



Understanding Chromosome & Gene Disorders

45,X/46,XY

包括 Y 染色體重排



rarechromo.org

資料來源和

參考文獻

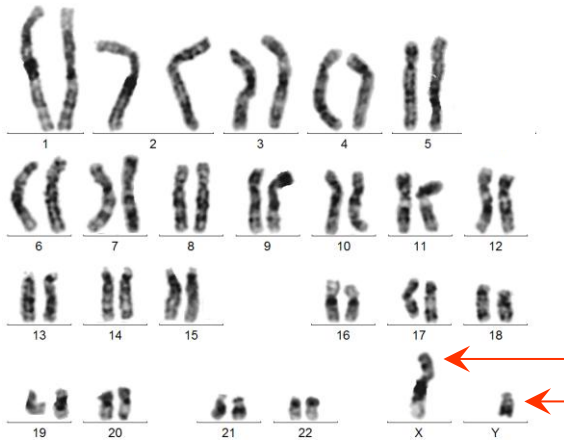
本指南中的資訊引用自各醫學文獻以及 *Unique* 的成員，當中的資訊是特別對於 45,X/46,XY 診斷者的廣泛回顧。首席作者和出版日期皆已列出，以便您可以在 PubMed 網址 (www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed) 上查閱摘要或全文，或可向 *Unique* 索取。這些文獻包括：

Hsu 1989;
Chang 1990;
Telvi 1999;
Fernández-García 2000;
Siffroi 2000;
Willis 2006;
Álvarez Nava 2008;
Layman 2009.

45,X/46,XY, 包括 Y 染色體重排

“我們對這個診斷應對得很好。唯一的大問題是，當我們被告知必須檢查他的性別時，那是一段非常艱難的時期。我感受到主要影響是由於他的狀況，在本質上無法公開談論——一名 2 歲男孩的家長

“這需要一段相當長的時間才能適應。當你發現自己的生殖器官部分是男性、部分是女性時，你會怎樣想？也許這甚至能夠影響你的外貌？不過，我丈夫的糖尿病現在對我們的影響更大了——一位作為男性成長但後來改變性別為女性的成年人



一個典型男孩或男性的染色體核型：細胞中的所有染色體——包括一條X染色體和一條Y染色體

大多數人的體內細胞中有兩條性染色體。女性有兩條X染色體，男性則有一條X染色體和一條Y染色體。而具有45,X/46,XY的人則同時擁有兩種不同的細胞類型：一種細胞包含一條X染色體和一條Y染色體；另一種細胞則僅有一條X染色體。不少具有45,X/46,XY的人，其Y染色體具有結構上的變異。請參閱[45,X/結構異常的Y染色體](#) [第14-16頁]。

這兩種不同的細胞類型（一種只有一條X染色體，另一種則具有一條X和一條Y染色體）可以存在於全身各處——例如在血液、皮膚、大腦、心臟、牙齒和生殖器官等。在不同器官中，X 細胞與 XY 細胞的比例往往有所不同。

如果整個身體當中只有XY細胞，結果將會是一個典型的男性。但當部分細胞只有一個X染色體時，就會出現45,X/46,XY的情況。這種情況有許多不同的名稱，包括XY-特納氏綜合症、嵌合型XY/XO和XO/XY。使用45,X/46,XY這一表述可能是最合適、最準確、且最不易混淆的方式。

大多數具有45,X/46,XY的人，外觀上跟一般男性無分別，通常直到青春期或

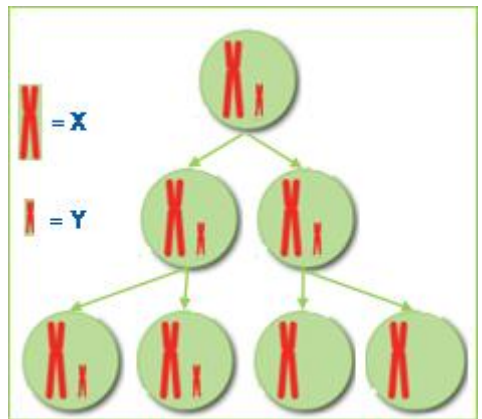
更晚的時候才會被發現，甚至可能完全不被察覺。當中約有二十分之一是女性，呈現特納氏綜合症的表徵--- 即她們更像是出生時具有染色體核型為45,X基因組合的女孩。另有約二十分之一的人在出生時， 外部生殖器呈現為男性發育不全，外觀上可能看起來像是部分男性化的女性生殖器。這類情況有時被稱為**混合型性腺發育不良（mixed gonadal dysgenesis）**。「性腺發育不良」意思指性腺沒有充分發育。新的用語將這種情況歸類為**性染色體性別發展異常（DSDs）**之一。

45,X/46,XY有多常見？

與大多數染色體數目異常一樣，這是一種罕見的情況。每200,000新生嬰兒中，約有30名嬰兒具有45,X/46,XY。這相當於在英國每年有118名嬰兒，在美國有650名嬰兒，在澳洲有44名嬰兒（Chang 1990）。然而，大多數具有染色體數目異常的胚胎，包括那些具有45,X的胚胎，都無法存活到孕期完結。大多數能夠順利誕生的個案，其染色體異常程度遠低於那些無法存活的個體。換句話說，在我們所說的45,X/46,XY個案中，存在不同程度的染色體異常：這些變異非常複雜，實際存活的個案通常並非單純只有一部分細胞擁有45條染色體（其中一條是X），而其餘細胞則擁有46條染色體（其中一條是X和一條是Y）。然而，為了便於理解，我們通常使用45,X/46,XY這個名稱。

這情況如何發生的？

當嬰兒在受孕形成時，最初的單一細胞會包含每條染色體的兩個副本，以及性染色體：男孩為一條是X，一條是Y，女孩則兩條都是X。每個細胞都必須複製自身及其所含的所有染色體。在正常情況下，每個人體內的所有細胞將擁有46條染色體，其中一條是X，一條是Y，或兩條都是X。然而，有時在這複雜的複製過程中，可能會失去了一條染色體。在45,X/46,XY的情況下，其中一個新生成的細胞中失去大部分或全部的Y染色體。隨後，從這個細胞中生成的所有細胞都將失去其Y染色體。而其他沒有失去Y染色體的細胞所生成的所有細胞將會為XY（Telvi 1999）。46,XY細胞將繼續與45,X細胞同時繁殖。於是乎胚胎、胎兒以至嬰兒將擁有45,X/46,XY。這被稱為**嵌合式核型**，因為情況就像嵌合地板或牆壁上的瓷磚一樣，同時存在多種類型的細胞。有時，在受孕時形成的原始單一細胞中，Y染色體可能已經存在結構異常。有人認為，這種首先發生在Y染色體中的情況，可能在分裂上表現未如理想，因此在其後消失了、或大部分從某一組細胞群中消失，從而形成了45,X細胞系。



醫學用語

醫學上有一些特定的專業用語和詞組對45,X/46,XY染色體組合相關的症狀和特徵進行描述。以下是一些關鍵術語。值得注意的是，某些定義已經隨著時間而改變，這意味著，包括醫生和支援團體在內，有機會用到一些現在已經不再使用的術語。

外生殖器性別不明： 新生嬰兒的外生殖器並非典型，這引起了關於嬰兒應以哪個性別撫育的問題。要辨認到外生殖器的「不明確性」，需要作出評估的人有這方面的專業認識。[另見間性人]

對側條紋狀性腺： 僅在身體的一側，有一小條疤痕或稱為「條紋」的內部組織，主要由纖維組織組成。它可能源自於發育極不完全且功能失常的性腺細胞。

發育不良： 發育不完全[或異常]。例如**性腺發育不良** (Gonadal dysgenesis) 和**混合性腺發育不良** (Mixed gonadal dysgenesis) 等情況，見下文。

發育不良的： 形容為發育不完全[或異常]。例如**發育不良的睪丸**，指的是睪丸發育異常。

睪丸發育不良： 指睪丸發育異常和不完全。如果兩顆睪丸，而兩者均出現發育異常，則稱為**雙睪丸發育不良** (dysgenetic testes)。異常的程度非常多變，範圍從主要由纖維組織組成、僅有少量管狀結構的器官，到基本正常但只有細精管和少量生殖細胞的睪丸。在睪丸發育不良的情況下，外生殖器可以男性或女性呈現，這取決於睪丸在子宮內的功能異常程度。

生殖嵴： 在胚胎中出現的結構，大約在五週時開始發育成性腺（通常是卵巢或睪丸）。

生殖細胞： 產生精子（在男性中）或卵子（在女性中）的細胞。

性腺： 製造精子（在男性中）或卵子（在女性中）的器官。在具有46,XY染色體的男性中，性腺是睪丸；而在具有46,XX染色體的女性中，性腺是卵巢。在懷孕初期，即大約在6至8週之前，當時沒有性腺，性別尚未開始發展，只有一個在兩性中看起來相同的生殖嵴。

性腺條紋： 一種非常小的類疤痕狀結構，主要由纖維組織組成，位於性腺本來應該發育的位置。有時候，這個術語也用來描述存在少量且發育不良的性腺細胞之情況。

性腺發育不良： 在胚胎發育期間，性腺發育不完全[異常]。

間性人： 指一個人的性器官（外生殖器）和生殖結構同時具有與男性和女性相關的特徵。

混合性腺發育不良： 通常指嬰兒在胚胎和胎兒發育期間，性腺發育異常[不對稱]，以致後來發展成所謂的外生殖器性別不明。

苗勒氏結構： 指發育成女性生殖道的胚胎結構，即子宮、陰道和輸卵管。

卵巢基質： 卵巢中的軟組織，其中包含未發育成熟為卵子的卵泡。

卵巢： 指同時包含明確的卵巢組織和明確的睪丸組織的性腺。

表徵： 結合遺傳因素與環境相互作用所產生的外觀和其他特徵。

條紋狀性腺： 一種非常小的類疤痕狀結構，主要由纖維組織組成，位於性腺本來應該發育的位置。

睪丸： 男性體內產生主要男性荷爾蒙（睪酮）的器官。

睪酮： 由睪丸分泌的男性性荷爾蒙。睪酮在許多男性器官中轉化為更強效的男性性荷爾蒙---二氫睪酮 (dihydrotestosterone)。

45,X/46,XY的主要特徵是什麼？

大多數45,X/46,XY的孩子看起來是健康、外表正常的男孩。這些男孩中，許多都沒有因為其遺傳狀況而需面對任何風險或問題。

■ 在45,X/46,XY的嬰兒當中，約90% 在出生時擁有正常外觀的男性外生殖器，5%具有正常外觀的女性外生殖器，而5% 嬰兒的外生殖器則屬於非完全男性化也非完全女性化的狀態。

■ 在正常外觀的男性中，大多數會擁有兩個正常運作的睪丸，但亦有四分之一到三分之一的人是例外。他們可能會有一個或兩個無法正常運作的睪丸，或者祇有一個只有少量睪丸細胞（主要由纖維組織組成）的組織，又或者在一側出現一個沒有功能的完整性腺條紋。

■ 如果性腺沒有發揮功能，胚胎將發展成為女性，或至少擁有女性的外生殖器。在45,X/46,XY的情況下，男性的性別分化過程可能是不完全的---可以分為輕度、中度或重度。而這種女性與男性之間的差異在於 Y 染色體上是否存在SRY基因（或者，偶爾出現在看似具有 45,X 組成的細胞中，但並不常見）。擁有 SRY基因的生殖細胞比例非常重要，因為SRY 基因決定了一個嬰兒會發育成男性還是女性，因為它為睪丸的發育奠定了基礎，而睪丸隨後會製造睪酮。如果擁有SRY基因的生殖細胞數量過少，則可能導致性腺發育不良。

■ 有些具有45,X/46,XY核型的人生育能力較低，有些則無法生育。對於外觀正常的男性，在青春期結束以前，一般對其生育能力無法做出判斷。

■ 具有45,X/46,XY核型的人可能會出現在特納氏綜合症女孩（具有45,X核型）中更常見的徵狀，包括心臟和腎臟疾病、自身免疫性疾病以及身材矮小。[Chang 1990; Hashimoto 1997; Reddy 1998; Robinson 1999; Telvi 1999; Quilter 2002; Patsalis 2006; Premi 2009; Tosson 2010]

45,X/46,XY是永久性的嗎？它能改變嗎？

在當進行羊膜穿刺時——會使用針筒將針頭穿過母親的腹部，子宮壁，進入圍繞胎兒的羊膜囊中抽取羊水——這些漂浮在羊水中的細胞可能存在基因異常。然而，許多這些在子宮內的基因異常或會在胚胎和胎兒發育過程中得到修正，因此在嬰兒出生時，這些基因異常可能不會存在或可能只有少部分存在。也就是說，在受孕的最初幾天，當胎兒形成時，如果有一些細胞失去了Y染色體，這些細胞中的一部分可能會消失。但在此之後，任何剩餘的45,X細胞會產生45,X細胞，而46,XY細胞則會繁殖成XY細胞。到嬰兒出生時，其45,X/46,XY的組成是永久性的。

如何診斷45,X/46,XY？

45,X/46,XY可以透過檢查血液樣本、子宮內胎兒周圍的液體樣本（羊水）或發育中的胎盤（絨毛膜絨毛樣本）中的染色體進行診斷。

染色體測試結果通常用以下格式表達：**45,X[10]/46,XY[90]**。這表示在已測試的100個細胞當中，有90個細胞具有46,XY，為正常男性的完整染色體組合；而剩下的10個細胞則僅有45條染色體，缺少了Y染色體。有時候，染色體測試的結果中出現‘mos’一詞，這是‘mosaic」[「嵌合型」]的縮寫，意思是：在一個由單一受精卵發育而來的個體中，存在兩種具有不同的染色體組成的細胞群——也稱為細胞系。

人們很自然地會想到，在45,X/46,XY的個體當中，若細胞擁有較低比例的Y染色體缺失，是否代表著會受到較輕微的影響，若細胞擁有較高比例的Y染色體缺失，是否代表著會受到更嚴重的影響。然而，事實上並不一定如此。

主要原因是，所檢測的細胞通常來自血液或從嬰兒皮膚脫落到羊水中的細胞，而決定性別分化的細胞位於內部生殖器官。因此，染色體測試提供了整體診斷，但無法預測45,X/46,XY會如何個體影響。(Tosson 2010; Karatza 2009; Premi 2009; Telvi 1999; Papenhausen 1991; Chang 1990)

45,X/46,XY會在甚麼時候被診斷？

45,X/46,XY最常見於生育困難的男性。有時也會在青少年由於青春期的延遲或發育不完全而被診斷。偶爾也會因身高較同齡兒童矮小、或因新生兒在出生時擁有不尋常的生殖特徵，例如陰莖異常和睪丸未進入陰囊的情況而被發現。另外在懷孕期間檢測嬰兒染色體，也可能會偶然發現45,X/46,XY的情況。

這種在診斷時間上的差異反映在10個*Unique*成員中。其中四人是在懷孕期間偶然被診斷的，一人在絨毛取樣後被診斷，兩人是在高齡產婦進行羊膜穿刺術後被診斷，還有一人因妊娠糖尿而在超聲檢查後被診斷。此外，有三個嬰兒在出生時確診，其中兩個有生殖器異常，另一個的出生缺陷未有具體說明。另外，有三個成員是在成年後才被診斷，其中一人在多年性別焦慮（即一個人對自己的性別感到不安）後被診斷，另一人在生育檢查中發現無精症（沒有精子）而被診斷，還有一人被診斷的原因未有具體說明。

■ 成年男性

一名男性在成年時因乳房增大而被診斷出攜有45,X/46,XY (Knudtson 1987)。

■ 有生育困難的男性

並非所有攜有45,X/46,XY的男性都有生育困難，但許多人確實都有這情況。因此，許多攜有45,X/46,XY的男性都是在生育診所檢查染色體時被診斷。這些男性之間可能存在顯著差異，有部分身材矮小，有些則不然。大部分在其他方面都是典型的男性，但他們的精子數量可能非常低（少精症）或完全沒有（無精症）。在某些情況下，但並非全部，他們的睪酮水平與具有生育能力的男性相比較低。在擁有額外染色體或染色體缺失而有能力製造精子的男性當中，有些（但並非全部），會比正常染色體組合的情況下有較多精子，雖然原因目前尚未清

楚。所以有些男性能夠與伴侶自然懷孕，而有些人則要使用到輔助生殖技術。[Koeberl 1995; Newberg 1998; Telvi 1999; Giltay 2000; Dale 2002; Blanco 2003; Alvarez Nava 2006; Layman 2009; *Unique*]

“我是因這個情況而不育的。我在表徵上是正常的，因此這並沒有影響我的日常生活，但回想起來，我希望在年輕時（18歲？）就知道自己不育，這樣我就可以做出相應的計劃/決策等等。我也覺得這對我的妻子有些不公平，因為我們結婚後已經過了十年了，我們未有孩子，而我卻不知道自己是不能生育的。如果我早知道自己不能生育的話，我們可以更早地規劃生育（我們現在正在考慮使用精子捐贈者）。我認為在我們結婚時，她有權利知道我是不能生育的。

■ 青少年

45,X/46,XY可能在男孩因青春期延遲而接受檢查時被發現。有時，當女孩的青春期延遲時，也可能會發現 45,X/46,XY。擁有45,X/46,XY的青少年可能會異常地矮小（身材矮小），但並非所有人都是如此。少年會進行荷爾蒙測試以及顯示45,X/46,XY組成的染色體測試，並將根據荷爾蒙測試的結果決定管理方案 [Papadimas 2001; Tosson 2009]。

■ 兒童和嬰兒

45,X/46,XY可能會在孩子因異常矮小而接受檢查時被發現，或者當男嬰因睪丸尚未下降到陰囊而接受檢查時被發現 [Tosson 2009; *Unique*]。

■ 出生時

45,X/46,XY有時會因出生時男嬰的生殖器看起來不完整，或在女嬰上顯示出輕微「生殖器不明確」的男性特徵等情況而被發現。男嬰可能會有睪丸未降、尿道開口並非正常地位於陰囊下方末端，而位於陰囊的底部（尿道下裂）、陰莖在勃起時彎曲（陰莖彎曲）以及非常小、陰囊可能是分開的、或可能同時有陰道和男性生殖器的情况。女嬰可能有陰蒂增大的情况。也可能會有難分辨嬰兒是男孩還是女孩的情况。

在出生時或新生嬰兒時期，嬰兒若因非特定的發展或臨床問題，如肌肉無力（肌張力低）、餵食困難或抽筋等情况而接受檢查時，也有可能發現45,X/46,XY (*Unique*)。

“他在出生時出現肌肉無力、嗜睡和吸吮反射弱的症狀。他在出生三週時進行了染色體檢測，在出生三個月時進行複檢，發現了Y單體嵌合體——攜有45,X/46,XY 三歲孩子的父母

■ 懷孕期間

當在懷孕期間發現45,X/46,XY時，父母會想知道他們的孩子將受到什麼影響。45,X/46,XY可以透過絨毛取樣或從胎兒周圍抽取羊水（羊膜穿刺）時被發現。絨毛取樣的結果通常會通過對羊水進行複檢來雙重確認。有時，絨毛膜取樣中出現嵌合體結果，隨後可能在羊水穿刺檢查中顯示為正常的46,XY結果。

多項大型研究顯示，在懷孕期間被診斷為45,X/46,XY的嬰兒中，大多數（90-95%）均擁有正常外觀的男性生殖器，並且看起來是正常的男嬰。只有少數會有輕微的生殖器異常，例如尿道下裂。更少數的情況下將會有正常的女性生殖器，或有陰蒂增大的女性生殖器。然而，在外觀正常的男性中，約三至四分一人的睪丸細胞仍然存在異常的風險。

懷孕期間診斷出45,X/46,XY，通常會在懷孕第16-22週提供高級別超聲波掃描，以詳細檢查胎兒心臟、腎臟、身體和生殖器。如有需要，隨著寶寶的成長，檢查可以重複進行，以獲得更清晰的結果。[Chang 1990; Hsu 1994; Lazebnik 1996; Huang 2002; Kibar 2009; Layman 2009]

45,X/46,XY的男嬰會發生什麼情況？

廣義上來說，45,X/46,XY的男孩可分為兩類：一類是睪丸未能產生足夠的睪酮，精子數量非常低或幾乎沒有；另一類的荷爾蒙水平未受影響，但可能會有精子產量減少的情況。



20個月大

當男嬰被診斷為45,X/46,XY時，會被安排腹部超聲波掃描與荷爾蒙檢測。這是因為即使外生殖器看起來完全正常，睪丸也可能存在異常。不過，大多數外觀正常的男嬰，他們的睪丸都是正常的，儘管他們的生育能力可能會降低。如果掃描發現有內部女性生殖系統的殘留部分，這些組織可以透過手術進行切除，但在大多數情況下，這不是必要的，因為這些組織通常不會構成任何問題。一些針對輕微的生殖器異常矯正手術，例如陰莖彎曲矯正手術和尿道下裂修復或尿道成形術，即把尿道開口移至陰莖末端的手術，將按需要依計劃地進行。如果睪丸尚未下降至陰囊中，則會用腹部超聲波掃描檢查其位置。如果睪丸位於腹股溝管中，並開始從腹部向陰囊下降，則可嘗試使用人絨毛促性腺激素的荷爾蒙治療來刺激睪酮的產生並促進睪丸下降。若效果未如理想，可以通過稱為睪丸固定術的小型手術將睪丸帶入陰囊並進行固定。荷爾

蒙水平需要定期檢查。

如果在生殖器部位進行任何手術，可能需要先對性腺組織進行分子分析，因為Y染色體的細胞比例與分佈型態會對性腺造成明顯影響。

嬰兒會被安排進行心臟影像學檢查，需要特別留意特納氏症相關的心血管異常；在荷爾蒙和內分泌的測試中，通常也會檢查自身免疫性甲狀腺疾病。

孩子的生長情況會被仔細觀察，如果生長速度非常緩慢，醫生將解釋使用給予生長激素的利弊。

45,X/46,XY的男孩通常每年都需要在內分泌科就診和進行超聲波掃描。當這些男孩進入青春時期，他們可能需要接受睪酮的荷爾蒙治療。 [Tosson 2010; Hjerrild 2008; Tho 2007; Richter-Unruh 2004; Canning 1999; Telvi 1999; Hashimoto 1997; Linskens 1992; Chang 1990; Aimakhu 1976; *Unique!*]

“對我們來說，雖然實際的診斷令人震驚，但相較於缺乏具體參考資訊的困擾，這並不是一個大問題。目前這個診斷對我們來說意義不大，因為他的發展似乎完全正常，未來則不太確定了。——一位45,X/46,XY環狀Y染色體的2歲孩子的父母

45,X/46,XY的女嬰會發生什麼情況？

許多45,X/46,XY的女嬰都會被當作特納氏綜合症的情況跟進。個別的情況，是否需要進行手術的醫療決定取決於醫生在超音波檢查和性腺檢查的結果。最典型的情況，檢查結果發現兩個條紋狀性腺，需要決定是否把它們以及任何類似睪丸的結構移除。如果陰蒂非常大，可以通過稱為切除術的小手術把組織進行縮少。

如果在生殖器部位進行任何手術，可能需要先對性腺組織進行分子分析，因為Y染色體的細胞比例與分佈型態會對性腺造成明顯影響。

您的女兒需要接受特定的荷爾蒙水平測試，亦需要進行心臟將影像學檢查，並特別留意特納氏綜合症相關的心血管異常。

在荷爾蒙和內分泌的測試中，通常也會檢查自身免疫性甲狀腺疾病。

孩子的生長情況會被仔細觀察，如果生長速度非常緩慢，醫生將解釋使用生長激素的利弊。

45,X/46,XY的女孩通常每年都需要在內分泌科就診和進行超聲波掃描。當進入青春時期，她們很可能需要荷爾蒙治療來促進青春時期。

醫生將與您和您的女兒就未來的生育能力進行討論。每個45,X/46,XY個案的情況都不一樣，但至今最少有一個45,X/46,XY的女性兩次成功懷孕的相關記載。

雖然曾有報告指出性別發展異常的人罹患乳癌的情況，但乳癌在一般人群中也很常見，目前（2024年）並不認為45,X/46,XY會顯著增加罹患此類癌症的機率。然而，保持乳腺健康意識、發現乳房腫塊時要及時尋求評估，並告知醫生任何其他家庭成員的乳癌病史，對於每個人來說都是非常重要的。

[López 1998; Osipova 1998; Canning 1999; Telvi 1999; Fernández-García 2000; Papadimas 2001; Huang 2002; Landin-Wilhelmsen 2004; Richter-Unruh 2004; Doerr 2005; Patsalis 2005; Álvarez Nava 2006; Franceschini 2006; Hjerrild 2008; Tosson 2010]

如果不清楚嬰兒是男或女，該怎麼辦？

首先，醫生會為嬰兒進行非常仔細的檢查。醫生可能會透過腹部超聲波掃描檢查嬰兒的內部生殖器官，同時檢查腎臟和泌尿道。他們會抽取血液樣本來檢查荷爾蒙水平，並在有需要時

對染色體進行複檢。醫生可能會使用腹腔內窺鏡或「匙孔」技術檢查性腺，以盡量減少對嬰兒造成痛苦。與此同時，他們可能需要對性腺組織進行活檢（微小樣本）。檢查這些樣本所得的資訊可能有助於判斷嬰兒的潛在性別。

醫生透過內部檢查可能會發現條紋狀性腺，或一至兩個性腺非常不完整的睪丸，亦可能存在一些類似卵巢的小管——但這些孩子不是「雌雄同體」，也就是說，他們沒有同時擁有卵巢和睪丸——大約每50名45,X/46,XY的個案中就有1人會出現這種情況。此外，他們可能會發現一側為條紋狀性腺，另一側為未成熟、發育不良或正常的睪丸。他們亦可能會發現內陰道、子宮頸和子宮，但這些生殖組織通常比正常女性小得多。

決定將嬰兒以女孩還是男孩身份作撫養，需基於荷爾蒙測試的結果，並透過醫生與父母之間的討論、父母或相關支援團體的意見，以及專精於此類兒童整體成長與發展的醫生的專業評估來達成。有時候，並不完全清楚，嬰兒在成長過程中會如何認同自己的性別——是女孩還是男孩。另一方面，任何人在嬰兒出生時，都無法確定將來是否會成為運動員、音樂家、壞學生、善於交際、討人喜歡的人等等。經歷過在成為男孩/女孩之間作出抉擇的人建議，任何手術都應該暫緩到孩子可以為自己做決定時再進行。他們補充說，父母做出決定是很重要的，但隨後要注意是否有出現性別認同問題，這可能是決定錯誤的跡象。無論最終選擇了作為哪一種性別撫養，都可能需要選擇進行某些重建手術。



一個孩子：最初以男孩身份作撫養 [左圖]，成年後接受性別重置手術 [中圖]，現在有美滿的婚姻生活 [右圖]。

“他出生時被診斷出尿道下裂。當移除他左邊未降的性腺時，發現那是一個條紋狀的卵巢，因而進行了染色體檢查。我們遇到的唯一大問題發生在我們被告知需要就他的性別進行檢查時，他當時十個月大，那是一段非常艱難的時期——2歲男孩的父母，以男孩身分作撫養

“醫生們對性別認定或應該進行何種手術沒有一致的意見。作為他的父母，我們需作出

決定而選擇以男性身分作撫養，因為他有較多男性器官組織，結果證明這是正確的決定
—成年男性的父母

特納氏綜合症有什麼症狀及該如何管理？

一些特納氏綜合症的徵狀通常可以在45,X/46,XY的人身上找到。

■ 成長

雖然並非全部，有些攜有45,X/46,XY的人身材矮小。有些人從出生時開始就矮小，而有些人則在童年時開始生長緩慢，而大多數人在青春期中並沒有生長加速期。在*Unique*有兩個以上不同細胞系或Y染色體結構異常的成員中，有4/6的成員對於他們的家族來說是異常矮小。有證據顯示，攜有45,X/46,XY的女孩普遍身材矮小，並且比45,X/46,XY的男孩較矮小。如果在出生第一年內切除了雙側性腺，那麼他們在幼兒時期的生長速度就會減慢。身高矮小是由於Y染色體短臂上的生長基因缺失所致。由於身體上只有某些細胞失去Y染色體，而非所有，因此女孩通常比「單純」特納氏綜合症的女孩身高較高，即攜有45,X染色體組合的女孩。

注射生長激素可以增加身高，但並非所有家庭都準備好每天注射。在青春期中補充荷爾蒙會限制最終的成年身高，因此家庭和醫生必須在達到良好的成年身高和開始青春期中間取得平衡。

“他的身高讓我很沮喪，但他以他富有感染力的頑皮性格彌補了這一點！他正在成長，但緩慢地沿著第9百分位的生長圖表，並且比同齡的表兄弟要小得多。我們預計會給予生長激素，但我們尚未深入討論這個問題。儘管他較小，我們覺得讓他因此每天接受注射並不公平—*2歲的小孩*

“我一直到青春期中後期，身高都在生長圖表的第五百分位以下。作為成年人，我身高5尺6寸 [1.68米]，臂展5尺8寸 [1.73米]。我比其他家庭成員矮一點。我長得比較高，其中一個原因是，在我停止生長之前沒有接受任何荷爾蒙補充—*一名原先的性別被分配為男性，成年後重新指定為女性。*

“我身高5尺8寸 [1.73米]，比我兩個兄弟和父親矮了3或4寸 [7.5-10公分]—*在生育診所被確診的成年男性*

體型通常較為健碩。成年後有過重的趨勢，成人身高體重指數[BMI]上升的情況也會增加。

“我有『典型性腺發育不良』的方形體型。我的體重問題在25歲時開始，但我以飲食調節來應對—*擁有三種不同的細胞系和 idic Y染色體的成年男性*

“我會說我有一個『健碩』的體型一個『盾牌般』的胸部，這與我所了解的一些特納氏綜合症女性的特徵有些相似。我的體重問題始於二十多歲。我現在的體重16英石 [101.7公斤]，但透過努力我可以維持在13英石 [83公斤]，這樣比較合適。我能夠控制自己的體重，但確實覺得比其他人更為困難。為了維持在13英石，我必須嚴格控制飲食和進行運動鍛鍊。我相信其他人不需要這麼努力—*33歲的成年男性*

■ 心臟異常可能會出現，包括主動脈縮窄，是指將血液從心臟輸送到身體其他部位的主動脈變窄。這迫使心臟左側需要更用力地泵血，以把血液推動通過狹窄的部分。治療方案會根據個別兒童的情況進行調整，但必要時可以透過手術切除或擴大狹窄的部分。心臟下方泵室之間的孔洞（心室中隔缺損）也相對常見。

在 *Unique* 成員中，26 人中有 3 人在出生時就有心臟缺陷，其中包括兩人有主動脈縮窄。其中兩人的 Y 染色體結構異常；另一人的 Y 染色體正常。三人當中，兩名患有主動脈縮窄的嬰兒已進行手術矯正狹窄的情況，並定期在心臟科覆診，目前健康狀況良好。第三個嬰兒出生時心臟瓣膜畸形，導致部分血液在心臟內逆流，但到 58 歲時並未對健康造成問題。

■ 腎臟異常可能會出現，包括馬蹄腎（腎臟由組織橋連接）或腎臟缺失。

在 *Unique* 成員中，26 人中有 2 人有報導過有結構性的腎臟問題，但兩人的腎功能並沒有受影響。

■ 自身免疫疾病包括甲狀腺疾病和糖尿病有被發現。*Unique* 的成員中有 1/26 人患有甲狀腺疾病，她正在接受甲狀腺替代治療。26 名 *Unique* 成員均未患有糖尿病，但其中一人患有輕度胰島素抗阻並需服用二甲雙胍。

■ 炎症性腸病有可能會發生，但在 *Unique* 的成員中並沒有人受到影響。

■ 連接手腕和手指之間的骨頭可能較短，尤其是連接尾指的骨頭。而指甲可能較細小且發育不良。

■ 手肘外翻：手臂可能形成一種向內轉的情況，使前臂比正常情況下更向外突出，但僅有一位 *Unique* 成員在 16 歲時發現這種情況。

■ 身體可能不對稱，兩條腿的長度不一。

■ 可能會出現水囊腫狀淋巴管瘤。這是一種充滿淋巴液的囊狀結構，最常見於頭部和頸部區域，通常呈現為皮膚下的軟性腫塊。這通常會透過手術進行切除。

■ 小部分人會有輕微的學習困難。少數人患有自閉症，阿斯伯格症和強迫症。在 26 名 *Unique* 成員中，至少三人有某種程度的學習困難。

{Andrade 2010; Tosson 2010; Tho 2007; Fontenelle 2004; Richter-Unruh 2004; Telvi 1999; Low 1997; Tuck-Muller 1995; Papenhausen 1991; Gantt 1980}

為什麼有時候會切除性腺？

對於許多攜有 45,X/46,XY 染色體組合的人來說，性腺（一個或兩個）發展為腫瘤（性腺母細胞瘤）的風險是存在的。雖然罹患性腺母細胞瘤的實際風險尚不確定，但被認為大約 15%-20%。其中在外觀上具有完整男性特徵的男性風險最低，在生殖器不明確的男性中，罹患性腺母細胞瘤的風險略高，而 45,X/46,XY 女性罹患性腺母細胞瘤的風險則高於 20%。所有在染色體核型分析上發現這種染色體組合的人都應該被告知這種風險，如果性腺組織仍然存在，需要為性腺組織進行定期檢查。性腺母細胞瘤本身並不是惡性的，但 30-40% 的患者會進一

步發展成惡性腫瘤。性腺母細胞瘤通常在青春前期發生，最常見於青少年或二十多歲，但也可能發生在非常年幼的嬰兒或二十多歲以上的成年人身上。

由於難以對內部性腺進行密切監測，為了防止腫瘤的發展，有時會在嬰兒期透過手術（性腺切除術）切除功能不良或無功能的內部性腺。對於患有特納氏綜合症和XY細胞系的女孩，通常都會切除性腺。然而，對於男孩而言則沒有統一的處理方案，有些地方會在童年期間進行反覆篩檢測試，然後在4歲或5歲開始進行每年一次睪丸超聲波掃描，也許還會進行睪丸活檢，尤其是在青春期末後。如果沒有發現惡性腫瘤的證據，則直至20歲為止，每年一次進行超聲波檢查掃描，20歲將再進行一次睪丸活檢。如果第一次活檢發現任何惡性腫瘤的證據，則需每三個月進行一次超聲波檢查掃描，並在一年後進行睪丸活檢複查。如果惡性腫瘤持續存在，將以手術將受影響的睪丸切除或接受放射治療。如果第二次活檢未發現惡性細胞，則恢復每年的超聲波篩檢，並在三年後再進行一次活檢。正常的睪丸通常會被保留下來。

在就不育的原因進行調查而被發現45,X/46,XY組合的男性中，定期進行體格體檢、盆腔超聲波、內分泌測試以及血液檢查腫瘤標記物，這些密切監測被認為是合理的處理方法。

一個可能導致性腺母細胞瘤的基因位於Y染色體的短臂和長臂交匯點（著絲點周圍區域）附近，在性腺發育不良的情況下充當着促癌基因的角色。[Layman 2009; Brant 2006; Peña-Alonso 2005; Huang 2002; Atkins 2000; Gravholt 2000; Müller 1999; Telvi 1999; Hsu 1994; Nagafuchi 1992; Chang 1990]

攜有45,X/46,XY的人能夠生育嗎？

在青春之前，對於外觀正常的男性，是無法對生育能力做出判斷的。但無論男性還是女性，攜有45,X/46,XY的人的生育能力會降低，有些人則無法生育。話雖如此，有一位攜有idic Y的女性自然生育了兩個孩子。[Landin-Wilhelmsen 2004; Álvarez Nava 2008]

其他診斷

兩種以上不同的細胞系

在某些情況下，除了具有單一X染色體的細胞系和XY染色體的細胞系之外，還可能存在更多的細胞系。通常這些細胞系可能包含更多Y染色體，例如47,XYY；或更多X染色體，例如47,XXY。這些額外的細胞系意味著其他方面的發展將受到這些細胞群所影響。例如，只有47,XYY染色體的男孩在他們的家庭中會顯得特別高大。攜有45,X/47,XYY/46,XY染色體的男孩則預期不會特別矮小或特別高大。

45,X/ Y染色體結構異常

在攜有45,X/46,XY的人當中，大約一半會有Y染色體結構異常的情況。可以是Y染色體出現部分缺失，也可以是出現額外的拷貝。總體而言，無論Y染色體的形體如何，其影響通常是無從預測的。這些影響被認為取決於多種因素：異常Y染色體的不穩定性導致45,X細胞的比例

較高、性腺和其他組織中的嵌合程度、45,X細胞系、Y染色體缺失的程度以及額外部分（通常影響較小）。當中，性別決定區域SRY的存在與否是一個關鍵因素。存在兩個以上細胞系的情況並不罕見，這使得情況變得更加複雜。這些多樣性，令45,X/具有結構異常的Y染色體的診斷在判讀上特別具有挑戰性。

然而，大多數時候男嬰在發展時表面看起來是正常的，儘管發展為女性和生殖器不明確的多種情況的可能性仍然存在。在診斷攜有45,X/46,XY的人中，女性的比例可能較多。與45,X/46,XY一樣，在青春期前無法就外觀正常的男性的之生育能力進行判斷。當斷裂點位於短臂時，生殖器不明確的情況較為常見。

每條染色體都有一條長臂（稱為q）和一條短臂（稱為p），在一個稱為著絲點的點上連接。

特納氏綜合症的某些特徵也會出現，擁有這一診斷的人可能有發展遲緩的風險。

[Layman 2009; Ravel 2009; Willis 2006; Robinson 1999; Teraoka 1998; Tuck-Muller 1995; Hsu 1994; Daniel 1980]

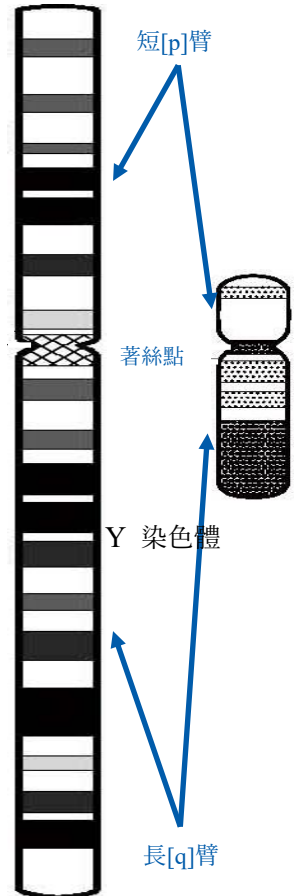
45,X/ Y染色體結構異常：不同類型

雙著絲點Y染色體或**等臂雙著絲點Y染色體**這種Y染色體結構異常，是最常見於與45,X細胞系一併出現的情況。雙著絲點Y染色體由兩部分組成，每部分都包含一個著絲點並端對端地融合。在核型分析中，雙著絲點的簡稱為dic。等臂雙著絲點Y染色體與雙著絲點染色體相似，但Y染色體的兩個部分以鏡像形式存在。等臂雙著絲點的簡稱為idic。

有時還有第三個細胞系，帶有額外而完整的Y染色體。在這種情況下，核型將顯示為**45,X/46,X,dic(Y)/47,XXY**。

典型的懷孕結果是生育出一個看起來正常的男嬰，但女嬰在45,X/46,XY中的比例略高。如果超聲波檢查正常，則最有可能的結果就是一個看起來正常的男嬰。懷孕的結果通常與不同細胞系的比例無關，或者特徵將大致與45,X/46,XY相同，可能存在生長不足、發展遲緩和不育的風險。[Daniel 1980; Tuck-Muller 1995; Teraoka 1998; Huang 2002; Willis 2006]

“現在還是早期階段。我們不太可能把他交給其他人照顧，因為他很容易感到不安。顯然，我們希望這對他的發展和未來的影響盡可能小，因此我們對未來感到樂觀—22個月男孩的父母

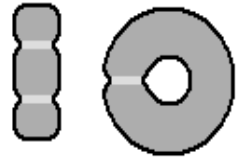


X 染色體

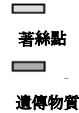
■ 45,X/46,idic(Yq) or idic(Yp)

有時，雙著絲點Y染色體由兩個長[q]臂的拷貝和兩個短[p]臂的拷貝組成。這種排列可以稱為idic(Yq)、dic(Yq)或i(Yq)。

有時，雙著絲點Y染色體由兩個短[p]臂的拷貝和兩個長[q]臂的拷貝組成。這種排列可以稱為idic(Yp)、dic(Yp) 或i(Yp)。結果包括---女性、男性和不確定性---都可能發生。對於這種診斷的絕大多數人是女性的看法可能是源於數據偏差 (Valetto 2004 ; Willis 2006) 。



雙著絲點和環狀染色體



■ 45,X/46,XYq-

Y染色體長臂的部分可能缺失。這些顯示為Yq-。當長臂上稱為AZFa、AZFb和AZFc的AZF（無精症因子）區域缺失時，會與不育有關。

約一至兩成的正常男性雖然擁有外觀正常的Y染色體，但實際上卻攜帶Yq微缺失，並且存在不育的情況。(Patsalis 1998; Siffroi 2000; Álvarez Nava 2006; Álvarez Nava 2008)

■ 環狀Y

有時Y染色體的兩端會出現缺失，而兩個斷裂的末端會連接形成一個環。這被稱為r(Y)。若兩個睪丸都下降時，對身高和精子產量的影響最為常見。男性可能從異常矮小到正常身高不等。精子產量的範圍也可以從無精到受到輕微程度上的影響。心臟和腎臟問題也相對常見，並且需要進行生殖細胞腫瘤[性腺母細胞瘤]的篩查 (Layman 2009)。

行為

沒有明顯的行為模式可辨別。事實上，任何人的行為都是無法真正預測到的。有些攜有45,X/46,XY的人，他們的行為與其他擁有典型染色體的人並無差別，而有些人則會脾氣暴躁、有一定程度的強迫行為、焦慮甚至有嚴重問題行為。在12名*Unique*成員中，有6名被診斷出患有自閉症譜系障礙。其中一名孩子因為攻擊性的行為變得難以處理，以致其家人為他安排了寄宿護理。他的行為難以預測，前一分鐘還可能在分享笑話，下一刻卻會打人、咬人、踢人並對人言語侮辱；藥物也無法使他冷靜。目前尚不清楚這些行為問題是否與性染色體異常有關。

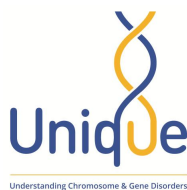
“通常是一個開朗的男孩，但容易出現大發脾氣、爆發性的咒罵人和攻擊性行為。—12歲

“自閉症使他非常焦慮和控制欲強。他在知道整天會發生什麼事情時會較為平靜。—13歲

“自信果斷對我來說非常困難，我的大腦會讀取它所看到的一切，這使我很難集中注意力。---原有的性別被分配為男性，成年後重新指定為女性

“思想不夠成熟。行為問題包括猶豫不決、缺乏專注力、情緒化、有時可令人感到尷尬，這可能是出於自卑感或卑劣感所導致。—Y染色體結構異常的成年男性

網絡資源支持



罕見染色體失調支援小組

Rare Chromosome Disorder Support Group,

地址：The Stables, Station Rd West, Oxted, Surrey. RH8 9EE

電話： +44(0)1883 723356

電郵：info@rarechromo.org | 網址：www.rarechromo.org

特納氏綜合症支援協會（英國）

地址：13 Simpson Court, 11 South Avenue, Clydebank Business Park

Clydebank, Scotland G81 2NR

電話： +44(0)141 952 806 | 求助專線： 0845 2307520 | 網址：www.tss.org.uk

xyTurners

電郵：info@xyxo.org

地址：Box 5166, Laurel, MD 20726, USA

Facebook

網址：www.facebook.com

有許多特納綜合症的Facebook群組。

Join Unique for family links, information and support.

Unique是一個沒有政府資助的慈善機構，完全依靠捐贈和資助。如有意向，可以通過我們的官方網站進行捐款 www.rarechromo.org/donate 請幫助我們幫助大家！

Unique列出了其他組織的留言板和網站，以幫助家庭尋找資訊。這並不代表我們認可其內容或對此承擔任何責任。

本手冊不能代替個人醫療建議。家庭應就有關基因診斷，管理和健康的所有事宜應諮詢合資格的臨床醫生。本手冊提供的訊息被認為是在發佈時可獲得的最佳訊息。本手冊由 Unique 編寫，並由Professor of Pediatric Urology and Child and Adolescent Psychiatry, University of Oklahoma, USA的 Dr William G Reiner和BSc PhD MD FRCPath, Professor of Reproductive Genetics, University of Warwick, UK的Professor Maj Hultén審閱。中文版由香港兒童醫院醫學遺傳科陸浩明醫生、鄭斯穎醫生、何嘉倫醫生、杜詠恩醫生、馬子晴、吳子獻、施芳瑩、胡鈞惠所翻譯。

Version 1.0 (PM) 2011 第1.0版 (PM) 2011

Version 1.1 (SW) 2014 第1.1版 (SW) 2014

Version 1.11 (AP) 第1.11版 (AP)

版權© Unique 2026

Rare Chromosome Disorder Support Group
Registered in England and Wales

Charity Number 1110661
Company Number 5460413