

Mehr Sicherheit im Umgang mit Varianten der Geschlechtsentwicklung

Online-Kurs gibt Orientierung für Diagnostik und Betreuung

Agnes Bauer, Martin Wabitsch, Ulla Döhnert, Olaf Hiort

Von einer Variante der Geschlechtsentwicklung wird gesprochen, wenn bei einem Menschen der Chromosomensatz, die Ausprägung der Keimdrüsen – Hoden, Eierstöcke – und das äußere geschlechtliche Erscheinungsbild nicht übereinstimmen.

Abhängig von den zugrunde liegenden Kriterien wird geschätzt, dass eine Variante der Geschlechtsentwicklung (differences of sex development, DSD) bei 0,05 % bis 1,7 % aller Menschen vorkommt [1]. Dabei handelt es sich um „Menschen, deren geschlechtliches Erscheinungsbild von Geburt an hinsichtlich der Chromosomen, der Keimdrüsen, der Hormonproduktion und der Körperform nicht nur (typisch) männlich oder nur (typisch) weiblich ausgeprägt ist, sondern [...] eine Mischung darstellt“ [2]. Anlass für eine Diagnose aus der Gruppe der DSD geben meist Beobachtungen rund um die Geburt und um die Pubertät. Fehlendes Wissen über DSD führt häufig dazu, dass diese Menschen diskriminiert werden, da sie keine adäquate Versorgung erhalten

[3]. Oft vergehen wie bei Menschen mit seltenen Erkrankungen Jahre bis zur Diagnosestellung. Eine Online-Fortbildung bietet leicht zugängliches Wissen über Hintergründe und Behandlung und gibt Orientierung für eine einfühlsame und kompetente Betreuung der jungen Patient*innen sowie ihrer Familien.

Diagnostische Zeitpunkte

Die Geschlechtsentwicklung ist ein komplexer Prozess, der von verschiedenen Faktoren beeinflusst wird. In Deutschland werden jährlich etwa 140 Kinder mit einem varianten Genitale geboren [4]. Erfahrungsgemäß werden einige erst in der Folge entdeckt – möglicherweise erkennt man bei einer frühen Vorsorgeuntersuchung erstmals, dass das Genitale des Säuglings unty-

pisch aussieht. Jedoch zeigen sich die wenigsten Varianten so offensichtlich [5]. Es kann vorkommen, dass Mädchen wegen einer Leistenhernie operiert werden müssen und hierbei Hoden gefunden werden. In anderen Fällen kann ein unerwartetes Ergebnis auftreten, wenn zur Beurteilung der Wachstums- und Pubertätsentwicklung in der Jugend eine Chromosomenanalyse durchgeführt wird.

Strukturierte Diagnostik und diversitätssensible Begleitung

Akuter medizinischer Handlungsbedarf besteht vorrangig bei der Diagnose des adrenogenitalen Syndroms (AGS). Die meisten anderen Varianten erfordern eine strukturierte Diagnostik (Abb. 1), die sensible Begleitung der Familien und eine Überweisung an ein DSD-Zentrum (mehr unter: www.info.dsdcare.de).

Aufgrund der Seltenheit der Diagnosen bestehen in der Praxis oft Unsicherheiten. Kein Wunder, denn die Prävalenzen reichen vom Klinefelter-Syndrom mit 1:500 männlichen Geburten [6] bis zu 1:20.000 oder noch seltener für die komplette Androgenresistenz (CAIS) [7]. Hinzu kommen Berührungängste und Befangenheit, da gesellschaftlich bedingt oft die Übung fehlt, Geschlecht als Spektrum oder auch jenseits von zwei Polen zu sehen [8]. In der Folge erleben Menschen mit einer DSD in medizinischen Settings Diskriminierung und meiden gegebenenfalls medizinische Versorgungssituationen.

Online-Fortbildungsangebot

Die Online-Fortbildung „Varianten der Geschlechtsentwicklung: Grundlagen – Diagnostik – Therapie und Begleitung“ bietet anhand von Lernvideos einen in-

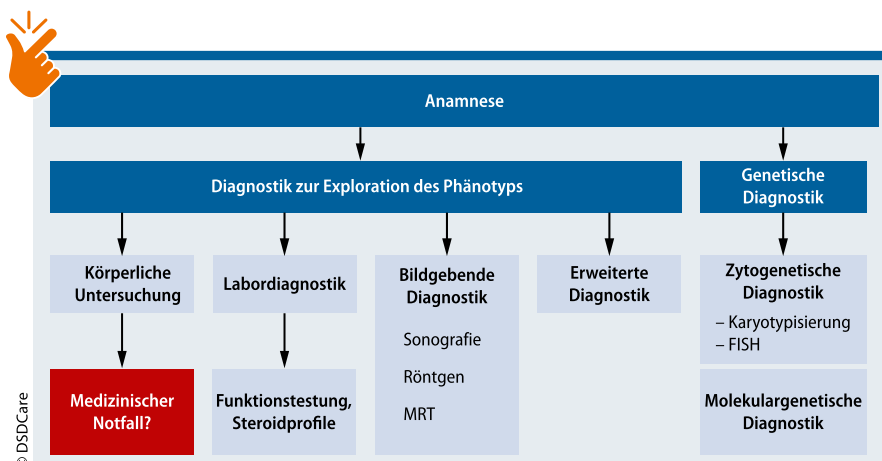


Abb. 1: Diagnosestellung einer varianten Geschlechtsentwicklung

Beispielvideos und Anmeldung

Beispielvideos finden Sie unter www.short.saps-ulm.de/dsdmed



Anmeldung zur Fortbildung unter www.wissenschaftliche-weiterbildung.org/angebote/varianten-der-geschlechtsentwicklung/



20 CME-Punkte, Kosten 250 €

Informationen zu DSD-Zentren in Deutschland finden Sie unter www.info.dsdcare.de

terdisziplinären Überblick zum Thema DSD. Nach einer thematischen Einführung mit O-Tönen von Betroffenen und ihren Familien werden die Grundlagen der Geschlechtsentwicklung sowie ein Überblick über die Varianten der Geschlechtsentwicklung vermittelt [4].

Das Herzstück der Fortbildung bilden acht Videos mit Fallbeispielen, die verschiedene Zeitpunkte der Diagnosestellung und unterschiedliche Leitsymptome behandeln: Diagnostik rund um die Geburt, Befunde im Säuglings- und Kleinkindalter, Zufallsbefunde im Kindesalter, Diagnostik rund um die Pubertät sowie die Diagnosestellung im Erwachsenenalter.

Interdisziplinäre Versorgung

Expert*innen sowie Leitlinien weltweit weisen auf die Notwendigkeit einer interdisziplinären Versorgung hin [9, 10]. Dies greift das Folgekapitel zu Therapie und Begleitung auf: Neben endokrino-logischen Therapien (AGS, Pubertätsinduktion/Hormonersatztherapien) werden chirurgische Eingriffe (wie Gonadektomien und Genitaloperationen) sowie Möglichkeiten zur Erhaltung der Fertilität behandelt. Zentrale Angebote der Selbsthilfe, wie Peerberatung und Vernetzung, werden ebenfalls beschrieben. Das Abschlusskapitel zur psychosozialen Situation veranschaulicht anhand konkreter Beispiele, wie eine diversitätssensible Gesprächsführung gestaltet werden kann und welche psychosozialen Bedürfnisse Patient*innen

und ihre Familien in unterschiedlichen Lebenssituationen haben. Es bietet Informationen zu sozialrechtlichen Rahmenbedingungen (zum Beispiel Eintrag des Personenstandes) sowie zu den Möglichkeiten und Grenzen der Geschlechtsidentitätsprognosen.

Um diese Breite kompetent abzudecken, wurden bei der inhaltlichen Konzeption und Umsetzung zwei Selbsthilfeorganisationen (Intergeschlechtliche Menschen e.V. [www.im-ev.de] und die AGS Eltern- und Patienten-Initiative [www.ags-initiative.de]) sowie zahlreiche Expert*innen aus verschiedenen DSD-Zentren eingebunden. Dies geschah im Rahmen des vom Bundesgesundheitsministerium geförderten Projekts „DSDCare“ (FKZ 2519FSB503).

Keine Scheu vor Seltenem

Auch wenn Varianten der Geschlechtsentwicklung selten sind, ist das Wissen dazu nunmehr leicht zugänglich. Entscheidend für eine erfolgreiche ganzheitliche Betreuung ist eine offene und wertschätzende Haltung aller Beteiligten [11]. Für eine spezialisierte Betreuung können Sie Ihre Patient*innen stets an ausgewiesene Zentren (oder DSD-Zentren) überweisen. Informationen dazu finden Sie über das Deutsche Referenznetzwerk DSD.

Literatur:

1. Factsheet Intersex. United Nations Human Rights Office of the High Commissioner. Verfügbar unter: <https://www.unfe.org/en/know-the-facts/challenges-solutions/intersex>. Aufgerufen am 25.6.2024
2. Webseite IM e.V. Verfügbar unter: <https://im-ev.de/intergeschlechtlichkeit/>. Aufgerufen am 29.6.2024
3. Gupta A, Lockeman K, Edwards C. Increasing knowledge and self-efficacy on differences in sex development (DSD): a team-based learning activity for pediatric residents. *MedEdPORTAL*. 2021;17:11105
4. Thyen U, Lanz K, Holterhus PM, Hiort O. Epidemiology and initial management of ambiguous genitalia at birth in Germany. *Horm Res Paediatr*. 2006;66(4):195-203
5. Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA. Consensus statement on management of intersex disorders. *Arch Dis Child*. 2006;91(7):554-63
6. Nieschlag E. Klinefelter syndrome: the commonest form of hypogonadism, but often overlooked or untreated. *Dtsch Arztebl Int*. 2013;110(20):347
7. Boehmer ALM, Brüngenwirth H, van Assendelft C et al. Genotype versus phenotype in families with androgen insensitivity syndrome. *J Clin Endocrinol Metab*. 2001;86:4151-60

8. Hegarty P, Smith A. Public understanding of intersex: an update on recent findings. *Int J Impot Res*. 2023;35(1):72-7
9. Cools M, Nordenström A, Robeva R, et al. Caring for individuals with a difference of sex development (DSD): a consensus statement. *Nat Rev Endocrinol*. 2018;14(7):415-29
10. Krege S, Eckoldt F, Richter-Unruh A. S2k Leitlinie Varianten der Geschlechtsentwicklung Version 1.0 (Juli 2016). AWMF-Registernr. 174/001. Verfügbar: https://aem-online.de/fileadmin/user_upload/Publikationen/S2k_Geschlechtsentwicklung-Varianten_2016-08_01_1_.pdf. Aufgerufen am 23.7.2024
11. Hegarty P. The psychology of people with variable sex characteristics/intersex. *Curr Opin Psychol*. 2023;49:101539



Dipl.-Psych. Agnes Bauer

Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Ulm
Eythstr. 24, 89075 Ulm
agnes.bauer@uniklinik-ulm.de



Prof. Dr. med. Martin Wabitsch

Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Ulm

Dr. med. Ulla Döhnert

Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie
Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck

Prof. Dr. med. Olaf Hiort

Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie

Förderhinweis: Das Projekt DSDCare und die Fortbildung wurden vom Bundesministerium für Gesundheit unter dem Kennzeichen 2519FSB503 gefördert.

Interessenkonflikt:

Die Autorinnen und Autoren geben an, dass bei der Erstellung des Beitrags kein Interessenkonflikt vorlag.