，这将使人痛苦而虚弱，并在接下来的几个月内感到疼痛和紧张。

如果你已经多年没有进行激素替换治疗了，那么你应该和你的家庭医生聊聊。有关步骤和内分泌章节里提到的类似。

什么是骨质疏松症？

骨质疏松症是由骨密度之间降低引起的，在该病的后期患者非常容易骨折，特别是在脊柱、髋关节、腕关节等部位，从而降低生活质量。

通常来说，骨质疏松在老年人及更年期女性中要更为严重。女性比男性得骨质疏松症的要更多（女性是  $1/3$ ，而男性是  $1/12$ ）

**【M11】**，但是男性要比女性患缺血性坏死的更多。

## P32

该疾病由什么引起？

对于克氏综合征患者以及正常男性而言，引起该病的原因之一是睾丸酮和二氢睾丸酮水平过低（即性腺功能减退）。这些性激素在保持骨骼的过程中起到重要作用，因此有些研究着眼于性腺发育不全的患者，特别是克氏综合征患者。

研究发现成骨功能减弱以及具有抵抗雄激素作用的 5- $\alpha$  还原酶减少常伴有骨转化率增加，特别是在股骨颈部位。【M12】在另一项研究中发现，克氏综合征患者骨骼稀薄是和激素减少相关的，与染色体疾病没有直接关系。【M13】

相关疾病：

包括长期使用皮质类固醇药物、克罗恩病、慢性运动障碍、胃部手术、过量饮酒、骨折史、体重过轻、吸烟以及与克氏综合征特定相关的低水平睾丸酮（性腺发育不全）。同时也发现克氏综合征和系统性红斑狼疮之间有明确的联系，以及后者与骨质疏松之间有关联。

有什么症状？

某次很小的摔倒导致的骨折、脊柱的弯曲和身高的降低都是该病警示性的信号。

就其自身而言，骨质疏松症不会带来任何疼痛，它只是使骨组织变薄。但是，在疾病的晚期，以病变部位为股骨头为例。当磨损的股骨头接触到髋关节窝周围的肌肉、软骨组织时，会带来明显的疼痛。

如何诊断？

正如缺血性坏死中的情况，一般的 X 射线并不能很快地反映出骨质疏松症；而同样的，DEXA (DXA) 扫描则可用于测量骨骼密度。“这是目前评估骨骼密度最精确和可靠的方法。该过程利用非常少剂量的辐射进行测量，持续 10-15 分钟，并且是无痛的。”【M11】

治疗，疼痛处理和持续的骨骼维护

基本上与缺血性坏死相同。

正如和后者一样，有件事每个克氏综合征患者现在都可以着手，那就是和医生或者内分泌学家讨论可能的激素替换治疗的方案。

不要为了避免每个月几秒钟可能的不舒服而让自己未来的健康受到危及。

当然如果你适合使用睾酮凝胶（见 24 页），那就不要再找什么借口了！

其他疾病

克氏综合征可能也与 Taurodonism 以及先天性桡尺骨融合（Radial Ulnar Synostosis）有关，并且由于自身免疫性疾病的风险略有增加，克氏综合征可能也有哮喘和慢性甲状腺炎有关。

以下为方框中内容

检查乳房的自我意识（P60）

众所周知，男性应该定期检查睾丸是否出现肿块。但现在逐渐意识到男性同样也需要定期检查乳腺的肿块。这对于体内激素不平衡的克氏综合征患者而言显得尤为重要。（基于面向女性的指导方针，

但是对于克氏综合征或者女性型乳房的男性而言同样适用。)

- 1) 通过镜子找寻两侧不一样的地方，例如乳头的 in-drawing(??)和皮肤的变化。
- 2) (将手臂举过头顶) 检查胸部或乳房的轮廓，因为肿瘤能导致皮肤皱褶或 in-drawing??。
- 3) (垂下手臂) 用对侧的手依次从腋窝和胸壁的上部区域 (组织延伸到该部位) 开始感受。用指肚轻柔且稳固地以圆形按压。感受组织任何变厚的部位和新的肿块。
- 4) 不要遗漏，从外向乳头的方向，确保每个部位都检查到了。对于乳晕 (乳头周围灰色或粉红色皮肤的部位) 下面的区域要特别注意。不要忘了乳头，看是否有易剥脱的干燥片状物 (look for dry flakiness)。轻轻地挤压以检查是否有溢出物 (红色、灰色、乳白色或者黄色)

同时要在手臂下和锁骨上 (颈基部) 上查看是否有肿大的淋巴结 (腺体)。

如果发现了某些异常，要在家庭医生处进行检查。可能仅仅只是脂肪组织，但是也有可能不是。

你应当按照上面的做法每月在一天的同一时间自我检查一到两次。洗澡时用涂满肥皂液的手检查会更加容易。

熟悉自己的胸部和乳房并且了解什么是正常情况是非常重要的。记住，早早开始将会产生积极的影响。

通常而言，男性在向家庭医生咨询他们的性问题时前会拖 8-9

个月，而女性则需要 3 个月。

你知道吗？（P62）

正如其他学科一样，对你看到的内容要慎重。即使是从声誉卓著的报纸或者网站上看到的，回头也要从其他来源再查找一下证据，比如医学文献或者特定的研究集团。例如，2004 年一月，某出版刊物头条报道了一种新药，并认为它将为千千万万名因骨质疏松症而致残的女性带来希望。因为发现服用该药后，脊椎骨折的概率下降了 90%。

其中有一条消息称，“这种药将成为第一种不仅能够阻止骨质疏松症发作，同时开始治愈该病的药物。”另一条消息称这种药对男性也同样适用。

事实上，当时这种药只用于那些患有严重的骨质疏松症的人群，他们符合了用药的某些标准。这种药既不能治愈骨质疏松症，同样也不能适用于男性。

当然，并不是说像这种情况是一成不变的。指导方针也会发生变化，将来一些男性可能也能够参与到某种药的试用中来。

想要了解更多关于该治疗方案或者骨质疏松症的消息，请联系国家骨质疏松症学会。**【M11】**

**M\_1:** [www.nos.org.uk](http://www.nos.org.uk) 国家骨质疏松症学会（NOS）。见 78 页进一步研究获取联系方式。

**M\_2:** 什么是克氏综合征？由克氏学会发表的一篇简介文献。见 74 页获取联系方式。

M\_3: [www.medicinenet.com/疾病/克氏综合征](http://www.medicinenet.com/疾病/克氏综合征) 基于 NIH 下属的 NICHD 的资料，作者是美国卡罗来纳大学的 Robinson 博士。

M\_4: [www.cancerhelp.org.uk](http://www.cancerhelp.org.uk) 详见英国癌症研究。76 页的网站上有详细信息。

M\_5: Swerdlow, AJ.等发表的一篇文章，Mortality and cancer incidence in persons with numerical sex chromosome abnormalities: A cohort study. 英国萨顿癌症研究中心流行病学系。

Meguerditchian, AN.等发表的 Diabetes secondary to genetic disorders. 英国伦敦圣玛利亚医学院代谢医学中心。

M\_6: Swerdlow, AJ.等发表的 Cancer incidence and mortality in men with Klinefelter's Syndrome: A cohort study. 英国萨顿癌症研究中心流行病学系。

M\_7: 见 M\_3。

M\_8: Robinso, S.等发表的 Diabetes secondary to genetic disorders. 英国伦敦圣玛利亚医学院代谢医学中心。

Pei, D.

M\_9: Villemur, B.等发表的 Leg ulcer and Klinefelter Syndrome. 作者单位 Service de Chirurgie Vasculaire (Pr. Guidicelli), CHU, Grenoble.

M\_10: Varaart, JC.等发表的 Leg ulcers with hyperpigmented maculae and white atrophy as a manifestation of Klinefelter's Syndrome. 作者单位 Academisch Ziekenhuis, afd, Dermatologie, Maastricht, The Netherlands.

M\_11: 见 78 页进一步研究获取国家骨质疏松症学会联系方式。

[www.nos.org.uk](http://www.nos.org.uk)

M\_12: Breuil, V.等发表的 Gonadal dysgenesis and bonemetabolism.作者单位 Rheumatology Dept, CHU de Nice,Hospital I' Archet 1, France.

M\_13: Delmas, P.等发表的 Osteoporosis in Klinefelter' sSyndrome Quantitive bonehistological data in 5 cases andrelationship with hormonaldeficiency. (法国文献, 无更多详细信息)

M\_14&M\_15: 尝试 [www.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.nlm.nih.gov/pubmed) (美国国家健康研究院网站) 的搜索功能。

## 性别波谱-术语与应用

### 理解和同情

由于到目前为止尚无能够干预胚胎发育的手段，我们的出生是我们无法决定的。

人越老越糊涂，这是十分奇怪的。难道我们不应从过去的经历中学习吗？为什么不放弃维多利亚时代的过时观点，撇开那些耸人听闻的观念，转变我们的消极看法，并为我们后代的多样性感到庆幸呢？为什么这会如此艰难？为什么它不能变得简单一点？难以接受正是因为忽视和不了解。只要再多一点理解和同情，世界上就会减少很多不幸。

相比于以往任何时代，如今总有一群人愿意抛弃那些对少数人群的偏见，无论是生理意义上的还是社会层面上的，并试着去理解他人。接受其他性别的人群是一回事，但我们应当如何称呼而又不冒犯到他们呢？

### 术语和应用

就性科学而言，各种定义和术语的含义处于不断变化之中。这是由各种社会群体交替地相互作用混合而成的，并由此引起各群体间的

严重争端以及相关术语和定义的混乱。不同国家的情况有所不同。甚至对于性科学领域的专业人员来说，性别术语及其应用都是容易混淆的。

所以敞开心扉是一回事，但当你不理解问题的答案时，你需要去弄清楚为什么而烦恼，也就是什么是你所关心的，什么不是。最重要的是，这些名词是处于变化之中的，所以接下来你要读到的东西毫无疑问地也将会变化。

要说接下来要讲的东西不复杂那一定是说谎，这章内容花了整整一年时间进行纠正，我希望你们如我一样会被它们震惊。同时请坚持一点，我们越是理解和运用这些术语，就越能帮助到每个人，并对现状有所改变。

**关键词：**

生理性别【Sex】，社会性别【Gender】，生理性身份【Sexual Identity】，社会性身份【Gender Identity】，社会性别角色【Gender Role】，性别焦虑【Gender Dysphoria】，性别认定障碍【Gender Identity Disorder】，易性癖【Transsexualism】，跨性别的【Transgendered】，双性体【Androgyne】，性取向【Sexual Orientation】，间性人【Intersex】，异装癖【Transvestism】。

### **P33**

生理性别（sex）与社会性别（gender）

虽然这两个词通常被不加区别的使用，但正是这种混用经常导致其

在医疗、政治、法律、宗教领域内出现混淆与误解。

生理性别（sex）描述的是外在的解剖学或者生物学上的性状，而社会性别（gender）指的是心理学上的性别倾向，取决于个体如何认识自我。社会性别（gender）同时也具有社会和文化意义。当然，生理性别和社会性别包含的内容也具有一定的一致性。简言之，；

“生理性别（sex）通常由我们两腿之间的东西决定，但也有例外；而社会性别（gender）则由我们两耳之间的东西决定。” MD

身份-生理性身份（sexual Identity）

如上文所言，各种术语及其定义在不同情况下变化很大，以上也不例外。本来这本书只面向英国读者，但现在已经传播到了世界各地。正因如此，上文所提到的术语在不同国家也是不尽相同的。仅仅是试着解释这一点就已经是很吃力了。

为了使我本人保持清醒且由于此处用于解释这一切的篇幅有限，以下就将由 M Diamond 教授提供给我的术语及其定义原汁原味地介绍给大家，他任教于美利坚夏威夷大学 John A Burns 医学院。

然而，由于此处所言的生理性身份（sexual Identity）这个词仅适用于英国、澳大利亚、新西兰以及美国的部分地区，在上述地区中它又与性取向 ‘Sexual Orientation’ 这个词相关。因此，我强烈建议诸位读者联系 Gender Identity Research & Education Society（性身份研究和教育协会）（GIRES）M1 或者其他提供性别相关词汇信息的组织，来获取该词的最新含义。（联系方式请见 76 页）

生理性身份（sexual identity）与社会性身份（gender identity）

“生理性身份 (Sexual Identity)”是指某人从外在生理性状对自身的性别判断 (表现型)。“社会性身份 (Gender Identity)”是指个体内心对自身社会形象的认定,相当于社会性别的认定。

例如,一名 KS 患者的生理性身份 (Sexual Identity) 可能为男性,但其社会性身份 (Gender Identity) 却是女性,且本身也更愿意以女性身份生活,也就是所谓的“身怀女儿心却身陷男儿身”。

通常情况下,生理性身份 (Sexual Identity) 与社会性身份 (Gender Identity) 往往是一致的。仅当对象为性身相异者或者变性者,且在某些特定的场合下,两者的矛盾才会成为一个问题。

人们相信就像生理性身份 (Sexual Identity) 与生俱来一样,社会性身份 (Gender Identity) 也是先天植根于我们的大脑中的,但这并非全是天生决定,而可能有一些后天的“修改机制”,其影响直到行为模式建立后才被观测到。

社会性身份 (Gender Identity) 可能与身体其他部分的性别表征一致,也可能不一致。如果两者之间有着不可调和的不一致性,那么这样的个体就被称为性身相异者。

这些尚在研究中的概念都是没有定论的,有研究表明社会性身份 (Gender Identity) 与青春期的荷尔蒙分泌的变化有着根本的关系,

“它们对下丘脑中相关神经通路的设定起到调节作用。” DS/M2

事实上,“这种性身相异现象正是存在混合结构的证据所在。”

LG/M3 不过目前对这种混合结构究竟是引起疾病的原因还是某些疾病的表现尚无定论。(这些区域被称为 SDN, 或称性两态性核团。)

## 社会性别角色（Gender Role）

社会性别角色（Gender Role）是指我们对于男孩女孩、男人女人等不同概念的角色在社会中行事与受对待方式的认知。

例如，在过去男人的“社会性别角色”通常与强壮、富有攻击性以及从事危险职业之类的特征相联系；而女人的“社会性别角色”则往往与性格温和，抚养后代相联系。然而在当今，从某种意义上说，这些原有的角色设定变得越来越模糊。女人们开始肩负起养家糊口的重任，而男人们则变成了家庭主夫。当然，原本这类关于社会性别角色的描述在世界各地也是不尽相同的，比如，部分非洲氏族和英国相比就截然不同。

另一方面，“社会性别角色”也可以认为是社会对个体的影响不同。比如，女孩们应当并膝而坐，整理好自己的服饰并化妆；而男孩在坐时则可以大开双腿，记住体育运动的规则也往往是对男孩的要求。终其一生，我们的“社会性别角色”都将受到家庭和社会因素的影响。

并非所有的性身相异者都会决定改变其社会性别角色，以致能够与他们的心理性身份保持一致的。

## 性别焦虑(Gender Dysphoria)或性别认定障碍(Gender Identity Disorder (GID))

这一议题与对象社会性身份和其外在性别表征的矛盾有关。

“尽管绝大多数人都位于性别波谱的两极，从而不会产生生理和心理性身份不一致的问题，也正因为大部分人都是如此，所以人们往

往误以为对所有人都应是如此，并进而以貌取人。但事实上是有例外的。” M4

有些人天生的生物性别为男性，但是其大脑却告诉他（她）们自己是女性，或者反过来身为女性却觉得自己是男性。这样的现象对他们来说是完全正常的，就如同那些本身身为男性，同时也认为自己是男性者一样。

有案例显示早在 4 岁儿童中就可出现身心性别矛盾的现象。 M5

我们的性身份由大脑决定，这是一种无可抵抗的强制作用力。无论具体原因是什么，其原因都必定是复杂而多方面的。

易性癖

易性癖源于大脑和身体其余部分的矛盾。有易性癖患者正是显示出性别焦虑(Gender Dysphoria)或性别认定障碍(Gender Identity Disorder (GID))症状的人。

有时需要区分对象究竟是一个术前变性癖患者还是术后变性癖患者。因为性别焦虑(Gender Dysphoria)和性别认定障碍(Gender Identity Disorder (GID))在临床上都与“性身相异的 (transsexual)”一词相关，为了部分的消除两者的差别，又采用了“跨性男人 (Transman)”和“跨性女人 (Transwoman)”的说法——它们在稍后被修正为“跨性男人 (Trans Man)”和“跨性女人 (Trans Woman)”。

这些最新的名词至少在英国范围内被用于下列情况中：例如，“这样的人身为女性，但现在却以跨性男人的身份生活，”反之亦然，但它们在在美国却很少使用。

另一些性身相异者则将 MtF/M2F (male to female) (身为女性的男人) 或者 FtM/F2M (female to male) (身为女性的女人) 这样的缩略语拓展为 WBM (woman born male) (身为男性的女人) 或者 MBT 和 WBT (man or woman born transsexual) (性身相异的男人和女人)。“使用这些称谓是为了表明他们相信自身的状况是一种自然现象，而他们只是被生于‘一具错误的身体里’。” MD

### **P34**

跨性别者 (Transgendered)

这个名词目前有多种定义。

这个词以前被所谓的间性人、性身相异者，甚或同性恋和双性恋者所使用，他们同时拥有男女两性特征，并希望能够跳出传统的社会性别角色划分或者维持这种结合两性角色的状态。然而在最近，这个词又被赋予了一些新含义，包括“性身相异者、易装癖者、变装皇后 (和国王) (指男扮女装的男同性恋者或反之) 以及其他打破了传统社会性别界限的人群。”这个词因其广泛的包容性而收到某些人的欢迎，另一些人则因为同样的原因而痛恨它。” MD

通过最近研究发现那些存在跨性别行为的个体只是想改变当前性别的一些方面，而不是想要永久改变其性别。该研究称，截至 2010 年英国媒体仍然将跨性别者 (transgendered) 和易性癖 (transsexualism) 混为一谈。

和不同社会团体相同，这些定义的含义在不同国家和地区也是有区

别的。比如在澳大利亚的某些州，"transgender（跨性别者，这里就是易性癖的意思）"一词仅包含“transsexualism（易性癖）”的意思（常缩写为‘Tranny’）。M7

和澳大利亚人一样，世界上的一些其他群体，如同性恋和双性恋人群以及像间性人这样的群体，也采用了“transgender（跨性别者）”这个词。

大约五年以前，在英国使用了“3rd G（Third Gender 第三性别）”这个词，而美国则使用了“TGV（TransGender Variant 跨性别变异体）”这个词，然而至于这些名词是否被一直沿用并变得为人所熟知就不清楚了。

两性体（Androyne）

这个名词有双重定义，一是指同时具备男女两性的生理特征（请见68页 Intersex），二是指同时具备男女两性的气质特征（社会性别 gender）。

尤其是英国和美国的部分地区，所谓的“两性体”人群主要是指后一个定义。其他名词还包括：无性人（agendered），间性人（between genders），两性人（bigendered），gender fluid，中性人（gender-neutral），中间性别者（intergendered），无性别者（non-gendered）以及全性人（pangendered）。

伴随社会发展产生的是二元性别体系，在迎接生命之初时，性别也随之由天生的生殖器所决定了。但也有人意识到了整个性别波谱的存在，看到了那些身为性身相异者和跨性者的边缘人群。

性别波谱的存在与不完全的性别过渡有关，例如，一名男性同时具备男女两性的社会性别特征；也有像性身相异者这样社会性别与生理性别相反的人，比如一名认为自己是女人的男性。

这种身心分离的混合性别可能性别波谱的任意位置，例如 70%男性/30%女性或者 30%男性/70%女性。

就像其他关于性别的议题一样，这类感受可能是个人生活中极端敏感和感性的方面，甚至可能连自己的性伴侣、配偶和近亲都不知情。虽然我知道三位混合性别的克氏综合征患者，但因为个人知识的局限性，他们如何看待自身状况我并不清楚。（是两性体，性身相异者，还是跨性者呢？）

其中两人有女性伴侣，他们中的一人很乐意作为一名男性，而另一人则同时作为男性和女性工作生活。所以，我只能对第三个案例，也就是我自己，进行真正意义上的评论。

我有轻度的性别转换，大约是 85%男性/15%女性。我并不确定这种性别转换是否是由克氏综合征所导致的先天染色体或荷尔蒙改变或者别的无关生理心理因素引起。

虽然此项诊断并非专业医疗人士所作，但这对我自身的认知并无影响。此外，虽然我也没有公开地讨论我的烦恼，但我还是敢说自已已经并且还将继续维持男性形象快乐地生活下去，同时又能将自己的女性的一面完全包容。我唯一后悔的是以前没有将上述情况告知那些我最亲近的人。我本人是异性恋倾向的，并已婚。（请见 30 页 **A Personal Message**（个人信息））

也许其他克氏综合征患者也隐瞒了这种混合性别的感受，那么去试着弄清这种现象在克氏综合征患者中有多么普遍以及这种性别转移的平均程度就很有趣了。然而不幸的是，我的这方面的努力意料之中地没有得到回应。

### 性取向 (Sexual Orientation)

这个术语指一个人是被异性、同性吸引，还是被两者都吸引，即异性恋（直男/女）、同性恋（男同或女同）以及双性恋。也包括泛性恋、无性恋。

### P35

现在上面这些词都用来形容人（如“他是双性恋”）。但是，为清晰起见，这些术语应该用来形容行为而不是人，而且应该使用不包含性别或性心理的术语，避免如“同性恋”一样带来一定的侮辱意味。这些都与一个人的性欲、情爱偏好有关，即恋男：喜欢男人（被有男性性器官的人吸引）；恋女：喜欢女人（被有女性性器官的人吸引）；双恋：两种都喜欢。M8

### 间性人 (Intersex)

请注意：参照 52 到 55 页对“间性人”的定义，或者参考 AHN（肾上腺网状增生）、AIS（肾上腺素不敏感综合症）或 CAH（先天性肾上腺增生）的支持小组中基于相应症状对“间性人”的详细描述。

本章的大部分内容在 2005 年已完成，但并未在 2006 年发表的《间性人疾病管理公告书》中刊出。详细内容参见 55 页。

“间性人是一个违背廉耻的、自私的、不敢公开承认的群体。间性人，尤其是青少年和成年人，因为生理和心理上的认知以及性功能的障碍，非常抗拒没有知情同意的外科手术，除非有威胁生命的情况发生。

“父母和医生虽然大多选择早期手术治疗，但是因为对间性人的不了解，社会对其接受程度仍然很低。MC

“有的时候甚至是专业的医生都会用‘间性人’这个术语来表示‘性器官不明’，而忘记了这个词汇所指的群体中，有很大的一部分病人有着完全的女性表征，而且往往没有任何性行为 and 性心理上的问题。这就导致了很多问题，比如媒体引用这个概念的时候，给公众造成了一个错误的印象，那就是间性人具有性心理的问题，而实际上并不是这样的。”

你可能见过一个属于“两性人”或“假两性人”。医学书籍早在 19 世纪就引入了这两个词汇。它们来源于希腊神话中的一个人物，他同时拥有整套的男、女性内、外生殖器官。“这在现实中是根本不可能的。” MS

但是，现实中生来具有一个卵巢和一个睾丸，或者同时具有卵巢和睾丸细胞，却是可能的。这种情况极为罕见，可见于克氏综合征患者。

所以，有的人（包括克氏综合征患者）认为，也被别人认为，他们是“雌雄同体的”，自称为“雌雄同体者”。这种称呼方式主要见于

澳大利亚，也见于美国部分地区。

“两性人”这个术语在美、英两国很少使用，相对而言“间性人”的使用比较广泛。“我们的大多数成员讨厌‘两性人’这些术语。”

“我们觉得这些术语应该不再在医学著作中使用。” MS

### 异装癖(Transvestism)

同本章中提到的其它术语一样，这个词语有多重意思。

这个术语最初是在 1910 年由 Magnus Hirschfeld 提出的，最初的定义包含了所有的性取向（即异性恋、同性恋、双性恋）。但是今天，对大多数性学家来说，这个术语仅指代同性恋者。

现在，这个术语指一个人，通常是男性，通过穿着异性的服饰获得性快感。虽然这种情况对一些人来说是存在的，但近年来很多同性恋者不同意后一种定义。他们认为获得性快感并不是原动机，而是这些人的人格不能以其它方式表达的结果。

所以，对于某些人而言，异装癖包含一定的性元素；比如感受衣物的材质，或者观察别人对此的反应。

世界上有一些社团组织非常适于同性恋者及其配偶，美国的“第二自我社会”是其中最大的组织。该组织发现人们穿着的方式并不完全决定于他们喜欢的人。

对于进行过变性手术的人而言，异装癖与性欲无关，因为那其实是他们以前穿着的日常服饰。

女性也可能异装打扮，但通常不用“异装癖”来形容，因为女性穿男性的服饰相对来说是一件容易的事情。例如，在商业圈内，女性

穿着灰色针织裤脚的正装、打领带是十分常见的现象。

生活中也有一些人因为戏剧、文艺原因而异装打扮，他们的性取向可以是任意一种，与打扮无关。

## 常见误区

易性癖（Transsexualism）和间性人（Intersex）：

“易性癖（Transsexualism）”可被理解为作为男性或者女性的心理身份和外在性别表现，以及与该种表现相关的社会性别角色之间的矛盾。” BR

“间性人（intersex）”是指同时表现出两性解剖学特征者，具体又可涵盖多种不同程度的情况。“除了少数由药物，化学物质以及荷尔蒙因素引起的个案，间性性状主要是由基因引起的。” MC

易性癖（Transsexualism）和性取向（Sexual Orientation）：

性身相异者（Transsexual）并不总是被某一性别所吸引。比如，一名身为男性的性身相异者（male to female(MTF/M2F)），她相信自己是女性，如果她寻求的是男性伴侣，那么我们就可以称之为异性关系，如果是女性伴侣，那么就应该被称为女同性恋关系。

根据目前的研究，“对于身为女性的性身相异者（FTM/F2M transsexual persons），他们主要被女性吸引。” MD（也请见性取向部分）

希望有一天（毫无疑问那时我早已重归尘土），人类将会由衷赞美自

己子孙后代的多样性。那时性别将不再被简单地二分，人们将重新审视过往的黑暗时代，并对曾经无法认识和接受性别波谱的存在而感到惊异。

方框：

P63：方框 1：详细信息

以下定义详情请见章末。

方框 2：非常重要

- 将 ‘Transsexual（性身相异的）’ 作为形容词而不是名词使用，比如 “He is a transsexual person（他是个性身相异者）”，而不是 “He is a transsexual”。
- 使用中性别或者性身相异者所青睐的代词，而不要随意的称呼他们为 ‘he/she 或者 it’
- 不要因为其他人的嗓音或者外貌将对方假想为同性恋，中性人或者有性身相异的人。

M1~M8 均为参考文献，MC，MD，BR，MS 是为作者提供参考信息的来源，也是作者致谢者。

p64：

M1

Paper by the Gender Identity Research & Education Society,UK. ‘Atypical Gender Development – A Review.’ Available on their website.w:

[www.gires.org.uk/](http://www.gires.org.uk/)

M2

Prof Dick F Swaab, Director, Netherlands Institute for Neuroscience, Amsterdam, and Prof LJJ Gooren, Free University Hospital, Amsterdam, respectively, have produced papers, recognising clear physical structures within the brain relating to gender dysphoria. (Please see Further Study p76 for more details).

M3

Prof Gooren, LJJ. (1993), It is expected that the diagnosis of Transsexuality may be modified with increasing scientific and medical knowledge to Neurological Intersex. Free University Hospital, Amsterdam, The Netherlands.

p65:

M4

Gender Identity Research & Education Society (GIRES) (See Further Study page 76).

M5

Zucker, KJ. et al. (1992), Gender Identity Disorder in children.

p66:

M6

It should be noted that GID is not used for children; who have separate criteria. A child or adolescent with gender dysphoria is generally not

considered a transsexual person until he or she is an adult.

M7 & M8

Take a look at the research papers by Prof Diamond mentioned at the end of this chapter, for more information on these complex subjects.

P68: 你知道吗?

曾经有人表示：最终能让我们消除对间性人的陌生感的，并不是知识，而是日常生活中的逐渐熟悉。AF-S

你知道吗

对于间性人和异装癖来说，“从社会角度来讲，这两种人是完全不同的。但他们在生物因素方面是否有交叉仍存在争论。” MD

你知道吗?

“间性人大多数都是遗传因素决定的，但在非常特殊的环境诱导之下也可发生，如母体怀孕前及怀孕中接触的药物、化学物质以及激素情况，或者父亲精子的损伤。” MC

P69:

详细信息:

本章的编辑离不开下列各位提供的无价帮助:

MC Miss M Cull, Adrenal Hyperplasia Network (AHN), UK.

w: [www.ahn.org.uk](http://www.ahn.org.uk)

MD Prof M Diamond, University of Hawaii, John A Burns School of Medicine, USA.

Some definitions used from: 'Sex and Gender are Different: Sexual Identity and Gender Identity are Different,' and What's in a name? –

Some terms used in the discussion of Sex and Gender.'

w: [www.hawaii.edu/PCSS](http://www.hawaii.edu/PCSS)

BR Mr B Reed, Gender Identity Research & Education Society (GIREs), UK.

w: [www.gires.org.uk/](http://www.gires.org.uk/)

MS Ms M Simmonds, Androgen Insensitivity Syndrome Support Group (AISSG), UK.

w: [www.aissg.org/](http://www.aissg.org/)

**P36** 网站和专科医生地址 未翻译

**P37** 网站搜索建议 未翻译

**P38** 英国相关组织地址和联系方式 未翻译

**P39** 其他问题相关组织地址和联系方式 未来翻译

**P40** 同上页

**P41**

一点重要的口信: 2010

滔滔不绝地罗列事实和图片是一回事，但生命中每时每刻都受到克氏综合症的困扰是另一回事。但是，你可以有所助益。不管你好人克氏综合症的联系是什么，你可以通过讲述你的故事来改变他人的人生。身患类似病症的同胞会联系你，你每一天与克氏综合症生活的经验也会他们支持的力量。

欢迎参加“克氏日记”

此书的第二版（PDF）将会包含克氏综合症患者和各种与之相关的人群的记述，这是他们的故事，他们的生活状态，以及历程中的某一时刻。

无论你住在这片蓝色星球的何方，如果你认为你关于克氏综合症的故事可以改变他人，请您一定考虑加入。在这里，我不仅是讨论克氏综合症的患者。您可以为人父母或是将要为人父母，可以使伴侣，姐妹兄弟，祖父母，朋友，健康工作者，或者是与孩子和年轻人一起工作。您的力量也可以给处于相同压力的人们以巨大的缓解。

“克氏日记”会衷心感激那些谦逊的，在精神力量的支持下，希冀帮助其他患者勇于讲述自己故事的人们。

安全地创作并提交手稿的指南

不管您是自己受到克氏综合症的困扰还是从专业角度上看待该病症。如果您希望提交您和克氏综合症的故事，请务必先和我联系（

[邮箱: theksstory@btinternet.com](mailto:theksstory@btinternet.com)），我会向您发送一份安全地创作并提交手稿的指南（PDF）。如果您没有这样做，很遗憾我将无法使用你的稿件。

完全匿名

作者的故事将不会包含个人姓名和联系信息。因为是匿名的，以及一些故事直率敏感的程度，校稿将不会发给原作者校对。我将会尽我所能来确保准确性，但不会为误差负责。

作者书面许可

尽管所有的故事都是匿名的，我仍然需要您提供一份您手稿的书面许可，声明你乐于将您的故事发表在本书中（pdf），对已经将手稿已经发给我的作者，我仍需要你们的许可。作者的手稿，书面许可以及任何个人信息将会在安全地地方存档。请注意，没有书面许可我不会采用您的故事。

不是自动采用

我不能保证新书一定会采用您的故事。这样的原因很多。例如，过分形象的语言和描述将不会被采用，因为 11 岁的年轻人有可能会读到它。我很感激您愿意将您的感受和故事分享出来，但也请考虑到后者的例子。指南将会给你更多相关的细节。

非盈利性的经历

与 KS 故事一样，第二本书不会牵涉到金钱利益；我和故事的作者都不会收到任何版税或奖励，该书籍也不会牵涉到其他费用。同时，与第一本一样，任何捐款请直接寄往特定的 KS 支持团体以及相关的组织以支持他们的教育项目。请不要寄钱给我。

请记住，没有您的帮助，将不会有这本书的面世！如果我没有获得足够多的兴趣，这部书将会被搁置，我并不是在开玩笑。

有 5 分钟吗？

我已经收到 10 个故事并着手于“克氏综合症日记”。请花一点时间阅读下面的章节。我希望它能鼓励您行动起来，敞开心扉，分享您自己关于克氏综合症的故事。

万分感谢！

Iain W McKinlay xxy

## P42 克氏日记的介绍 未翻译

### P43

结束思考

一个缺乏学术能力的人竟来舞文弄墨，或许令人好笑，然而作为一名平面设计师，我却从我的角度领略到文字的形式之美；从技术的角度看，文字是一个个独立的实体，文字之间的空间需要进行比较和平衡。在某些故事中，我永远不会知道其中的细节，我看到并理解的是文字中隐藏着的真正的含义：文字形式所透露的教育，生活。

目光在手稿和电脑屏幕之间穿梭，来稿者寥寥数言的故事。担心漏掉标点，担心拼错单词；to, too, bare, bear, 拼写检查器无法分辨这些词的对错，而我这个完美主义者还要纠结是否将来稿者的单引号改成双引号——忍住了，是因为我终究明白，这是他们要传达的内容，讲述的是他们的学识、他们的故事。

我的阅读速度向来慢得可怜，在敲下电脑键盘之前，一段段文字总是先在我心里重复着，直到充满整个脑海。

目光在手稿和电脑屏幕之间穿梭，捕捉隐藏在文字背后的黑暗、恐惧和快乐之间的光点。

当然，我也许不是一个诗人，但我是一个百分百的平面设计师，我信任自己的艺术能力并为之自豪。我有四十三年从业经验，然而却没有自信去推销那件作品……我是一名先天性睾丸发育不全患者。

他们将这些故事寄给我作为本书的材料，其中很多人和我核型相同；与我读完的 these 故事相比，我本人的经历真是微不足道。在一个无论过去还是现在都充斥着痛苦

疾患的世界上，对于他人和群体来说，我个人的病患经历不足挂齿，其间身心所经受的繁难艰辛，都只是冰山一角之一角而已。

然而本书的宗旨并非要比较谁更痛苦，而是要面向患者，也面向患者的父母、准父母、合作者、伴侣、兄弟姐妹、祖父母、朋友……，呈现与各种核型的先天睾丸发育不全症有关的方方面面。

我们旨在帮助病患的儿童脱离孤独与痛苦的黑暗深渊，旨在打破无知与偏见。

你将看到，与先天睾丸发育不全症相关的人们面对病情诊断时表现出的内疚、愤怒、恐惧、怀疑，甚至丧失之痛，因为在开始治疗后，患者在生理和感情方面发生的变化，诸如长出胡须或尝试某种性爱方式，会在不同程度上改变其性格。

然而你也将会看到理解、爱心、支持、呵护。本书旨在分享各种经历，希望能对那些面临类似问题的人们有所裨益。

许多患者从未讲述过自己的经历，或倾听过别人的故事，只是忍受着一己的命运，忍受着家人、朋友、同事对自己的态度；困守于自己一生的不幸。

然而，诉说往往会减轻痛苦，将秘密公之于众也往往成为一种精神疗法。这后半句并非我一家之言，而出自那些讲述了他们的故事的人之口。

无论你是耄耋之年回首一生，或是稚龄幼子内心悸动着展望未来的青春与成人岁月，惟愿这些亲口讲述的故事冲淡你的忧愁，让你明白，你远远不止是一个特殊病症的患者，从而激励你走出痛苦，在世界上留下你独特的印记。

在过去十二年中，每当痛苦、自怜以及对未来的恐惧与疑虑即将压倒我这孱弱病躯，我读到的一些话就会使我重新生出坚持的勇气，去战胜生活中的那些困难。在某种意义上，这些话也适用于我们这些 KS 症患者，无论是作为个人或是一个社会群体……

\_全书完 End\_