



Bundesärztekammer

Arbeitsgemeinschaft der deutschen Ärztekammern
Wissenschaftlicher Beirat

Berlin, 27.03.2015

Bundesärztekammer
Wissenschaftlicher Beirat
Herbert-Lewin-Platz 1
10623 Berlin

www.baek.de

Dezernat 6
Wissenschaft, Forschung und Ethik

Fon +49 30 400 456-468

Fax +49 30 400 456-486

E-Mail dezernat6@baek.de

Diktatzeichen: Sc/Rh/Ge

Aktenzeichen: 216.480

Bundesärztekammer · Postfach 12 08 64 · 10598 Berlin

per E-Mail

An die
Mitglieder des Arbeitskreises
**"Versorgung von Kindern und Jugendlichen
mit Störungen der sexuellen Differenzierung (DSD)"**
des Wissenschaftlichen Beirats

Veröffentlichung der Stellungnahme „Versorgung von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit Varianten/Störungen der Geschlechtsentwicklung (Disorders of Sex Development, DSD)“

Sehr geehrte Damen und Herren,

ich freue mich Ihnen mitteilen zu können, dass die Stellungnahme „Versorgung von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit Varianten/Störungen der Geschlechtsentwicklung (Disorders of Sex Development, DSD)“ heute in der beiliegenden Fassung (**Anlage**) offiziell auf der Internetseite der Bundesärztekammer veröffentlicht wird.

Flankierend zu der Veröffentlichung der Stellungnahme wird – ebenfalls am heutigen Tage – im Deutschen Ärzteblatt ein redaktioneller Beitrag erscheinen sowie eine Pressemitteilung der Bundesärztekammer herausgegeben. Zugleich haben wir vom Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend erfahren, dass dieses eine „Aktuellmeldung“ anlässlich der Veröffentlichung der Stellungnahme auf seiner Internetseite einstellen wird.

Für die konstruktive Zusammenarbeit bei der Erarbeitung dieser Stellungnahme möchte ich Ihnen nochmals ganz herzlich danken. Mein besonderer Dank gilt selbstverständlich den Herren Kollegen Nieschlag und Zepp für ihre fortwährend strukturierte und fokussierte Aufgabenwahrnehmung als Federführende dieses Arbeitskreises.

Aus meiner Sicht haben wir einen wichtigen Schritt zur Aufarbeitung des aktuellen Standes der Wissenschaft bei der Behandlung von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit Varianten/Störungen der Geschlechtsentwicklung geleistet und ich hoffe sehr, dass auf dieser Basis denen, die sich mit Varianten/Störungen der Geschlechtsentwicklung in Klinik und Praxis beschäftigen, ein solider Hintergrund für ihr Denken und Handeln gegeben werden kann.

Gern stehe ich Ihnen für Rückfragen zur Verfügung.

Mit nochmaligem Dank und freundlichen Grüßen

Prof. Dr. med. Dr. h. c. Peter C. Scriba
Vorsitzender

Anlage

BUNDESÄRZTEKAMMER

Bekanntmachungen

Der Vorstand der Bundesärztekammer hat in seiner Sitzung vom 30.01.2015 auf Empfehlung des Wissenschaftlichen Beirats beschlossen:

Stellungnahme der Bundesärztekammer „Versorgung von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit Varianten/Störungen der Geschlechtsentwicklung (Disorders of Sex Development, DSD)“

Vorwort

Medizinische Maßnahmen bei Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit Varianten/Störungen der Geschlechtsentwicklung (Disorders of Sex Development, DSD) zielen auf grundlegende, die Person in ihrem Wesenskern betreffende Eigenschaften und umfassen biologische ebenso wie soziale, kulturelle und individuelle Aspekte. Deshalb sind spezielle medizinische Kompetenz, Expertise und Erfahrungen von Betroffenen wie auch Unterstützung durch eine informierte Gesellschaft gleichermaßen gefragt. Die in der Vergangenheit insbesondere bei Kindern mit DSD praktizierten therapeutischen Strategien, die sich an der sogenannten ‚optimal gender policy‘ und dem damals geltenden Stand der Wissenschaft orientierten, haben zum Teil heftige Kritik von Betroffenen auf sich gezogen, während sich ein anderer Teil der Betroffenen hingegen mit ihrer Behandlung zufrieden zeigt.

Diese kontroverse Diskussion wurde nunmehr vom Vorstand der Bundesärztekammer aufgegriffen, indem er seinen Wissenschaftlichen Beirat beauftragt hat, zu den diagnostischen und therapeutischen Verfahren inklusive Indikationsstellung für psychologische, psychiatrische, endokrinologische und chirurgische Maßnahmen bei Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit DSD Stellung zu nehmen. Der Bundesärztekammer ebenso wie den zahlreichen Autoren dieser Stellungnahme ist es ein zentrales Anliegen aufzuzeigen, dass ein angemessener Umgang mit den Betroffenen nur dann möglich ist, wenn deren Rechte beachtet werden und sich alle Beteiligten, insbesondere aber Ärztinnen und Ärzte, für einen aufgeklärten Umgang mit DSD einsetzen.

Um dem Thema in seiner Komplexität gerecht zu werden und die verschiedenen Interessen zu berücksichtigen, wurde der Arbeitskreis mit fünfzehn Mitgliedern aus den beteiligten Fachgebieten breit besetzt. In teils kontroversen, aber stets konstruktiven Diskussionen haben die Mitglieder die im Folgenden dargestellte Stellungnahme sorgfältig formuliert. Dafür sei ihnen an dieser Stelle sehr gedankt.

Die im Jahr 2012 veröffentlichten Empfehlungen des Deutschen Ethikrates haben in den Diskussionen des Arbeitskreises breite Zustimmung gefunden, wobei festzustellen ist, dass die in der Praxis tätigen Ärztinnen und Ärzte zum Teil vor enorme Herausforderungen gestellt werden. Auch vor diesem Hintergrund richtet sich die vorliegende Stellungnahme vornehmlich an die in der Versorgung tätigen Ärztinnen und Ärzte und stellt allgemeine Handlungsempfehlungen für diese auf. Somit soll die Stellungnahme einerseits einen Beitrag dazu leisten, das Bewusstsein der betreuenden Ärztinnen und Ärzte vor Ort, die letztendlich die Vertrauenspersonen der Betroffenen sind, für diese wichtige Thematik zu schärfen, und andererseits dieses komplexe und sensible Thema auch für nur wenig davon tangierte Ärztinnen und Ärzte sowie Interessierte aufbereiten.

Die Bundesärztekammer begrüßt ausdrücklich die Initiative der Bundesregierung, sich in einer Interministeriellen Arbeitsgruppe mit dieser Thematik zu befassen, und hofft, dass die folgende Stellungnahme einen wichtigen Beitrag zu einer qualitativ hochwertigen, dem Stand der Wissenschaft entsprechenden medizinischen Versorgung von Menschen mit diesen seltenen Varianten/Störungen der Geschlechtsentwicklung sowie für die Diskussion auch im (gesellschafts-)politischen Raum leisten kann.

Prof. Dr. med. Frank Ulrich Montgomery
Präsident der Bundesärztekammer und des
Deutschen Ärztetages

Prof. Dr. med. Dr. h. c. Peter C. Scriba
Vorsitzender des Wissenschaftlichen Beirats
der Bundesärztekammer

Prof. Dr. med. Dr. h. c. Eberhard Nieschlag
Federführender des Arbeitskreises

Prof. Dr. med. Fred Zepp
Federführender des Arbeitskreises

1. Präambel

Varianten/Störungen der Geschlechtsentwicklung stellen eine heterogene Gruppe von Abweichungen der Geschlechtsdeterminierung oder -differenzierung dar, die in der internationalen wissenschaftlichen Literatur seit 2006 unter dem Begriff ‚Disorders of Sex Development (DSD)‘ zusammengefasst werden. Allerdings gibt es um die Begriffswahl eine Kontroverse. Auf der einen Seite halten Menschen mit DSD die medizinische Terminologie für unangemessen, um ihre Lebenssituation zu beschreiben, und fühlen sich dadurch zu Unrecht pathologisiert. Auf der anderen Seite wird der ursprünglich von Selbsthilfevertretern in Abgrenzung zur medizinischen Nomenklatur gewählte Begriff ‚Intersex‘ nicht von allen als angemessener Oberbegriff akzeptiert – insbesondere nicht von vielen Menschen mit Klinefelter-, Turner- und Adrenogenitalem Syndrom (AGS), die sich eindeutig dem männlichen oder weiblichen Geschlecht zugehörig fühlen. Die im Deutschen ursprünglich gebräuchliche Bezeichnung ‚Intersexualität‘ wird von einigen Betroffenen und Ärztinnen und Ärzten abgelehnt, weil sie die Thematik fälschlicherweise auf Fragen der Sexualität beschränke. Die Diskussion um die Nomenklatur verdeutlicht, dass die Medizin nicht eine rein naturwissenschaftlich geprägte Disziplin darstellt, sondern in Inhalt und Ausdruck auch kulturell geprägt wird und damit aktuellen gesellschaftlichen Strömungen unterliegt.

Die Verfasser dieser Stellungnahme sind sich der Komplexität der DSD-Nomenklatur bewusst. Da sich die Stellungnahme vornehmlich an Ärztinnen und Ärzte wendet, die sich mit der Versorgung der Betroffenen befassen, werden hier der Begriff ‚Varianten/Störungen der Geschlechtsentwicklung‘ und das Akronym ‚DSD‘ bevorzugt, um sowohl dem ärztlichen Auftrag als auch dem internationalen Sprachgebrauch gerecht zu werden.

2. Einführung

2.1. Hintergrund

Unter Varianten/Störungen der Geschlechtsentwicklung werden angeborene Variationen der genetischen, hormonalen, gonadalen und genitalen Anlagen eines Menschen mit der Folge verstanden, dass das Geschlecht einer Person nicht mehr eindeutig den biologischen Kategorien ‚männlich‘ oder ‚weiblich‘ entspricht.

Eine Gleichsetzung von DSD mit Fehlbildung oder Krankheit ist nicht angemessen. Aus der Perspektive der Medizin wird es für die Unterteilung in ‚gesund‘ und ‚krank‘ als relevant angesehen, dass Übergangsformen mit Funktionsstörungen einhergehen, z. B. einem Verschluss der Vagina, einem Salzverlust oder einer Nebennierenrindeninsuffizienz (bei AGS). Daran kann sich die Einstufung als behandlungsbedürftige Krankheit ausrichten. In anderen Fällen kann dieses Urteil auf stereotypen Vorstellungen von Geschlechtsidentität und -rollen beruhen, die sich im Zuge einer unverkennbaren gesellschaftlichen Tendenz zur Flexibilisierung von Geschlechtsidentität und -rollen als rigide erweisen können. Es darf aber auf der anderen Seite nicht übersehen werden, dass die Geschlechterdualität die Ordnung von Gesellschaften sowie die soziale Identität ihrer Mitglieder nachhaltig prägt und großen Einfluss auf das Wohlbefinden ihrer Mitglieder haben kann. Dies gilt insbesondere für Kinder, für die der Begriff ‚Normalität‘ eine andere Bedeutung als für Erwachsene annehmen kann.

Medizinische Maßnahmen bei DSD zielen auf grundlegende, die Person in ihrem Wesenskern betreffende Eigenschaften

und beinhalten biologische ebenso wie soziale, kulturelle und höchstpersönliche Aspekte. Deshalb sind spezielle medizinische Kompetenz, Expertise von Betroffenen und Unterstützung durch eine umfassend aufgeklärte Gesellschaft gleichermaßen gefragt.

Insbesondere wenn der Befund DSD bei einem Kind oder Jugendlichen erhoben wird, stellen sich medizinische und ethische Fragen, die u. a. Art, Umfang und Ziel der Behandlung betreffen. Die in der Vergangenheit praktizierte therapeutische Strategie bei Kindern mit DSD, die sich an der sogenannten ‚optimal gender policy‘ orientierte, hat seit einigen Jahren heftige Kritik von Betroffenen auf sich gezogen.

Kritisiert werden vor allem:

- Art und Ausmaß von Eingriffen, die zum Teil ohne ausreichende wissenschaftliche Evidenz vorgenommen wurden;
- die Überschätzung der ‚normalisierenden‘ Wirkung eines äußerlich unauffällig wirkenden Genitales;
- die Unterschätzung des traumatisierenden Potenzials dieser Eingriffe;
- die zum Teil unzureichende Aufklärung über Art und Ausmaß der Eingriffe gegenüber den Kindern und teilweise auch den Eltern, weshalb eine informierte Zustimmung kaum möglich war und in deren Folge noch heute für viele Verfahren – insbesondere mit Blick auf subjektive Parameter wie Lebensqualität oder sexuelles Erleben – keine ausreichende Evidenz vorhanden ist sowie
- die Empfehlung zur Geheimhaltung in der sozialen Umgebung.

Vor diesem Hintergrund klagen manche Betroffene über Stigmatisierung und Diskriminierung und leiden unter den Folgen von in der Vergangenheit vorgenommenen therapeutischen Maßnahmen, auch wenn sie nach dem damals geltenden Stand der Wissenschaft erfolgten.

Die vorliegende Stellungnahme basiert auf der Überzeugung, dass ein angemessener Umgang mit DSD nur möglich ist, wenn solche Traumatisierungen in Zukunft so weit wie möglich verhindert werden. Denn es gehört zur Aufgabe der Medizin, die Rechte der Betroffenen zu beachten und sich für einen aufgeklärten Umgang mit DSD einzusetzen.

2.2. Ethische und rechtliche Grundlagen

Die vorliegende Stellungnahme orientiert sich an den vom Deutschen Ethikrat im Jahre 2012 ausgesprochenen Empfehlungen zum Umgang mit DSD und an der Entschließung des Europäischen Parlaments vom 04.02.2014 zu dem EU-Fahrplan zur Bekämpfung von Diskriminierung aus Gründen der sexuellen Orientierung und der Geschlechtsidentität. Die Notwendigkeit einer sorgfältigen Bewertung aller präventiven, diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen, die einer Abwägung aller biopsychosozialen, ethischen sowie rechtlichen Aspekte bedürfen, wird berücksichtigt.

Einige offene Fragen im Umgang mit DSD resultieren daher, dass die Gruppe der betroffenen Personen heterogen ist. Die Ziele ärztlichen Handelns können dementsprechend unterschiedlich ausfallen und untereinander inkompatible Handlungsoptionen begründen. Da derartige Konfliktsituationen zudem oft bei noch nicht oder eingeschränkt selbstbestimmungsfähigen Kindern auftreten, ist zu diskutieren, wer darüber wie entscheiden soll. Dies begründet einen der zentralen ethischen Konflikte im Umgang mit DSD.

Für die medizinische Versorgung im Allgemeinen und insbesondere im Umgang mit DSD sind – abgeleitet aus dem Grundgesetz sowie insbesondere dem Patientenrechtegesetz – die folgenden ethischen und rechtlichen Prinzipien bindend:

- Der Schutz der Würde des Menschen, insbesondere in Form eines Rechts auf Berücksichtigung seiner Individualität und seiner Privatsphäre sowie seines Rechts, nicht wegen seines Geschlechts diskriminiert zu werden;
- das Recht auf Selbstbestimmung, insbesondere auf sexuelle Selbstbestimmung;
- das Recht auf Einwilligung nach erfolgter Aufklärung sowie
- das Recht auf angemessene medizinische Versorgung nach den Prinzipien der Fürsorge und der Leidens- und Schadensvermeidung.

In Anlehnung an die Kinderrechtskonvention der Vereinten Nationen von 1989 sind bei der Behandlung von Kindern und Jugendlichen zusätzlich folgende ethische Prinzipien zu berücksichtigen:

- Das Kindeswohl, einerseits verwirklicht im Schutz der körperlichen und geistigen Unversehrtheit, andererseits durch angemessene und kindgerechte medizinische Behandlung von Leidenszuständen;
- das Recht des nicht einwilligungsfähigen Kindes auf angemessene Berücksichtigung seiner Meinung in allen das Kind betreffenden Angelegenheiten;
- das Recht auf Selbstbestimmung des einwilligungsfähigen Kindes bzw. Jugendlichen¹ und
- das Recht des Kindes auf Schutz und Stellvertretung durch seine Eltern (als Sachwalter seiner Interessen).

Notwendig ist stets eine umfassende Berücksichtigung aller oben genannten Prinzipien. Dies erfordert, sämtliche Folgen von Eingriffen in Betracht zu ziehen und gegeneinander abzuwägen, dies schließt die Folgen für das Selbstwertgefühl, die Geschlechtszuweisung, die Sexualität und die Fortpflanzungsfähigkeit ein.

Viele Therapieformen haben einschneidende Auswirkungen auf den Kernbereich der personalen Identität und auf die körperliche Unversehrtheit. Ist ein frühes Eingreifen zwingend erforderlich, muss daher individuell geklärt werden, ob die Eltern stellvertretend einwilligen können. Das im Grundgesetz in Art. 2 I i. V. m. Art. 1 I verankerte Allgemeine Persönlichkeitsrecht verbürgt „jedem Einzelnen einen autonomen Bereich privater Lebensgestaltung, in dem er seine Individualität entwickeln und wahren kann“.² Die Selbstbestimmung über das eigene Geschlecht fällt unter diesen Kernbereich und ist eine besonders sensible Komponente des Allgemeinen Persönlichkeitsrechts.³ Sie gebietet, dass der Wille des Betroffenen in allen Phasen der Diagnose und Therapie Vorrang hat – ein Grundsatz, der auch bei Minderjährigen zu beachten ist.

Bei Neugeborenen und Kleinkindern ist keine wirksame Einwilligung in einen Eingriff möglich. Aus dem Prinzip der Selbstbestimmung und dem „Recht auf eine offene Zukunft“ der betroffenen Minderjährigen folgt daher in der Regel, an ihnen insbesondere keine irreversiblen chirurgischen Eingriffe durchzuführen. Dies gilt aber selbstverständlich nicht für Fälle, in denen der entsprechende Eingriff zur Abwendung einer lebensbedrohli-

chen Situation oder einer schwerwiegenden Gesundheitsgefährdung geboten ist.

Für eine wirksame Einwilligung in einen medizinischen Eingriff kommt es nicht auf die Geschäftsfähigkeit im zivilrechtlichen Sinne, sondern auf die Entscheidungsfähigkeit an. Entscheidungsfähig ist, wer urteils- und einsichtsfähig ist. Diese beiden Kriterien sind in der rechtswissenschaftlichen Debatte noch sehr umstritten; es wird u. a. vertreten, feste Altersgrenzen festzulegen (14 bzw. 16 Jahre), die Einwilligungsfähigkeit an die Grundrechtsmündigkeit zu koppeln oder auch die Entscheidungsfähigkeit für jeden Einzelfall individuell festzustellen. Für die Wirksamkeit des Behandlungsvertrags kommt es hingegen auf die Geschäftsfähigkeit (d. h. auf die Volljährigkeit, § 2 BGB) an. Rechtlich gesehen fallen also der wirksame Abschluss eines Behandlungsvertrags und die wirksame Einwilligung in den damit verbundenen Eingriff auseinander. Daher sind ihre jeweiligen Voraussetzungen unabhängig voneinander zu beurteilen.

Kinder und Jugendliche sind oft noch nicht in der Lage, das Für oder Wider eines Eingriffs so abzuwägen, wie sie es im Erwachsenenalter täten. Daraus ergeben sich drei Konsequenzen: Erstens müssen umso strengere Anforderungen an die Einwilligung eines Minderjährigen gestellt werden, je folgenschwerer der Eingriff ist, um den Minderjährigen vor nicht abschätzbaren Risiken zu schützen. Zweitens soll auch die Meinung des nicht einwilligungsfähigen Kindes gehört und angemessen bei der Entscheidungsfindung berücksichtigt werden. Drittens kommt dem Recht der Eltern eine besondere Bedeutung zu, als Stellvertreter für ihr Kind zu handeln und so über medizinische Interventionen an ihrem Kind zu entscheiden, wie sie es auch im Falle nicht-DSD betroffener Kinder tun würden.

Das Recht der Eltern auf Stellvertretung findet seine Grenzen im Kindeswohl. Dies bedeutet, dass die Entscheidungen der Eltern keinesfalls von eigenen Präferenzen unabhängig vom Kindeswohl geleitet sein dürfen. Sie müssen sich stets am Ziel einer gesunden körperlichen und seelischen Entwicklung des Kindes orientieren. Dieser elterliche Auftrag ergibt sich schon aus Art. 6 II 1 GG: Das Vertretungsrecht der Eltern für ihr minderjähriges Kind hat „dienenden Charakter“.⁴ Bereits jetzt werden Heranwachsenden „Vetorechte“ gegenüber den Entscheidungen ihrer Eltern zugebilligt.⁵

Die Einwilligung der Eltern in medizinische Eingriffe dürfte zumindest dann unproblematisch mit dem Kindeswohl vereinbar sein, wenn eine medizinische Indikation besteht. Eltern, die eine medizinisch indizierte und dem Kindeswohl dienende Intervention ablehnen, verletzen damit ihre Sorgspflicht.

Der selbstbestimmten Entscheidung der betroffenen Kinder und Jugendlichen wird also sowohl in der rechtlichen als auch in der ethischen Debatte ein vorrangiger Stellenwert eingeräumt und daher wird Zurückhaltung bei Eingriffen an einwilligungsunfähigen Kindern angemahnt.

Allerdings muss berücksichtigt werden, dass ein Abwarten bis zum Erreichen der Selbstbestimmungsfähigkeit eines Kindes und dadurch bedingt das „Nicht-Handeln“ ggf. Identitätsprobleme und andere Folgen bei einem betroffenen Individuum/Kind auslösen kann.

Insofern stellt die Beratung und Behandlung von Menschen mit DSD eine große Herausforderung dar, da unterschiedliche – zum Teil gegenläufige – Aspekte zu beachten und zu gewichten sind, um angesichts der komplexen Fragestellungen die für die jeweilige individuelle Situation geeignete Strategie zu finden.

¹vgl. BGH, Urteil vom 10.10.2006, VI ZR 74/05 – „Adoleszenzskoliose“

²z. B. schon BVerfGE 35, 202–245 (Rz. 44) – „Lebach-Urteil“

³hierzu vgl. BVerfGE 121, 175–205 und E 128, 109–137 – „Transsexuellengesetz“

⁴vgl. auch BVerfGE 24, 119 – „Adoption I“, z. B. Rz. 59, 67 f.

⁵BGH, Urteil vom 10.10.2006, VI ZR 74/05 – „Adoleszenzskoliose“

3. Medizinische Grundlagen

3.1. Nosologie

In Deutschland weisen schätzungsweise 8 000 bis 10 000 Personen ausgeprägte Abweichungen von der typischen männlichen bzw. weiblichen Geschlechtsentwicklung auf. Damit kommen pro Jahr etwa 150 Kinder mit uneindeutigem Genitale zur Welt. In etwa einem Viertel der Fälle ist DSD mit weiteren Fehlbildungen/Erkrankungen assoziiert. Im weiteren Sinne kommen Personen mit numerischen oder strukturellen Aberrationen der Chromosomen hinzu, wobei das Klinefelter-Syndrom etwa ein bis zwei von 1 000 männlichen Neugeborenen und das Turner-Syndrom etwa eins von 2 000 bis 2 700 weiblichen Neugeborenen in Deutschland betrifft. Die übrigen Formen von DSD sind deutlich seltener.

Die Geschlechtsentwicklung verläuft kaskadenartig, wobei chromosomale, gonadale, somatische und psychische Ebenen unterschieden werden können. Die Festlegung des chromosomalen Geschlechts erfolgt bei der Befruchtung. In Anwesenheit eines Y-Chromosoms entwickeln sich üblicherweise aus den zunächst bipotenten Gonadenanlagen Testes mit Sertoli- und Leydig-Zellen. Die Sertoli-Zellen bilden das Anti-Müller-Hormon (AMH), das die Rückbildung der Müllerschen Gänge bewirkt. Die Leydig-Zellen produzieren Testosteron, welches die Differenzierung der Wolffschen Gänge zu Nebenhoden, Samensträngen, Samenblasen und einem Teil der Prostata hervorruft. Ferner wird Testosteron zu Dihydrotestosteron umgewandelt, das die Differenzierung des äußeren männlichen Genitales bewirkt. Bei einem 46,XX Karyotyp entwickeln sich aus den bipotenten Gonaden Ovarien. Infolge der fehlenden AMH-Produktion entwickeln sich aus den Müllerschen Gängen Tuben, Uterus und der obere Anteil der Vagina. Die fehlende Androgenproduktion führt zur Regression der Wolffschen Gänge.

Bei jeder dieser Stufen kann es zu Veränderungen kommen, die eine Abweichung zwischen den verschiedenen Stufen der Geschlechtsentwicklung verursachen. Die derzeit gebräuchliche DSD-Klassifikation ist in Tab. 1 wiedergegeben. Es werden dabei drei Gruppen unterschieden:

- DSD aufgrund von numerischen oder strukturellen Chromosomenaberrationen. Demnach gehören das Klinefelter-Syndrom und das Ullrich-Turner-Syndrom zu dieser Gruppe. Sie werden dennoch in diesem Zusammenhang nicht thematisiert, da eine Diskrepanz zwischen den verschiedenen Geschlechtsebenen typischerweise nicht vorliegt. Konstellationen wie ein 45,X/46,XY-Mosaik oder ein 46,XX/46,XY-Chimärismus können dagegen mit einem nicht eindeutig männlichen oder weiblichen Phänotyp einhergehen.
- Bei 46,XY-DSD stehen Störungen der Hodenentwicklung, der Androgenbiosynthese sowie deren Wirkungen im Vordergrund.
- Bei 46,XX-DSD stehen Störungen der Steroidhormonsynthese, bei denen es aufgrund von Enzymdefekten in der Kortikoidsynthese zu einem Überschuss an Androgenen kommt, im Vordergrund. Am häufigsten ist der 21-Hydroxylase-Mangel, der ein adrenogenitales Syndrom hervorruft. Selten sind Störungen der gonadalen Entwicklung. Hierzu zählt auch eine testikuläre Entwicklung bei 46,XX Karyotyp mit und ohne Nachweis von SRY (Sex-determining Region Y, XX-Mann).

Störungen der Steroidhormonproduktion können isoliert die gonadale Androgenbiosynthese, aber auch die adrenale Steroidbiosynthese betreffen, so dass in diesen Fällen neben DSD auch eine Nebennierenrindenstörung vorliegt.

Bei XY-DSD und XX-DSD stehen monogene Defekte, die nach den Mendelschen Regeln vererbt werden, im Vordergrund. Obwohl in den zurückliegenden Jahren viele ursächliche Gene identifiziert werden konnten, ist bei einem Großteil der Fälle auch heute noch keine genaue genetische Einordnung möglich.

TABELLE 1

Klassifikation von DSD (Auswahl) in Anlehnung an Hughes et al., 2006

DSD durch numerische und/oder strukturelle Aberrationen der Geschlechtschromosomen	46,XY – DSD	46,XX – DSD
A. 47,XXY Klinefelter-Syndrom und Varianten	A. Störungen der Gonaden-/Hodenentwicklung	A. Störungen der Gonaden-/Ovarentwicklung
B. 45,X Ullrich-Turner-Syndrom und Varianten	1. komplette und partielle Gonadendysgenese 2. ovotestikuläre DSD	1. komplette oder partielle Gonadendysgenese 2. ovotestikuläres DSD
C. 45,X/46,XY und Varianten	3. gonadale Regression	3. testikuläres DSD (XX-Mann)
D. 46,XX / 46,XY Chimärismus	B. Störungen der Androgenbiosynthese oder der Androgenwirkung 1. Störungen der Androgenbiosynthese 2. Androgeninsensitivität (komplett, partiell, minimal) 3. LH/hCG-Rezeptordefekte C. Störungen des AMH oder dessen Rezeptor D. Andere z. B. schwere Hypospadie, Blasenexstrophie	B. Fetaler Androgenexzess 1. Störungen der Kortikoidsynthese mit Androgenexzess (AGS) 2. Glukokortikoidresistenz C. Maternaler Androgenexzess 1. virilisierende Tumore 2. Einnahme androgen wirksamer Substanzen D. Andere (z. B. Störungen der Müllerschen Gänge, Blasenexstrophie)

Die pränatale Verdachtsdiagnose oder die Geburt eines Kindes mit DSD stellen eine Herausforderung für alle Beteiligten dar. Es besteht vielfach eine erhebliche Unsicherheit bei den Eltern betroffener Kinder bzw. bei den Betroffenen selbst und auch bei den betreuenden Personen hinsichtlich des geeigneten Vorgehens. Auch wenn kein medizinischer Notfall vorliegt, sollte die Diagnostik zeitnah und zielgerichtet erfolgen. Bestimmte Störungen, wie z. B. bei AGS mit Salzverlust, erfordern eine unverzügliche Behandlung.

Die Behandlung von Personen mit DSD soll in interdisziplinär arbeitenden ausgewiesenen Zentren erfolgen, wobei u. a. je nach Alter und Fragestellung pädiatrische Endokrinologen, Endokrinologen, Neonatologen, Gynäkologen, Andrologen, Humangenetiker, (Kinder-)Chirurgen/Urologen beteiligt sein sollten. Die Möglichkeit einer psychosozialen Beratung und Begleitung der Betroffenen und ihrer Familie soll immer vorgehalten werden. Die Einbeziehung weiterer Fachrichtungen (Onkologie, Pathologie, Labormedizin etc.) erfolgt in Abhängigkeit der Notwendigkeit. Auf die Erfordernisse der Kompetenzzentren wird an anderer Stelle eingegangen (vgl. Kapitel 6).

3.2. Grundsätze zur Geschlechtszuordnung/Geschlechtswahl

Je nach Befund/Diagnose kann die Frage der Zuordnung zu einem Erziehungsgeschlecht von zentraler Bedeutung sein. Hierin besteht eine wesentliche Kritik des Deutschen Ethikrats am bisherigen Vorgehen, da dieses bislang durch das Verständnis einer rein binären Geschlechtsentwicklung bestimmt wurde. Menschen mit DSD zeigen jedoch, dass hier andere Verständnisregelungen Raum haben müssen. Der Gesetzgeber hat deshalb kürzlich eine Änderung des Personenstandgesetzes beschlossen, wonach die Geschlechtszuordnung freigelassen werden kann, falls dies gewünscht und erforderlich ist. Dadurch kann der Druck einer vorschnellen Entscheidung gemindert werden.

Faktoren, die bei der Geschlechtswahl im frühen Kindesalter von Bedeutung sein können, sind endokrine, genetische und psychosoziale Befunde, die Morphologie des inneren und äußeren Genitales, die medikamentösen und chirurgischen Therapieoptionen, die Fertilitätsprognose sowie die familiären, gesellschaftlichen und kulturellen Begebenheiten. In den meisten Fällen wird anhand der zugrunde liegenden Diagnose und von Erfahrungsberichten eine Zuordnung zu einem sozialen Geschlecht erfolgen. Im weiteren Lebensverlauf werden subjektives Geschlechtererleben und individuelle Präferenzen zunehmend an Bedeutung gewinnen und sind bei den Entscheidungsprozessen zu berücksichtigen. Die Eltern sollten darauf hingewiesen werden, dass das Kind später einen Geschlechtswechsel anstreben könnte, was nicht als „Therapieversager“ zu deuten ist. Ebenfalls kann es sein, dass sich das Kind bzw. der/die Jugendliche später nicht auf eine bestimmte Geschlechtszuordnung festlegen möchte.

3.3. Diagnostik

Die adäquate Diagnostik hängt von der Fragestellung und dem Alter der betroffenen Person ab und sollte aufgrund der Komplexität unter Hinzuziehung eines Kompetenzzentrums erfolgen. Besteht bereits bei Geburt ein uneindeutiges Genitale, muss eine hormonelle Diagnostik erfolgen, um behandlungsbedürftige Erkrankungen (insbesondere AGS mit Salzverlust) zu erkennen. Zur Durchführung der Basisdiagnostik (Ultraschall, Chromosomensatz sowie Neugeborenen-Screening) muss das Kind im Regelfall nicht verlegt und nicht von der Mutter getrennt werden. Bei der klinischen Untersuchung sollte die Morphologie des Ge-

nitales (und gegebenenfalls assoziierte Fehlbildungen) dokumentiert werden. Bei der bildgebenden Diagnostik ist eine möglichst wenig invasive Diagnostik wie die Sonographie und bei entsprechender Indikation eine MRT-Untersuchung zu bevorzugen. Zur morphologischen Beschreibung kann in ausgewählten Fällen auch eine laparoskopische und uroskopische Untersuchung notwendig sein.

Die Art der endokrinen Diagnostik ist vom Alter und dem Befund abhängig. Bei Steroidbestimmungen sind häufig die üblichen immunologischen Bestimmungsmethoden zur Differenzialdiagnostik nicht ausreichend, so dass die Analyse in speziell auf die Fragestellung DSD ausgerichteten Laboratorien erfolgen sollte. Ein Beispiel für den Ablauf einer orientierenden DSD-Diagnostik unter Berücksichtigung endokriner Parameter sind in dem vereinfachten Flussdiagramm in Abbildung 1 dargestellt. Im jeweiligen Einzelfall sind die diagnostischen Abläufe zu spezifizieren.

Bei der genetischen Diagnostik ist die Chromosomenanalyse als Basisdiagnostik indiziert. Sie kann entweder zur diagnostischen Klärung führen, wenn der Phänotyp chromosomal bedingt ist, oder die Unterscheidung zwischen XY-DSD und XX-DSD ermöglichen. Je nach Fragestellung kommen spezifische FISH (Fluoreszenz in situ-Hybridisierung)-Analysen, molekulare Karyotypisierung und Gen-Sequenzierungen in Frage. Die Bestimmungen des Gendiagnostikgesetzes sind zu berücksichtigen.

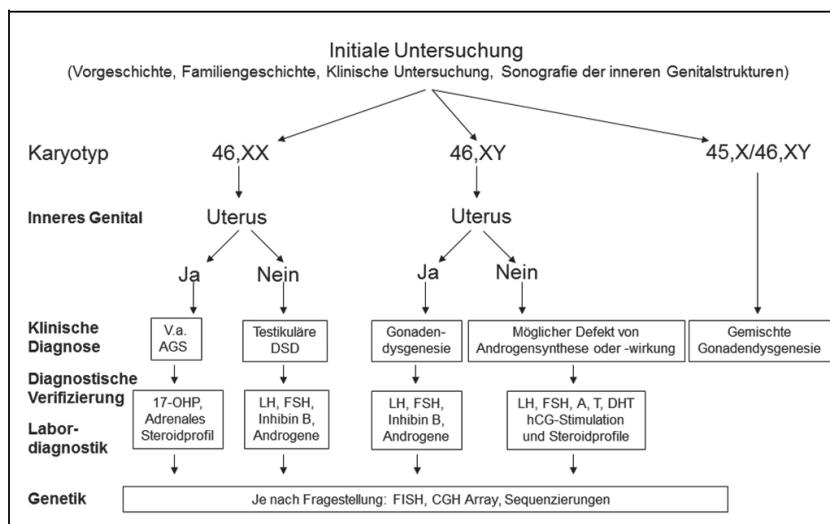


Abbildung 1: Abklärung einer DSD durch klinische, laborchemische und genetische Untersuchungen.

Adaptiert nach: Hiort et al. (2014): Management of disorders of sex development. Nature Reviews Endocrinology 10, 520–529 (2014).

3.4. Therapie

3.4.1. Medikamentöse Therapie

Bei Neugeborenen ist eine medikamentöse Therapie nur indiziert, wenn eine Geschlechtsentwicklungsstörung mit einer Nebennierenrindeninsuffizienz einhergeht, wie es beim AGS mit oder ohne Salzverlust der Fall sein kann. Sie besteht in der Substitution von Hydrocortison und ggf. Fludrocortison sowie Natriumchlorid (NaCl).

Wenn eine Gonadeninsuffizienz besteht oder die Keimdrüsenanlagen entfernt wurden, ist eine partielle oder komplette Sexualhormonersatztherapie erst ab dem Pubertätsalter indiziert. Zuvor sollte eine altersentsprechende Aufklärung erfolgt sein, um das betroffene Kind in die Therapieentscheidung einzubeziehen. Die Therapie orientiert sich mangels spezifischer Daten zu DSD an

den üblichen Schemata zur Pubertätsinduktion bei Gonadeninsuffizienz. In besonderen Fällen (z. B. zur Vermeidung einer ungeklärten Virilisierung bei noch ausstehender Diagnose oder Prognose) kann die vorübergehende Unterdrückung der endogenen Pubertät durch eine Gonadotropin-Releasing-Hormon (GnRH)-Analogon-Therapie erwogen werden. Bei DSD ohne Vorliegen eines Uterus wird häufig eine Östrogen-Monotherapie gewählt, bei DSD mit Vorliegen eines Uterus eine zyklische Hormontherapie. Grundsätzlich ist eine Hormontherapie zu befürworten, um eine altersgemäße Entwicklung zuzulassen und längerfristig auch körperlichen Erscheinungen wie einer Osteoporose vorzubeugen.

Bei kompletter Androgenresistenz kommt es bei in situ belassenen Gonaden zu einer spontanen weiblichen Pubertätsentwicklung durch die (vorwiegend lokale) Aromatisierung des von den Keimdrüsen gebildeten Testosterons. Deswegen wird heutzutage ein Belassen der Keimdrüsen bis mindestens zum Abschluss der Pubertätsentwicklung für vertretbar gehalten.

Eine evidenzbasierte Empfehlung für jegliche Hormontherapie bei DSD gibt es nicht. Das unterstreicht die Notwendigkeit einer individuellen Therapieentscheidung gemeinsam mit den Betroffenen – möglichst im Rahmen von klinischen Studien.

3.4.2. Chirurgische Therapie

Im Neugeborenenalter ist in der Regel keine chirurgische Therapie des Genitales indiziert. Beim nicht-einwilligungsfähigen Kind soll die Indikation zu operativen Maßnahmen äußert restriktiv gestellt werden. Bislang liegen Studien zu chirurgischen Interventionen im Neugeborenen- und Kindesalter nur begrenzt vor, und insbesondere Untersuchungen zur langfristigen Prognose sind unzureichend. Lediglich Symptome mit Krankheitswert, wie Harnverhalt oder Harnwegsinfekte durch Mündungsenge der Harnröhre bzw. des Sinus urogenitalis, bedürfen der sofortigen Behandlung.

Entscheiden sich Betroffene im Verlauf ihres Lebens zu operativen Maßnahmen, umfassen diese im Falle einer vollständigen Maskulinisierungsoperation die Aufrichtung des Phallus und die Harnröhrenrekonstruktion oder im Falle einer Feminisierungsoperation eine Klitorisreduktions- und Labienplastik sowie in einem Teil der Fälle eine Vaginalplastik.

3.4.3. Tumorrisiko

Eine Operationsindikation bei DSD ist die mögliche Ausbildung von Keimzelltumoren. Faktoren, die bei der Entscheidung für oder gegen eine Gonadektomie von Bedeutung sind, sind das Tumorrisiko, die eventuellen Möglichkeiten einer Früherkennung, die Geschlechtswahl sowie das mutmaßliche Vorhandensein von Keimzellen. Ein erhöhtes Tumorrisiko ist bei bestimmten Konstellationen mit einem Y-Chromosom oder Teilen davon zu berücksichtigen. Bei XY-Gonadendysgenese mit intraabdominalen Gonaden wird ein Entartungsrisiko in der Größenordnung von 15 – 35% angenommen. Dieses Risiko könnte bei bestimmten Formen von XY-Gonadendysgenese höher, aber auch niedriger sein. Bei XY-Gonadendysgenese können Tumore bereits im frühen Kindesalter auftreten. Bei gemischter Gonadendysgenese (z. B. 45,X/46,XY) ist ebenfalls ein erhöhtes Tumorrisiko (etwa 12%) zu berücksichtigen. Bei Ovotestis wird ein Entartungsrisiko von ca. 3% angenommen.

Wie neuere Studien ergeben, scheint das Tumorrisiko bei kompletter Androgeninsensitivität (CAIS) deutlich niedriger zu sein, als früher angenommen. Allerdings wird bei intraabdominalen Gonaden ein Anstieg des Risikos über die Lebensspanne an-

genommen. Eine Tumorentwicklung vor der Pubertät scheint dabei sehr selten zu sein, so dass die spontane Pubertät abzuwarten ist und die Betroffenen selbst über eine eventuelle Gonadektomie entscheiden können. Bei der partiellen Androgeninsensitivität (PAIS) mit nicht-skrotalen Gonaden wird ein Entartungsrisiko von 50% genannt, wobei diese Risikoangabe auf einer kleinen Zahl von Patienten beruht. Bei PAIS mit skrotal gelegenen Gonaden ist das Entartungsrisiko nicht bekannt. Zur besseren Überwachung kann bei PAIS und partieller XY-Gonadendysgenese mit Zuordnung zum männlichen Geschlecht eine Verlagerung der Gonaden ins Skrotum in Frage kommen. Bei allen risikobehafteten Personen mit in situ belassenen Gonaden ist eine regelmäßige Überwachung mit bildgebenden Verfahren angeraten.

Die Literaturangaben zum Risiko gonadaler Tumore beruhen auf einer begrenzten Anzahl von Studien und Patienten. Deshalb sind Beobachtungsstudien zur Tumorentwicklung und zu den therapeutischen Maßnahmen erforderlich. Jede vorbeugende Gonadektomie ist besonders zu begründen, so lange keine individuelle Risikoabschätzung möglich ist.

4. Psychosoziale Aspekte

4.1. Erwachsenenalter

Die Problematik von Kindern mit nicht eindeutigen Geschlecht ist in den letzten Jahren verstärkt in der Öffentlichkeit diskutiert worden. Ethikrat, Politik und Gesetzgebung haben reagiert. Die Probleme von Erwachsenen mit DSD wurden jedoch bisher wenig beachtet, außer wenn es um Fragen in Zusammenhang mit einer Behandlung in der Vergangenheit und deren Folgen ging. Viele Erwachsene kämpften in den letzten Jahren darum, dass die Behandlungsmaßnahmen, die sie erfahren haben, nicht weiter bei Kleinkindern zum Einsatz kommen. Da die veränderten Behandlungsempfehlungen für Kinder und Jugendliche sehr von den Berichten der heute Erwachsenen beeinflusst sind und nicht in allen Aspekten von aktuellen Studien zu Behandlungsstrategien und evidenzbasierter Therapie unterstützt werden, sollen zunächst die Belange der heute Erwachsenen dargestellt werden.

Seit Mitte der 50er Jahre des letzten Jahrhunderts wurde die Annahme vertreten, dass ein möglichst unauffälliges äußeres Erscheinungsbild die Voraussetzung für eine gesunde psychosexuelle Entwicklung darstellt. Aus diesem Grunde wurden Personen mit nicht eindeutigen Genitale einem körperlichen Geschlecht möglichst früh auch operativ angepasst (sex assignment) und entsprechend einem Erziehungsgeschlecht zugewiesen (gender allocation). Lange Zeit wurde die Auffassung vertreten, dass dies zu einer stabilen männlichen oder weiblichen Geschlechtsidentität führen würde, losgelöst von der eigentlichen chromosomalen oder gonadalen Veranlagung (v. a. Androgeninsensitivität [AIS], aber auch AGS mit extrem männlichem äußeren Erscheinungsbild [Prader V]). Erst Studien der letzten Jahre haben gezeigt, dass dies nicht immer der Fall war.

Unter den erwachsenen Personen mit DSD muss man unterscheiden, ob es sich um Personen handelt, bei denen die Folgen einer Traumatisierung, Unsicherheiten im Zusammenhang mit der sozialen Anpassung und gesellschaftlichen Teilhabe oder solchen, bei denen Fragen der Geschlechtsidentität, d. h. ob sie sich als Mann, als Frau oder dazwischen bzw. anders erleben, im Vordergrund stehen. Da lange Zeit die Auffassung bestand, Personen mit DSD sollten möglichst mit niemandem über ihre Situation reden, gibt es eine nicht unbedeutende Zahl von heute erwachsenen Personen, für die die Frage zum Problem wird, mit wem und

wie sie sich über ihre Situation austauschen sollen, was sie erfahren haben, aber auch wie sie sich selbst erleben. Hier spielen v. a. Partner bzw. Partnerinnen, aber unter Umständen auch Situationen im Arbeitsumfeld eine wichtige Rolle.

Personen, die Traumatisierungen ausgesetzt waren, benötigen Unterstützung einerseits in der Verarbeitung der Folgen bestimmter Behandlungsmaßnahmen selbst, der Erfahrungen rund um die medizinischen Interventionen (z. B. Fotoaufnahmen, traumatisierende Untersuchungen im Genitalbereich etc.), aber auch hinsichtlich der Erfahrungen, die sie im familiären und sozialen Umfeld gemacht haben. Hierbei erscheint es wichtig, immer die individuelle Lebensgeschichte von Betroffenen im Auge zu behalten und nicht zu schnell einzelne Erfahrungen zu generalisieren.

Diese Unterstützung kann im Rahmen einer Psychotherapie oder einer psychosozialen Beratung erfolgen, aber auch durch Mitglieder von Selbsthilfeorganisationen angeboten bzw. vermittelt werden. Wünschenswert wäre, dass es künftig ausreichend qualifizierte Berater unter den Betroffenen gäbe. Gerade bei schwer traumatisierten Patienten ist es wichtig, auf der einen Seite Mitgefühl mit der betroffenen Person zu zeigen, andererseits jedoch nicht zu schnell Partei gegen frühere Behandler zu ergreifen, da dies nicht wirklich zur Entlastung beiträgt. Das Bedürfnis von einigen Patienten, alte Krankenakten einsehen zu können, hat in letzter Zeit wiederholt zu Enttäuschungen geführt, da entweder eine Akte nach Jahrzehnten nicht mehr auffindbar war, die Aufbewahrungsfrist abgelaufen oder in der Akte doch nicht die Informationen enthalten waren, die ein Patient hoffte zu finden. Erst in den letzten Jahren erfolgte durch eine Zunahme qualitätssichernder Maßnahmen eine systematischere Erfassung von Behandlungsschritten. Zu den qualitätssichernden Maßnahmen gehört auch die informierte Aufklärung (informed consent), die bei heute erwachsenen Personen und deren Eltern in der Vergangenheit oft nur mangelhaft erfolgte und oft nicht systematisch dokumentiert wurde.

Der erste Ansprechpartner für Personen mit DSD bei medizinischen und psychischen Problemen ist meist entweder der/die Hausarzt/-ärztin oder der/die Endokrinologe/in, der/die eine/n Patient/in oft über Jahre behandelt hat, aber auch Gynäkologen/innen und Urologen/innen, die von Personen mit DSD nicht nur zur Kontrolle aufgesucht werden, sondern auch oft Jahre nach chirurgischen Eingriffen wegen Symptomen im Zusammenhang mit Narbenbildung oder Veränderungen des Genitales (z. B. Verengung der Vagina).

Manche Patienten mit negativen Erfahrungen im Rahmen der medizinischen Behandlung wenden sich direkt an Psychologen oder psychologische Psychotherapeuten und möchten einen Arztbesuch vermeiden. Die Zusammenarbeit mit Spezialisten in einem Expertenteam kann hier behilflich sein, Patienten an Fachkräfte zu vermitteln, die Erfahrung mit der spezifischen Problematik haben und behutsam mit den individuellen Ängsten der Patienten umgehen. Eine Psychotherapie sollte bei Bedarf empfohlen werden.

In manchen Fällen erfahren Personen erst im frühen Erwachsenenalter von ihrer Situation (z. B. Personen, die als Frauen leben, einen unauffälligen weiblichen Körper haben und bei Vorliegen einer Amenorrhö im Rahmen einer Infertilitätsbehandlung erfahren, dass sie kein inneres weibliches Genitale haben). Nach einer genetischen Testung wird ein XY-Karyotyp festgestellt. Die ärztliche Aufklärung sollte hier durch unterstützende psychologische Gespräche von einer Fachkraft ergänzt werden, die über Fachwissen bezüglich der verschiedenen Formen von DSD und

deren Entwicklungsverläufe verfügt. Wiederholt berichteten erwachsene Personen, dass sie als Diagnosemitteilung den Hinweis erhalten hätten, gar keine Frau sondern ein Mann zu sein. Derartige Aufklärungen sind keine adäquate Vermittlung einer Diagnose, da sie die Aussage des Geschlechts auf den Karyotyp reduzieren und Geschlecht nicht als ein mehrfaktorielles Phänomen mit körperlichen und psychischen Faktoren betrachten.

4.2. Kinder und Jugendliche sowie deren Eltern

Aufklärung und Beteiligung an den Entscheidungsprozessen sind auch die zentralen Anliegen neuer Behandlungsempfehlungen für Kinder und Jugendliche. Durch wissenschaftliche Erkenntnisse im Bereich der Sozialpsychologie, der Neurobiologie und Endokrinologie sind die Paradigmen der „optimal gender policy“ aus den 60er Jahren in Frage gestellt bzw. weiterentwickelt worden. Die Folgen von Körperveränderungen ohne die Einwilligung und Information betroffener Kinder, die daraus resultierende Beschämung, Geheimhaltung und dadurch dysfunktionaler intrafamiliärer Kommunikation, wie auch das wachsende Verständnis über Unzufriedenheit mit dem eigenen Geschlecht (Geschlechtsdysphorie, vergleichbar mit Geschlechtsidentitätsstörungen bei Personen ohne DSD), haben zur Forderung einer „full consent policy“ geführt. Da allerdings keinerlei Daten vorliegen, wie sich ein umfassendes Moratorium aller medizinischen, irreversiblen Behandlungen (sowohl hormonell als auch chirurgisch) auf die psychosexuelle, aber auch die psychosoziale Entwicklung eines Kindes auswirken würden, müssen derzeit in der Behandlung und Beratung individuelle Lösungen den Vorrang haben. Immer ist dabei zu beachten, dass diese Eingriffe mit besonderer Zurückhaltung und nach umfassender Evaluation des Willens und dem Interesse des Kindes erfolgen sollten.

Die Ausgestaltung der Aufklärung und Beteiligung des Kindes hängt in erster Linie von dessen Alter und Entwicklungsstand zum Zeitpunkt der geplanten Therapie ab:

(1) Bei pränatalem oder postnatalem Verdacht auf eine Störung der Geschlechtsentwicklung werden die Eltern umfassend aufgeklärt und beraten, zunächst die genaue medizinische Diagnose abzuwarten, bevor eine Zuordnung zu einem Geschlecht erfolgt. Dies kann innerhalb von Tagen gelingen oder jedoch Wochen bis Monate in Anspruch nehmen. Hier ist hilfreich, dass das Personenstandsgesetz dahingehend geändert wurde und bezüglich des Geschlechtes keine unmittelbare Eintragung mehr erfolgen muss. Die Eltern selbst benötigen möglicherweise Hilfe und Beratung im Hinblick darauf, wie sie mit der Besonderheit des Kindes umgehen und wie sie darüber im sozialen Umfeld sprechen können. In wenigen Fällen ist eine geschlechtsangleichende Operation im ersten Lebensjahr medizinisch erforderlich. Da keine kontrollierten Studien zu Behandlungsergebnissen abhängig vom Zeitpunkt des Eingriffes vorliegen, müssen die Eltern gestärkt werden, sich hier im besten Interesse des Kindes eine Meinung zu bilden. Ähnlich verhält es sich bei Empfehlungen zur Hypospadie-Korrektur bei Jungen mit DSD, die sorgfältig in einen Gesamtbehandlungsplan und langfristiges Follow-up eingebettet sein muss.

(2) Im weiteren Verlauf gilt es, das Kind wiederholt und entwicklungsangemessen aufzuklären sowie die Eltern darin zu ermutigen und zu unterstützen, offen über Besonderheiten des Körpers und Notwendigkeit der medizinischen Untersuchungen zu kommunizieren. Für junge Kinder ist insbesondere wichtig, dass keine Übergriffe auf ihre körperliche und seelische Integrität er-

folgen. Kinder im Kleinkindes- und Vorschulalter sind offen und interessiert an Verschiedenheit und Vergleichen, ohne diese mit einer Bewertung zu verbinden. Wichtig ist, die Aufklärung auf das zu beschränken, was das Kind aktuell wissen möchte und was es aufnehmen kann.

(3) Im Schulalter können bereits erste Funktionen von Organen und Steuerprozesse verstanden werden. Im Wesentlichen kann das Kind hier in seine/ihre DSD-Diagnose „hineinwachsen“ und zunehmend mehr Informationen bekommen. Wichtig ist, dass das medizinische Team (vgl. Kapitel 6 „Kompetenzzentren“), die Eltern und das Kind eine gemeinsame Sprache entwickeln. Sprachregeln der Familie sowie kulturelle Vorstellungen und Vorgaben sollten berücksichtigt werden. Die Eltern sollten aufgeklärt werden, dass eine Geheimhaltung zu weit größeren Problemen führen kann (vgl. Abschnitt über späte Diagnose); die Befähigung der Eltern, mit dem Kind im Gespräch zu bleiben, setzt eine kontinuierliche Begleitung und Beratung voraus. Die Jahre der Präadoleszenz sollten einem der Entwicklung des Kindes angepassten Aufklärungsprozess dienen. Dazu können Fragetagebücher, schriftliches Aufklärungsmaterial, Kontakte mit Gleichaltrigen, Zeichnungen und Ähnliches hilfreich sein. Auch Hinweise auf eine mögliche Unzufriedenheit mit dem eigenen Geschlecht können in dieser Phase bemerkt und weiter abgeklärt werden. Wenn ein Kind entwicklungsangemessen aufgeklärt wird, kann es auch schon in recht jungen Jahren (ab 10–12 Jahren) an Entscheidungen beteiligt werden. In dieser Zeit kann auch ausführlich über soziale Rollen, Geschlechtsrollenverhalten, gesellschaftliche Erwartungen und die Reaktion der Peergruppe gesprochen werden. Manche Kinder bevorzugen eine Coping-Strategie, die einen sehr offenen, selbstbewussten Umgang mit der eigenen Besonderheit einschließt, andere möchten dies eher privat halten und suchen nach Kommunikationsstrategien, wie sie mit Nachfragen und Kommentaren aus der Umwelt umgehen können. Beide Strategien sind funktional, wenn sie zu einer guten Anpassung führen. Eltern können beraten werden, wie sie die Wünsche des Kindes respektieren, ohne in Konflikt mit ihren Vorstellungen von Erziehung und ihren eigenen Wünschen zu kommen. Alle Fragen sollten wahrheitsgemäß beantwortet werden. Wegen der besonderen Bindung von Kindern an ihre Eltern und die ausgeprägte Loyalität Familienmitgliedern gegenüber, kann es sein, dass Kinder und Jugendliche ihre Fragen, Wünsche, Kritik und Sorgen aus Rücksicht auf die Eltern oder Geschwister nicht offen äußern. Es ist daher wichtig, dass das Kind mit zunehmendem Alter einen autonomen Raum für die direkte Kommunikation mit dem/der Arzt/Ärztin oder anderen Teammitgliedern erhält, z. B. während der körperlichen Untersuchung oder im Anschluss daran.

(4) Ein abstraktes kognitives Denkvermögen erlaubt als letzte Stufe der Aufklärung auch die Erläuterung genetischer Zusammenhänge. Die steuernden Funktionen der Gene (gleichgültig auf welchen Chromosomen sie liegen), die Übersetzung in Botenstoffe, die Wirkung an oder in der Zelle und die Kaskade hormoneller Funktionen sind Inhalte, die Kinder etwa ab dem 12. Lebensjahr auffassen können, dies hängt jedoch sehr von ihrem allgemeinen Entwicklungsstand ab. Die Erläuterung sollte immer so erfolgen, dass zwar die meisten Frauen einen 46,XX Chromosomensatz haben und die meisten Männer einen 46,XY Chromosomensatz, dies jedoch nicht immer zutrifft und es Ausnahmen von dieser Regel gibt. Gespräche über Identität (das zentrale Thema dieses Entwicklungsabschnitts) und Geschlechts-

identität sowie sexuelle Orientierung können fortgesetzt bzw. neu aufgegriffen werden. Wenn das behandelnde Team der Überzeugung ist, dass die biologischen Zusammenhänge verstanden wurden und integriert werden konnten sowie ausreichend Reflexionsfähigkeit zur Abschätzung aktueller und zukünftiger Folgen eigener Entscheidungen besteht, kann der/die Jugendliche jetzt autonome Entscheidungen treffen, die in vollem Umfang vom Behandlungsteam respektiert und befolgt werden müssen.

Wenn die Diagnose erst in der späteren Kindheit oder im Rahmen der (ausbleibenden) Pubertätsentwicklung gestellt wird, besteht schneller Handlungsbedarf, da die Aufklärung verdichtet und in kürzerer Zeit erfolgen muss. Die Eltern bedürfen in solchen Fällen ganz besonders intensiver Beratung und Unterstützung, da sie in dieser Entwicklungsphase des Kindes in der Regel wenig Zeit haben, sich selbst umfassend zu informieren und verschiedene Meinungen einzuholen.

Für beide Szenarien gilt, dass die Routinekontakte für die Aufklärung genutzt und vom Kind/Jugendlichen gesteuert werden sollten. Andererseits wird es auch Zeitpunkte geben, in denen das Behandlungsteam das Kind/den Jugendlichen auffordern kann, sich speziell mit einer Problematik auseinander zu setzen, weil eine Entscheidung ansteht.⁶ Es kann dann durchaus zu einer geplanten Intervention im Sinne einer Patientenschulung kommen. Personen aus dem sozialen Umfeld (Familie, Freunde) können an den Gesprächen beteiligt werden.

Das Angebot begleitender psychosozialer Beratung und Unterstützung (ggf. Psychotherapie) durch ein Teammitglied mit entsprechender Aus- oder Weiterbildung muss frühzeitig vorgestellt und angeboten werden. Diese Beratungsoption steht jederzeit zur Verfügung, muss aber nicht genutzt werden. Das Angebot ist darauf ausgerichtet, präventiv bei Belastungen Krisen zu vermeiden. Während einige Familien eine intensive, kontinuierliche Begleitung benötigen, brauchen andere nur das Wissen, dass es solche Ansprechpartner/innen gibt.

Weiterhin sollten alle Routineterminale genutzt werden, auf Hinweise seelischer Belastungsreaktionen oder einer Unzufriedenheit mit dem Geschlecht zu achten. Bei diesen Hinweisen sollte nach einer Klärung des Hilfebedarfs mit dem betroffenen Kind/Jugendlichen eine psychotherapeutisch orientierte Evaluation und ggf. Therapie erfolgen. Es ist wünschenswert, dass dies im sekundärpräventiven Sinne so früh erfolgen kann, dass sich keine manifeste psychiatrische Erkrankung als Komorbidität entwickelt – insbesondere Trauma-Folgestörung, Angststörungen oder depressive Entwicklung. Da Varianten/Störungen der Geschlechtsentwicklung nicht primär mit psychiatrischen Auffälligkeiten verbunden sind (mit Ausnahme mancher syndromalen Formen) und in aller Regel ein normales kognitives Leistungsvermögen vorliegt, sollen die neuen Behandlungsstrategien bei Kindern und Jugendlichen dazu beitragen, die Belastungen zu minimieren.

5. Strukturelle Herausforderungen für Aus-, Weiter- und Fortbildung, Forschung und medizinische Versorgung

5.1. Versorgung

Bei einer Vielzahl der DSD-Fälle handelt es sich um seltene Erkrankungen mit komplexen Anforderungen an die medizinische Versorgung, die nach Möglichkeit in spezialisierten Zentren er-

⁶In diesem Zusammenhang wird u. a. auf die Ausführungen zu Nicht-Einwilligungsfähigen in der Stellungnahme „Placebo in der Medizin“ der Bundesärztekammer verwiesen.

bracht werden sollte (vgl. Kapitel 6) und deren Finanzierung Detailwissen erfordert, das von einzelnen Einrichtungen nicht vorgehalten werden kann. Im Nationalen Aktionsplan des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) sind kürzlich Maßnahmenvorschläge erarbeitet worden. Für die Versorgung in Zentren für Seltene Erkrankungen werden hier Finanzierungsmöglichkeiten aufgezeigt, auf die an dieser Stelle verwiesen wird. In der Stellungnahme zur „Zukunft der deutschen Universitätsmedizin“ des Wissenschaftlichen Beirats der Bundesärztekammer aus dem Jahr 2013 wird auf die Besonderheiten der medizinischen Versorgung von seltenen Erkrankungen, die eine spezielle Infrastruktur bzw. hohe Interdisziplinarität erfordern, auf die Verlagerung von Krankheitsbildern aus dem stationären in den ambulanten Sektor sowie auf die Problematik von zum Teil gravierend fragmentierten Rechtsgrundlagen hingewiesen. Die in diesen Papieren aufgezeigten Probleme, wie beispielsweise lange Diagnosewege, erschwelter Zugang zu spezialisierter Diagnostik und Behandlung, mangelnde psychosoziale Unterstützung, unzureichendes Fallmanagement sowie fehlende organisierte Versorgungsketten, die zu Einschränkungen in der Teilhabe und Lebensqualität führen, gelten gleichermaßen für Menschen mit DSD. Auch im Bereich der medizinischen Versorgung von Menschen mit DSD ist eine bessere Vernetzung und Kompatibilität der bisherigen Versorgungsangebote sowie deren Vergütung, wie z. B. in der gesundheitlichen und sozialen Beratung, essentiell. Die gegenwärtige Versorgungssituation sieht z. B. eine Zerlegung einer ganzheitlichen, familienorientierten und gemeindenahen Betreuung der Kinder und Jugendlichen mit chronischen Gesundheitsstörungen in die Jugendhilfe, die Eingliederungshilfe, das Gesundheits- und das Bildungswesen vor. Die Überwindung von Systemgrenzen ist schwierig. Dies gilt insbesondere auch für Kinder und Jugendliche mit seltenen Erkrankungen, solchen mit unklaren Diagnosen und Prognosen und der daraus resultierenden Verunsicherung der Familien. Bei Varianten/Störungen der Geschlechtsentwicklung, die zentrale Aspekte der Persönlichkeitsbildung wie der Geschlechtsidentität betreffen, kann von einem überdurchschnittlich hohen Versorgungsbedarf in multidisziplinären Teams ausgegangen werden. Schnittstellen müssen gestaltet und Kooperationen erleichtert werden. Hier besteht in struktureller Hinsicht großer Handlungsbedarf.

5.2. Selbsthilfe

In dem Nationalen Aktionsplan wird ausdrücklich auf die Bedeutung der Selbsthilfe und damit der Peer-Beratung hingewiesen. Auch nach den Empfehlungen des Deutschen Ethikrates wird der Peer-Beratung ein zunehmender Stellenwert in der Betreuung von Menschen mit DSD eingeräumt. Nach den internationalen Standards zur Peer-Beratung sollte eine unparteiische, nicht-direktive und ergebnisoffene Beratung erfolgen, wobei die beratenden, selbst betroffenen Menschen eine Grundausbildung in Gesprächsführung und Konfliktbewältigung erhalten haben. Die Finanzierung einer solchen Ausbildung und Inanspruchnahme der Beratung ist derzeit weitgehend ungeklärt.

5.3. Transition

Bei Vorliegen von DSD ist der Übergang von der Kinder- und Jugendmedizin in die Betreuung durch Ärzte aus der Erwachsenenmedizin wie bei anderen chronischen und/oder angeborenen seltenen Gesundheitsstörungen eine besondere Herausforderung für

alle Beteiligten. Derzeit werden auf wissenschaftlicher Basis Versorgungskonzepte sowohl zum Case-Management als auch zum Empowerment entwickelt. Die Regelfinanzierung solcher möglicherweise diagnoseübergreifender, transitionsspezifischer Patientenschulungen ist völlig unklar, da sich die Vergütung für Patientenschulungen nur auf solche beziehen, die diagnosespezifisch als Schulung zum besseren Behandlungsmanagement angeboten werden.

5.4. Forschungsbedarf

Darüber hinaus wird deutlich, dass in Bezug auf die Versorgungssituation von Menschen mit DSD großer Forschungsbedarf besteht. Im Nationalen Aktionsplan werden konkrete Maßnahmen beschrieben, die zu einer Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen führen können. Um Verbesserungen der Versorgungswege einschließlich der Diagnosestellung, Zugang zu Behandlungen, multidisziplinäre Betreuung, psychosozialer Beratung und Zugang zu Behandlung bei seelischen Beeinträchtigungen überprüfen zu können, sollen Indikatoren entwickelt werden, die zu evidenzbasierten Versorgungssystemen führen. Die Einrichtung von speziellen Versorgungs- und Referenzzentren muss zu besseren gesundheitlichen Verläufen, größeren Teilhabechancen und höherer Patientenzufriedenheit führen.

5.5. Verlagerung von Versorgungsgebieten aus dem stationären in den ambulanten Bereich

Insbesondere vor dem Hintergrund einer zunehmenden Verlagerung von Versorgungsgebieten aus dem stationären in den ambulanten Bereich wird die in der Stellungnahme des Wissenschaftlichen Beirats der Bundesärztekammer zur Universitätsmedizin geforderte Bindung von Vergütungsanteilen an den Nachweis einer Zusammenarbeit in Weiterbildung, Ausbildung und Forschung zwischen niedergelassenen Zentren und universitären Forschungseinrichtungen für den Bereich der medizinischen Versorgung von Menschen mit DSD als besonders wichtig hervorgehoben.

5.6. Ärztliche Wissensvermittlung

Während des Medizinstudiums müssen die Grundlagen der Physiologie und Pathophysiologie, der Genese und der klinischen Erscheinungsformen von DSD gelehrt und gelernt werden. Darüber hinaus müssen angehende Ärzte den Umgang mit seltenen Erkrankungen lernen. Hierzu gehören Kenntnisse über die Zusammenarbeit mit spezialisierten Zentren und auch der Kommunikation mit Betroffenen und Eltern.

In der Ärztlichen Weiterbildung müssen Kenntnisse in der Diagnostik und Differentialdiagnostik in allen Fachgebieten erworben werden, in denen typischerweise Patienten mit DSD versorgt werden können. Insbesondere sind Kenntnisse der Zeitabfolge von Diagnostik und Therapie wichtig, um dringliche von nicht dringlichen Maßnahmen unterscheiden zu können. Zudem muss die Zusammenarbeit mit spezialisierten Zentren für die Versorgung dieser seltenen Erkrankungen Inhalt der Weiterbildung sein. Dazu gehört auch, die Grenzen der Versorgungsmöglichkeiten einschätzen zu können. Über die allgemeinen Kenntnisse der fachärztlichen Gesprächsführung hinaus müssen Kenntnisse über die Kommunikation, insbesondere hinsichtlich des Geschlechts, vor allem anlässlich der ersten (Verdachts-)Diagnosestellung erworben werden.

Ärztinnen und Ärzte, die sich im Rahmen ihrer Weiterbildung weiter spezialisieren und deshalb in die Versorgung von Patienten mit DSD besonders eingebunden sind, müssen ihrem Fachgebiet entsprechend die notwendigen diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen beherrschen. Auch müssen sie mit der Zusammenarbeit mit hochspezialisierten Zentren vertraut sein und eigene Grenzen der Versorgungsmöglichkeit zuverlässig identifizieren. Sie müssen betroffene Patienten in Zusammenarbeit mit einem hochspezialisierten Zentrum innerhalb der Grenzen ihres jeweiligen Fachgebietes betreuen können.

Die notwendigen Inhalte und Lernziele sollen jeweils in Zusammenarbeit mit den betroffenen wissenschaftlichen Fachgesellschaften in die (Muster-)Weiterbildungsordnung eingearbeitet werden.

Die im Rahmen einer hochspezialisierten Tätigkeit in einem Zentrum für die Versorgung von Patienten mit DSD darüber hinaus zu erlangenden speziellen Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten sind hingegen nicht in der Weiterbildungsordnung abzubilden, da sie nur wenige an Zentren tätige Ärztinnen und Ärzte betreffen und es sich um Spezialwissen handelt.

Ärztinnen und Ärzte, die Patienten mit DSD versorgen, müssen sich in diesem Bereich fortbilden, um den aktuellen Stand des medizinischen Wissens zu kennen. Dabei kommt den Spezialisten und insbesondere den für die Versorgung spezialisierten Zentren die Aufgabe zu, entsprechende Fortbildungen anzubieten. Die Ärztekammern unterstützen die Durchführung solcher Fortbildungen.

6. Kompetenzzentren

Die vorliegende Stellungnahme unterstützt die Empfehlung des Deutschen Ethikrates, dass die medizinische und psychologische Beratung von DSD-Betroffenen und ihren Eltern sowie die Diagnostik und Behandlung in einem speziell dafür qualifizierten, interdisziplinär zusammengesetzten Kompetenzzentrum von Ärzten und Experten aus allen weiteren erforderlichen Spezialdisziplinen erfolgen sollten. Ein Zentrum umfasst sowohl personelle als auch räumliche und zeitliche Mittel für die Bildung und die Arbeit eines interdisziplinären Teams. Die Pfade zur spezialisierten Diagnostik unter Einbeziehung von speziellen bildgebenden Verfahren und zur biochemischen und molekulargenetischen Diagnostik auch in Zusammenarbeit mit auswärtigen Institutionen müssen dargestellt werden. Ein Kompetenzzentrum für DSD soll auf vielschichtige Betreuungssituationen eingehen. Zu berücksichtigen sind angemessene Beratungs- und Untersuchungsräume und Rahmenbedingungen wie Übernachtungsmöglichkeiten für Familien mit langer Anreise.

Der Nationale Aktionsplan des NAMSE umfasst Maßnahmenvorschläge mit konkreten Handlungsempfehlungen zum Informationsmanagement, zu möglichen Diagnosewegen, zu Versorgungsstrukturen und zur Erforschung der Seltenen Erkrankungen für sinnvoll. Für Deutschland empfiehlt NAMSE die Bildung von Zentren in drei arbeitsteilig gegliederten und miteinander vernetzten Ebenen, die sich im angebotenen Leistungsspektrum unterscheiden und in wohnortnahe, primär- und fachärztliche Versorgung eingebettet sind. Dabei unterscheidet der Nationale Aktionsplan in Typ A, B und C Zentren, wobei die Typ A Zentren das Aufgabenspektrum eines Kompetenzzentrums abdecken (zur Erläuterung der Typ B und C Zentrenstruktur wird auf den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen verwiesen):

Typ A Zentren stellen Referenzzentren für Seltene Erkrankungen dar, die sich aus mehreren Fachzentren (Typ B Zentren) zusammensetzen und zusätzlich über krankheitsübergreifende Strukturen (z. B. für die Betreuung von Patienten mit unklarer Diagnose, Lotsen, interdisziplinäre Fallkonferenzen, innovative Spezialdiagnostik) verfügen. Sie sind zudem für die unklaren Fälle zuständig, betreiben Grundlagen- und klinische Forschung und stellen die Basis der medizinischen Ausbildung dar. Die Typ C Zentren (Kooperationszentren für bestimmte Krankheiten oder Krankheitsgruppen) stellen die krankheits- oder krankheitsgruppenspezifische ambulante Versorgung interdisziplinär und multiprofessionell sicher.

Ein Kompetenzzentrum für DSD der Stufe A sollte als Kernelement ein interdisziplinäres Team zur Diagnostik und Betreuung aufweisen, das in allen Elementen eine große Erfahrung im Bereich DSD umfasst. Zur Koordination erhält ein Team-Mitglied als eine psychosozial geschulte Person die Funktion der/des Team-Managers. Diese Person übernimmt die Aufgaben eines Lotsen im interdisziplinären Team und ist primärer Ansprechpartner für Betroffene und ihre Familien. Der Lotse soll eine optimale und lückenlose Versorgung des Patienten sicherstellen, um den Diagnoseweg für Ratsuchende zu verkürzen und die Behandlungsqualität sowie die Patientenzufriedenheit zu erhöhen. Zur Erhebung der medizinischen aber auch der psychischen Vorgeschichte wird ein Anamnesefragebogen entwickelt, der es erlaubt, die Fragen und Bedürfnisse zu bündeln und Kontakte innerhalb der Fachdisziplinen im interdisziplinären Team zu koordinieren. Der Lotse ist zuständig für den zentrumsinternen Informationsfluss und die Gewährleistung von reibungslosen Abläufen und lückenloser Dokumentation. Hierzu gehören die Unterstützung der internen Vernetzung (Gewährleistung von Interdisziplinarität statt Multidisziplinarität) und der externen Vernetzung zu Versorgungseinheiten der Level B und C mit Ärzten und Psychotherapeuten (nach der Nomenklatur des Nationalen Aktionsplans), und zu peripher assoziierten Einrichtungen (Jugendamt, Schule). Eine Finanzierung zur Vorhaltung dieser Strukturmechanismen ist sicherzustellen.

Eine Evaluation der Zentren ist anzustreben. Hierzu gehören neben der fachlichen Kompetenz nach den Empfehlungen des European Committee of Experts on Rare Diseases, das die Vorgaben zu Zentren für Seltene Erkrankungen in Europa erarbeitet hat, auch ein jährlicher Arbeitsbericht, der u. a. Angaben zur Anzahl der betreuten Patienten und zum Umfang der Betreuung enthält.

LITERATUR*

1. Ahmed SF, Achermann JC, Arlt W, Balen A, Conway G, Edwards Z, Elford S, Hughes IA, Izatt L, Krone N, Miles H, O'Toole S, Perry L, Sanders C, Simmonds M, Michael WA, Watt A, Willis D (2011): UK Guidance On The Initial Evaluation of an infant or an adolescent with a suspected disorder of sex development; Clin Endocrinol (Oxf). 75, 12–26
2. Bundesärztekammer (2010): Stellungnahme „Placebo in der Medizin“ des Wissenschaftlichen Beirats; Kurzfassung: Deutsches Ärzteblatt 107, Heft 28–29 (19.07.2010), S. A 1417–21; Langfassung: Deutscher Ärzteverlag (ISBN 978–3–7691–3491–9) oder unter http://www.bundesaerztekammer.de/downloads/Placebo_LF_1_17012011.pdf [15.12.2014]
3. Chase C (2003): What is the agenda of the intersex patient advocacy movement?; Endocrinologist 13/3, 240–242

*Das Literaturverzeichnis führt die entscheidenden Arbeiten zum Stand der medizinischen Wissenschaft auf. Es soll die vertiefte Beschäftigung mit der Thematik ermöglichen.

4. Coester-Waltjen D (2010): Geschlecht – kein Thema mehr für das Recht?; Juristenzeitung 65/17, 852–856
5. Cox K, Bryce J, Jiang J et al. (2014): Novel associations in disorders of sex development: findings from the I-DSD Registry.; J Clin Endocrin Metab, Feb 99(2), E348–355
6. Cools M (2014): Germ cell cancer risk in DSD patients; Ann Endocrinol (Paris) 75(2), 67–71
7. Deutscher Ethikrat (2012): Stellungnahme Intersexualität, Berlin
8. Dreger AD (1999): When medicine goes too far in the pursuit of normality; Health Ethics Today 10/1, 2–5
9. Epidemiologie und Informatik (IMBEI) (2012): Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz, Jahresbericht
10. European Committee of Experts on Rare Diseases; <http://www.eucerd.eu/> [24.09.2014]
11. Frader J, Alderson P, Asch A, Aspinall C et al. (2004): Health care professionals and intersex conditions; Archives of Pediatric and Adolescent Medicine 158/5, 426–28
12. Greenberg JA (2006): International legal developments protecting the autonomy rights of sexual minorities: Who should determine the appropriate treatment for an intersex child?; Ethics and Intersexuality, Dordrecht 2006, 87–102
13. Hiort O, Reinecke S, Thyen U, Jürgensen M, Holterhus PM, Schön D, Richter-Appelt H (2003): Aspects of puberty in disorders of somatosexual differentiation; J Pediatr Endoc Met 16: 297–306
14. Hiort O, Birnbaum W, Marshall L, Wunsch L, Werner R, Schröder T, Döhnert U, Holterhus PM (2014): Management of disorders of sex development. Nature Reviews Endocrinology 10, 520–529 (2014). doi:10.1038/nrendo.2014.108. Epub 2014 Jul 15.
15. Hughes IA, Houk C, Ahmed SF et al. (2006): Consensus statement on management of intersex disorders; J Pediatr Urology 2, 148–162
16. Intersex and human rights (2006): The long view; Ethics and Intersexuality, Sytsma 73–86
17. Kaprova-Pleskacova J, Stoop H, Brüggewirthe H, Cools M, Wolfenbuttel KP, Drop SL, Snaiderova M, Lebl J, Oosterhuis JW, Looijenga LH (2013): Complete androgen insensitivity syndrome: factors influencing gonadal histology including germ cell pathology; Mod Pathol Nov 1. doi: 10.1038/modpathol.2013.193. Epub ahead of print
18. Kessler SJ (1998): Lessons from the Intersexed. New Brunswick
19. Kipnis K, Diamond M (1998): Pediatric ethics and the surgical assignment of sex; The Journal of Clinical Ethics 9, 4398–410
20. Lang C (2006): Intersexualität. Menschen zwischen den Geschlechtern; Frankfurt a. M./New York
21. Meyer-Bahlburg HF (2004): Gender assignment and psychosexual management; Encyclopedia of Endocrine Diseases 2, 125–134
22. Meyer-Bahlburg HF, Dolezal C, Baker SW, Ehrhardt AA, New MI (2006): Gender development in women with congenital adrenal hyperplasia as a function of disorder severity; Archives of Sexual Behavior 35(6), 667–684
23. Money J, Ehrhardt A (1972): Man & Woman, Boy & Girl: the differentiation and dimorphism of gender identity from conception to maturity. Baltimore
24. Moran ME, Karkazis K (2012): Developing a multidisciplinary team for disorders of sex development: planning, implementation, and operation tools for care providers; Adv Urol. 604135
25. Mouriquand P, Caldame A, Malone P, Frank JD, Hoebeke P (2014): The ESPU/SPU standpoint on the surgical management of Disorders of Sex Development (DSD); J Ped Urol 10, 8–10
26. NAMSE; Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (2013): Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen, S. 13; <http://www.namse.de/> [24.09.2014]
27. Nieschlag E (2013): Klinefelter-Syndrom: Häufigste Form des Hypogonadismus, aber oft übersehen oder unbehandelt; Dtsch Arztebl 110(20), 347–353
28. Pleskacova J, Hersmus R, Oosterhuis JW, Setyawati BA, Faradz SM, Cools M, Wolfenbuttel KP, Lebl J, Drop SL, Looijenga LH (2010): Tumor Risk in Disorders of Sex Development; Sex Dev 4, 259–269
29. Robert Koch-Institut (2012): Krebs in Deutschland 2012 – aktuelle Entwicklung des epidemiologischen Krebsgeschehens in Deutschland (Deutscher Krebskongress, Berlin); http://www.krebsdaten.de/Krebs/DE/Content/Publikationen/Poster/Downloads/2012/kid_krebskongress2012.html [24.09.2014]
30. Rothärmel S (2006): Rechtsfragen der medizinischen Intervention bei Intersexualität; Medizinrecht 24/5, 274–284
31. Schweizer K, Brinkmann L, Richter-Appelt H (2007): Zum Problem der männlichen Geschlechtszuweisung bei XX-chromosomalen Personen mit Androgenitalem Syndrom (AGS); Zeitschrift für Sexualforschung 20(2), 145–161
32. Schweizer K, Brunner F, Handford C, Richter-Appelt H (2014): Gender experience and satisfaction with gender allocation in adults with diverse intersex conditions (Divergences of Sex Development, DSD); Psychology & Sexuality 5(1), 56–82
33. Scriba PC, Fuchs C, Kurth B (Hrsg) (2012): Report Versorgungsforschung Band 5 der Initiative zur Versorgungsforschung der Bundesärztekammer „Medizinische Versorgung in der Transition. Spezielle Anforderungen beim Übergang vom Kindes- und Jugendalter zum Erwachsenenalter“; Reihen-Hrsg Band 5: Reincke M, Zepp F, Deutscher Ärzteverlag
34. Thyen U, Lanz K, Holterhus PM, Hiort O (2006): Epidemiology and initial management of ambiguous genitalia at birth in Germany; Horm Res 66, 195–2003
35. UN Committee on the Elimination of Discrimination against Women (Ed) (2009): Concluding observations of the Committee on the Elimination of Discrimination against Women. Germany (CEDAW/C/DEU/CO/6); <http://www.unhcr.org/refworld/pdfid/49f81b632.pdf> [07.02.2012] umgeleitet auf <http://www.refworld.org/cgi-bin/texis/vtx/rwmain?docid=49f81b632> [24.09.2014]
36. Vilain E, Sarafoglou K, Yehya N (2008): Disorders of sex development. Pediatric Endocrinology and Inborn Errors of Metabolism; Mc Graw Hill Medical, 527–601
37. Warne GL, Grover S, Zajac JD (2005): Hormonal therapies for individuals with intersex conditions: protocol for use; Treat Endocrinol. 4: 19–29
38. Wiesemann C, Ude-Koeller S, Sinnecker G, Thyen U (2010): Ethical principles and recommendations for the medical management of differences of sex development (DSD)/intersex in children and adolescents; European Journal of Pediatrics 169/6, 671–679
39. Wiesemann C (2014, im Erscheinen): Intersex. Hrsg. Sturma D: Handbuch Bioethik
40. Wissenschaftlicher Beirat der Bundesärztekammer (2013): Stellungnahme „Zukunft der deutschen Universitätsmedizin – kritische Faktoren für eine nachhaltige Entwicklung“; Dtsch Arztebl 110(8): A-337 / B-309 / C-309

MITGLIEDER DES ARBEITSKREISES

Dr. med. Sabine Anthuber
Oberärztin im Klinikum Starnberg, Akademisches Krankenhaus der Ludwig-Maximilians-Universität München

Dr. med. Heidrun Gitter
Präsidentin der Ärztekammer Bremen und Vorstandsmitglied der Bundesärztekammer

Prof. Dr. med. Dr. med. dent. Dr. phil. Dominik Groß
Direktor des Instituts für Geschichte, Theorie und Ethik der Medizin, Universitätsklinikum Aachen

Prof. Dr. med. Olaf Hiort
Leiter der Sektion für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Lübeck

Prof. Dr. med. Dipl.-Psych. Michael Huss
Direktor der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie und -psychotherapie, Johannes Gutenberg-Universität

Prof. Dr. med. Susanne Krege
Leiterin der Klinik für Urologie und Kinderurologie, Alexianer Krefeld GmbH

Prof. Dr. med. Dr. h. c. Eberhard Nieschlag (Federführung)
Arzt für Innere Medizin, Endokrinologie und Andrologie, ehemaliger Direktor des Instituts für Reproduktionsmedizin und Andrologie des Universitätsklinikums Münster

Prof. Dr. phil. Hertha Richter-Appelt
Stellv. Direktorin des Instituts für Sexualforschung u. Forensische Psychiatrie, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Prof. Dr. med. Dr. h. c. Peter C. Scriba
Vorsitzender des Wissenschaftlichen Beirats der Bundesärztekammer, em. Direktor der Medizinischen Klinik Innenstadt der Ludwig-Maximilians-Universität München

Prof. Dr. med. Gernot H. G. Sinnecker
Chefarzt der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Klinikum der Stadt Wolfsburg

Prof. Dr. med. Raimund Stein
Leiter der Abteilung Kinderurologie, Urologische Klinik und Poliklinik, Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Mainz

Prof. Dr. med. Ute Thyen
Oberärztin an der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Schleswig-Holstein, Campus Lübeck

BEKANNTGABEN DER HERAUSGEBER

Prof. Dr. med. Peter Wieacker
Direktor des Instituts für Humangenetik, Universitätsklinikum Münster

Prof. Dr. med. Claudia Wiesemann
Direktorin des Instituts für Ethik und Geschichte der Medizin an der Medizinischen
Fakultät, Georg-August-Universität Göttingen

Prof. Dr. med. Fred Zepp (Federführung)
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Johannes Gutenberg-
Universität

GESCHÄFTSFÜHRUNG

Dezernat Wissenschaft, Forschung und Ethik
Bundesärztekammer
Herbert-Lewin-Platz 1, 10623 Berlin
E-Mail: dezernat6@baek.de

■ Zitierweise dieses Beitrags:
Dtsch Arztebl 2015; DOI: 10.3238/arztebl.2015.stn_dsd_baek_01