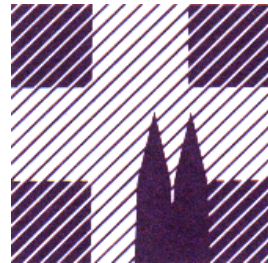


Überlegungen zur praktischen Umsetzung des DSD-Consensus-Statements

Eckhard Korsch



Kinderkrankenhaus
Amsterdamerstrasse

Consensus Statement on Management of Intersex Disorders

Hughes, et al. ADC 2006

Lee, et al. Pediatrics 2006

Houk, et al. Pediatrics 2006, Summary

In collaboration with the participants in the International Consensus Conference on Intersex organized by the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and the European Society for Paediatric Endocrinology

Consensus Statement on Management of Intersex Disorders

- I. Einleitung (Methodik)
- II. Nomenklatur und Definitionen (inkl. Diskurs zur psychosozialen Problematik)
- III. Diagnostik und Management des DSD
 - a. Generelles Behandlungskonzept
 - b. Das multidisziplinäre Team
 - c. Klinische Diagnostik
 - d. Diagnostische Evaluation
 - e. Geschlechtszuordnung beim Neugeborenen
 - f. Chirurgisches Management
 - g. Substitution von Sexualhormonen
 - h. Psychosoziales Management
- IV. Outcome bei DSD
 - a. Problemstellung
 - b. Chirurgisches Outcome
 - c. Risiko gonadaler Tumoren
 - d. Soziokulturelle Faktoren
- V. Zukünftige Studien
- VI. Anhang 1: Rolle der Selbsthilfegruppen
- VII. Anhang 2: gesetzliche Regularien (USA, UK, Kolumbien)

Methodik

... establishing a number of working groups

... from 50 international experts in the field

... written responses to a defined set of questions resulting from evidence-based review of the literature

... subsequent gathering of participants,

.... framework for a consensus document was agreed

- Zusammenkunft der Vielzahl von Experten zu begrüßen
- daraus resultiert ein „mittleres“ EBM-Level
(→ nicht standardisiertes Konsensusverfahren)

Faktoren, die die Validität von Leitlinien beeinflussen

Grimshaw JM, Eccles MP, Russell IT. Developing clinically valid practice guidelines. J Eval Clin Pract 1995; 1 (1): 37-48.

Validität der Leitlinie	Evidenz-Synthese	Zusammensetzung des Leitliniengremium	Leitlinienentwicklung
hoch	Systematische Übersichtsarbeit	Alle maßgeblichen Gruppen	Evidenz-basiert
mittel	Unsystematische Übersichtsarbeit	Einige betroffene Gruppen	Formaler Konsens
Niedrig	Expertenmeinung	Eine Gruppe	Informeller Konsens

NOMENCLATURE AND DEFINITIONS

a)... Necessitate a reexamination of nomenclature

... Terms such as “intersex,” “pseudohermaphroditism,”

“hermaphroditism,” “sex reversal,” ... controversial ... pejorative and confusing

b) ...“disorders of sex development” (DSD) ... defined ... congenital conditions in which development of chromosomal, gonadal, or anatomic sex is atypical

- DSD ist ein pseudo-unverfänglicher, abstrahierender Oberbegriff
- Selbst in der Überschrift der Publikationen wird “Intersex” statt DSD gebraucht (“warum wohl ?”)
- Die Beschreibung der Untergruppen macht allerdings wieder eine (pejorative and confusing?) Deskription notwendig

NOMENCLATURE AND DEFINITIONS

... wie würden Sie Eltern eines Neugeborenen mit
46,XX Karyotyp und Prader IV Genitale “46,XX DSD” erläutern?
... nicht in irgendeiner Weise mit “Masukulinisation of an XX female”?

Table 1 Proposed revised nomenclature

Previous	Proposed
Intersex	Disorders of sex development (DSD)
Male pseudohermaphrodite Undervirilisation of an XY male Undermasculinisation of an XY male	46,XY DSD
Female pseudohermaphrodite Overvirilisation of an XX female Masculinisation of an XX female	46,XX DSD
True hermaphrodite	Ovotesticular DSD
XX male or XX sex reversal	46,XX testicular DSD
XY sex reversal	46,XY complete gonadal dysgenesis



NOMENCLATURE AND DEFINITIONS

„... Karyotype is useful for classification, unnecessary reference ... should be avoyded ...“

- Ein Ignorieren des Karyotyps ist praktisch nicht möglich, gerade weil die Klassifikation darauf basiert.
- UTS und Klinefelter (AGS/CAH) als DSD?
- PMDS ist m. A. nach keine „disorders in androgen synthesis or action“

Table 2 An example of a DSD classification

Sex chromosome DSD	46,XY DSD	46,XX DSD
(A) 45,X (Turner syndrome and variants)	(A) Disorders of gonadal (testicular) development 1. Complete gonadal dysgenesis (Swyer syndrome)	(A) Disorders of gonadal (ovarian) development 1. Ovotesticular DSD 2. Testicular DSD (eg, SRY+, dup SOX9) 3. Gonadal dysgenesis
(B) 47,XXY (Klinefelter syndrome and variants)	2. Partial gonadal dysgenesis 3. Gonadal regression 4. Ovotesticular DSD	
(C) 45,X/46,XY (mixed gonadal dysgenesis, ovotesticular DSD)	(B) Disorders in androgen synthesis or action 1. Androgen biosynthesis defect (eg, 17-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency, 5 α reductase deficiency, StAR mutations) 2. Defect in androgen action (eg, CAIS, PAIS) 3. LH receptor defects (eg, Leydig cell hypoplasia, aplasia) 4. Disorders of AMH and AMH receptor (persistent mullerian duct syndrome)	(B) Androgen excess 1. Fetal (eg, 21-hydroxylase deficiency, 11-hydroxylase deficiency) 2. Fetoplacental (aromatase deficiency, POR) 3. Maternal (luteoma, exogenous, etc)
(D) 46,XX/46,XY (chimeric, ovotesticular DSD)	(C) Other (eg, severe hypospadias, cloacal extrophy)	(C) Other (eg, cloacal extrophy, vaginal atresia, MURCS, other syndromes)

While consideration of karyotype is useful for classification, unnecessary reference to karyotype should be avoided; ideally, a system based on descriptive terms (for example, androgen insensitivity syndrome) should be used wherever possible.

AMH, anti-mullerian hormone; CAIS, complete androgen insensitivity syndrome; DSD, disorders of sex development; MURCS, mullerian, renal, cervicothoracic somite abnormalities; PAIS, partial androgen insensitivity syndrome; POR, cytochrome P450 oxidoreductase.

NOMENCLATURE AND DEFINITIONS

Psychosexual development ...

Diskurs zur Psychosexual development (“gender identity, gender role and “sexual orientation”) ist als Zusammenfassung interessant, in diesem Consensus Statement aber wenig hilfreich, da weder eindeutige Schlüsse, noch praktische Empfehlungen abgeleitet werden.

INVESTIGATION AND MANAGEMENT OF DSD

General Concepts of Care

Optimal clinical management ... should comprise the following:

(1) gender assignment must be avoided before expert evaluation in newborns

Problem des Zeitverzuges: gesetzliche Regelung der Eintragung in das Geburtenregister nach dem Personenstandsgesetz

- Nach Geburt eines Kindes soll gem. § 16 PStG binnen einer Woche dem Standesamt ... auch das Geschlecht gemeldet werden (§ 21 Abs. 1 Nr.3 PStG).
- Oft kann binnen einer Woche keine für die Geschlechtszuordnung ausreichende Diagnostik durchgeführt werden

INVESTIGATION AND MANAGEMENT OF DSD

General Concepts of Care

Optimal clinical management ... should comprise the following:

(1) gender assignment must be avoided before expert evaluation in newborns

Epidemiology and initial management of ambiguous genitalia at birth in germany.

Thyen et al., Horm Res 2006

ESPED 2000-2002

- Bei 7,5% der Neugeborenen erfolgt keine Geschlechtszuordnung in der Neonatalperiode
- Bei nahezu 50% der Neugeborenen mit uneindeutigem Genitale wird keine Diagnose gestellt

INVESTIGATION AND MANAGEMENT OF DSD

General Concepts of Care

Optimal clinical management ... should comprise the following:

(2) *evaluation and long-term management must be performed at a center with an experienced multidisciplinary team*

multidisciplinary team

“ideally, the team includes pediatric subspecialists in endocrinology, surgery, and/or urology, psychology/psychiatry, gynecology, genetics, neonatology, and, if available, social work, nursing, and medical ethics.”

*Epidemiology and initial management of ambiguous
genitalia at birth in germany.*

Thyen et al., Horm Res 2006

„Few children had been transferred to a center for pediatric endocrinology.“

INVESTIGATION AND MANAGEMENT OF DSD

General Concepts of Care

Optimal clinical management ... should comprise the following:

- (2) **evaluation and long-term management must be performed at a center with an experienced multidisciplinary team**

Die Realität sieht anders aus:

- Kliniken behalten Kinder aus ökonomischen Interessen:
Beispiel: AGS und „Plastische Rekonstruktion der Vulva“

Liste der Diagnosen / Prozeduren

Nr	Code	S	col	ICDText
001	E25.00	0		21-Hydroxylase-Mangel (AGS, Typ 3), klassische Form

Nr	Code	S	OPSText
001	5-713.x		Reduktionsplastik der Klitoris (z.B. nach Hutson) (manu
002	5-716.1	B	Plastische Rekonstruktion der Vulva (und des Perineum)

ERLÖS € 8175,12

AAnt	EGrd	HDiag	DRG	MDC	PCCL	RGeff	RGstd	RGabzu
E	01	E25.00	K09A	10	0	1.376	2.576	-1.200

E. Korsch

INVESTIGATION AND MANAGEMENT OF DSD

General Concepts of Care

Optimal clinical management ... should comprise the following:

**(2) evaluation and long-term management must be performed
at a center with an experienced multidisciplinary team**

Realität sieht anders aus:

- Kliniken behalten Kinder aus ökonomischen Interessen
- Kaum ein Zentrum vermag ein Multidisziplinäres Team bereitzustellen

**Management of Congenital Adrenal Hyperplasia:
Results of the ESPE Questionnaire**
(Riepe et al., Horm Res 2002;58:196-205)
und
Eigene Umfrage in der Arge Nebenniere
der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Endokrinologie (APE) 2005

1. ESPE:

- 2000/ 2001, Fragebogen an alle 494 ESPE Mitglieder
(125 Zentren mit 6553 AGS PatientInnen)
- Rücklauf: 34% aller **ESPE** Mitglieder
(30/141 (21%) Antwortbögen aus **D**eutschland)

2. 2005 Arge Nebenniere der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische
Endokrinologie (**APE**)

- Nicht-repräsentative online-Umfrage
- 11/25 Antworten (44%)

(Erlangen, Essen, Hamburg, Heidelberg, Köln, Krefeld, Magdeburg, München,
Münster, Leipzig, Tübingen)

**Management of Congenital Adrenal Hyperplasia:
Results of the ESPE Questionnaire**
(Riepe et al., *Horm Res* 2002;58:196-205)
und
Eigene Umfrage in der Arge Nebenniere
der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Endokrinologie (APE) 2005

„Die Eltern von intersexuellen Neugeborenen werden bzgl. der Geschlechtsentscheidung und dem operativen Vorgehen beraten durch...“:

- pädiatrische Endokrinologen (ESPE 55% (D 53%), NN-APE 36%),
- einem interdisziplinären Team (ESPE 35% (D 37%), NN-APE 64%)
(Pädiatr. Endokrinologe + Operateur)
- Kinderpsychiater/-Psychologen/Sexologen (psychiatrists/sexologists)
(ESPE 10% (D 10%), NN-APE 0%)

INVESTIGATION AND MANAGEMENT OF DSD

General Concepts of Care

Optimal clinical management ... should comprise the following:

(2) evaluation and long-term management must be performed at a center with an experienced multidisciplinary team

Realität sieht anders aus:

- Kliniken behalten Kinder aus ökonomischen Interessen.
- Kaum ein Zentrum vermag ein Multidisziplinäres Team bereitzustellen
- Flächendeckende (halbwegs wohnortnahe) Versorgung nicht gewährleistet/ökonomisch nicht sinnvoll
(Inzidenz 0,2‰, Thyen et al., 2006)

- Versorgungsstrukturen aufbauen, verfügbar machen, weiterentwickeln
- alternativ „virtuelle“ oder „flying“ multidisziplinäre Teams/Teammitglieder
- Stellungnahme und Klärung der Frage ökonomischer Beeinflussung bzw. der „freien Arztwahl“

INVESTIGATION AND MANAGEMENT OF DSD

General Concepts of Care

Optimal clinical management ... should comprise the following:

(3) all individuals should receive a gender assignment

Gender Assignment in Newborns

Epidemiology and initial management of ambiguous genitalia at birth in germany.

Thyen et al., Horm Res 2006

- Bei nahezu 50% der Neugeborenen mit uneindeutigem Genitale wird keine Diagnose gestellt
- selbst bei bekannter Diagnose kann die Prognose ungewiss sein, so dass keine Empfehlung der Geschlechtszuweisung möglich ist

INVESTIGATION AND MANAGEMENT OF DSD

General Concepts of Care

Optimal clinical management ... should comprise the following:

(3) all individuals should receive a gender assignment

Gender Assignment in Newborns

- | | | |
|---------------------------------|---|-----------------------------|
| • 46,XX CAH | more than 90% | identify as females |
| • markedly virilized 46,XX | current recommendation | raise as females |
| • 46,XY CAIS | all patients | identify as females |
| • 5 α RD2-deficient | approximately 60% | live as males after puberty |
| • 17 α -HSD | possibly | male gender identity |
| • PAIS | 25% dissatisfaction with the sex of rearing | |
| • androgen biosynthetic defects | 25% dissatisfaction with the sex of rearing | |
| • incomplete gonadal dysgenesis | 25% dissatisfaction with the sex of rearing | |
| • micropenis | all patients | male rearing |
| • ovotesticular DSD | consider ... | ? |
| • mixed gonadal dysgenesis | consider ... | ? |
| • cloacal exstrophy | 65% | seem to live as female |

➤ Entscheidung der Geschlechtszuordnung bleibt problematisch

INVESTIGATION AND MANAGEMENT OF DSD

General Concepts of Care

Optimal clinical management ... should comprise the following:

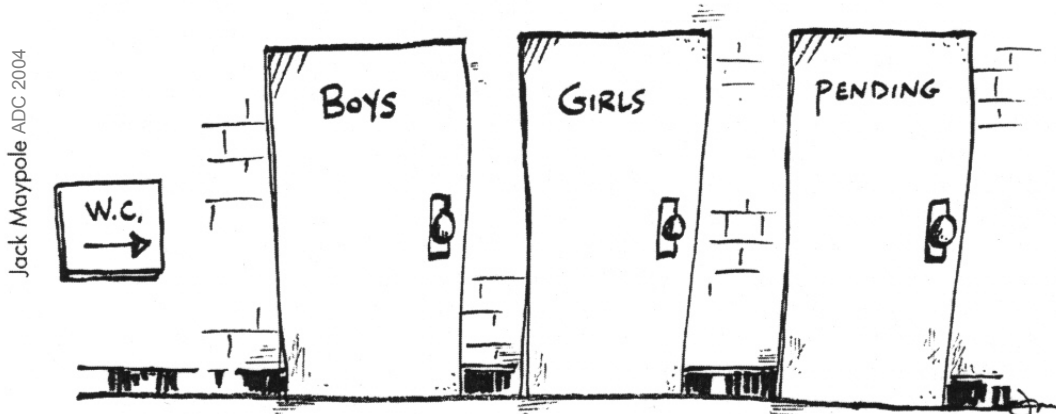
(3) all individuals should receive a gender assignment

Gender Assignment in Newborns

Ethische Grundsätze und Empfehlungen zum therapeutischen Umgang mit Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (DSD) / Intersexualität

„Die Wahrung des Kindeswohls ... nicht automatisch durch ... ein äußerlich ... eindeutiges Geschlecht.

... Entwicklung von Selbstvertrauen und Selbstbewusstsein... in erster Linie durch Unterstützung und Akzeptanz ... allenfalls in zweiter Linie durch Herstellung einer bestimmten körperlichen Ausstattung erreicht.“



Jack Maypole ADC 2004

INVESTIGATION AND MANAGEMENT OF DSD

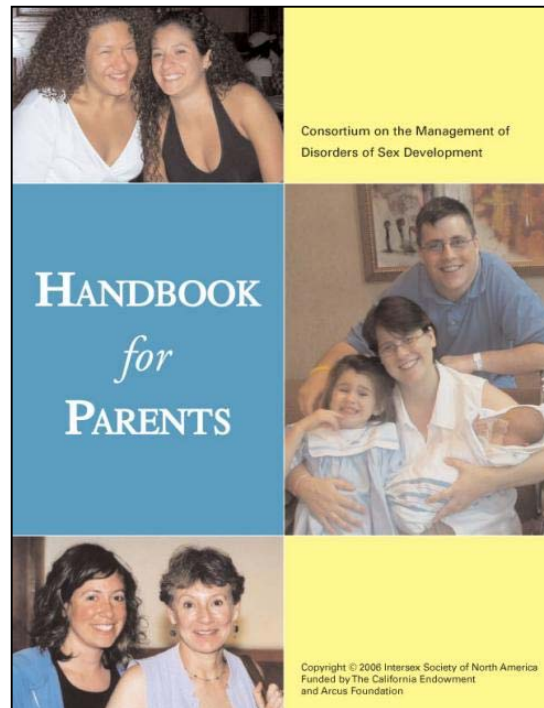
General Concepts of Care

Optimal clinical management ... should comprise the following:

(4) open communication with patients and families is essential, and participation in decision-making is encouraged

- Problem des sprachlichen u/o. intellektuellen Verständnisses

- Elternbroschüre
- Selbsthilfe
- „ethnologische Kompetenz“?



INVESTIGATION AND MANAGEMENT OF DSD

General Concepts of Care

Optimal clinical management ... should comprise the following:

(5) patient and family concerns should be respected and addressed in strict confidence.

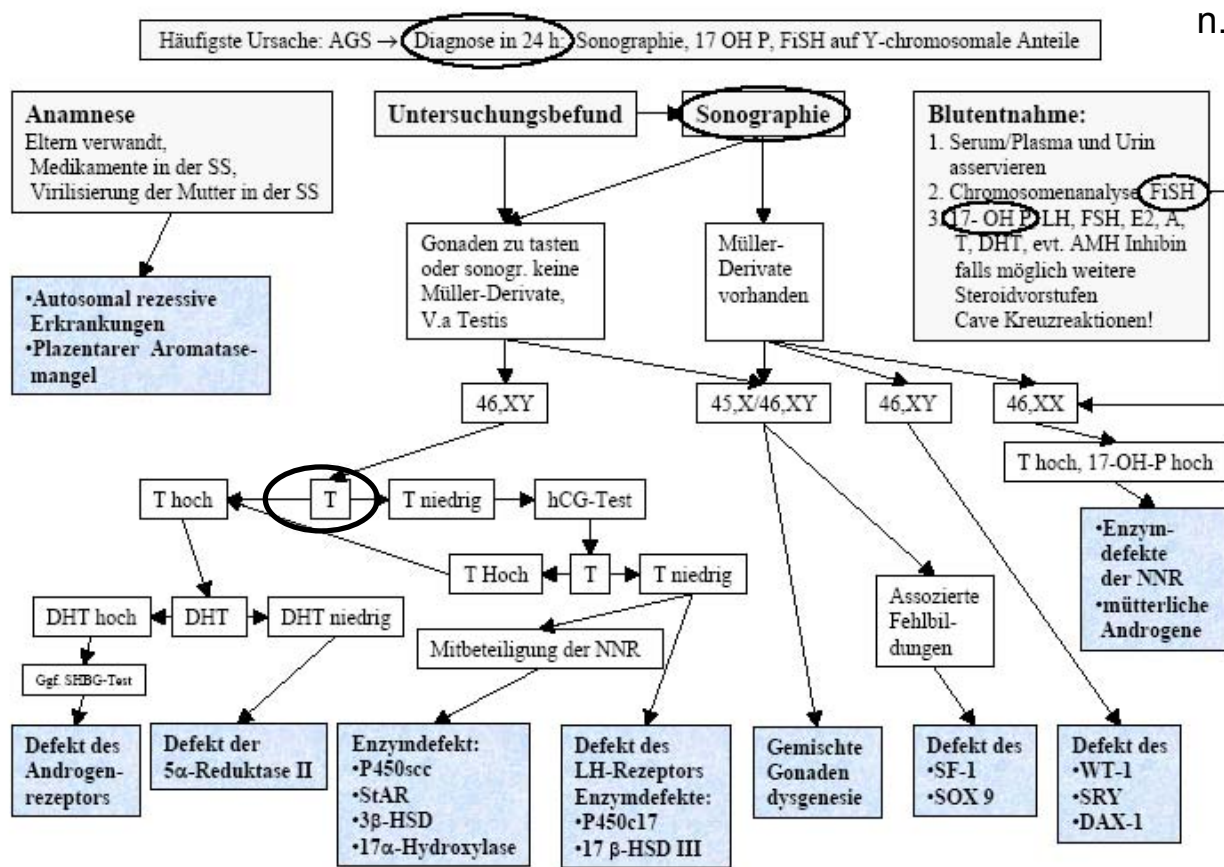
- Was bedeutet „patient concern“ beim Neugeborenen?

Ethische Grundsätze und Empfehlungen zum therapeutischen Umgang mit Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (DSD) / Intersexualität

- ... zentrale ethische Prinzipien in der Medizin ... Fürsorgepflicht, des Nichtschadensgebots oder des Respekts vor der Patientenautonomie kann zu einander widersprechenden Schlussfolgerungen bezüglich anstehender Behandlungsentscheidungen führen.
- ... Frage, was im besten Interesse des Kindes und des zukünftigen Erwachsenen ist, (ist) häufig nicht sicher zu entscheiden.
- Angesichts der Tragweite der Behandlungsentscheidungen ist ... die stellvertretende Entscheidung der Eltern besonders sorgfältig zu prüfen.

Diagnostic evaluation

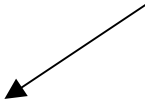
“Diagnostic algorithms do exist, but with the spectrum of findings and diagnoses, no single evaluation protocol can be recommended in all circumstances.”



➤ Algorithmus verbreiten

Diagnostic evaluation

“First-line testing in newborns includes

- karyotyping with X- and Y-specific probe detection (even when prenatal karyotype is available),
- imaging (abdominopelvic ultrasound),
- measurement of
 - 17-hydroxyprogesterone,
 - testosterone,
 - gonadotropins,
 - anti-Müllerian Hormone, 
 - and serum electrolytes, and urinalysis .“

➤ AMH in Deutschland in der Routine nicht verfügbar (sonstwo?)

Diagnostic evaluation

“Hormone measurements need to be interpreted in relation to the specific assay characteristics and to normal values for gestational and chronological age.”

- Vereinheitlichung und Empfehlungen zur spezifischen Diagnostik, sowie Absicherung eines Anspruchs darauf

Surgical Management

- “should only be considered in cases of severe virilization (Prader III–V)
- surgeon must be familiar with a number of operative technique
- timing of genital surgery ... in the first year of life
- vaginoplasty ... in adolescence ... no one technique has been universally successful
- phalloplasty in adulthood ... an erectile prosthesis may be inserted but has a high morbidity
- Patients must not be given unrealistic expectations about penile reconstruction
- no evidence (for) prophylactic removal of asymptomatic discordant structure
- consider options that will facilitate the chances of fertility
- ... bilateral ootestes ... Separation of ovarian and testicular tissue can be technically difficult and should be undertaken ... in early life.”

***Eigene Umfrage in der Arge Nebenniere
der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Endokrinologie (APE) 2005***

- Der kooperierende Operateur befindet sich
 - o vor Ort 91%
 - o in der Region (<100 km) 9%
 - o weiter entfernt (>100 km) 0%

- Die Wahl des Operateurs begründet sich durch:
 - o Eigene Erfahrung mit behandelten Patienten 91%
 - o Empfehlung von Kollegen 9%
 - o Empfehlung von Selbsthilfegruppen 0%
 - o Wunsch der Eltern 0%
 - o Dokumentierte/publizierte Daten des Operateurs 0%

Surgical Management

- “should only be considered in cases of severe virilization (Prader III–V)
- surgeon must be familiar with a number of operative technique
- timing of genital surgery ... in the first year of life
- vaginoplasty ... in adolescence ... no one technique has been universally successful
- phalloplasty in adulthood ... an erectile prosthesis may be inserted but has a high morbidity
- Patients must not be given unrealistic expectations about penile reconstruction
- no evidence (for) prophylactic removal of asymptomatic discordant structure
- consider options that will facilitate the chances of fertility
- ... bilateral ootestes ... Separation of ovarian and testicular tissue can be technically difficult and should be undertaken ... in early life.”

Surgical outcome

“There are no controlled clinical trials of the efficacy of early (less than 12 months of age) versus late (in adolescence and adulthood) surgery or of the efficacy of different techniques.”

**Management of Congenital Adrenal Hyperplasia:
Results of the ESPE Questionnaire**
(Riepe et al., Horm Res 2002;58:196-205)
und
Eigene Umfrage in der Arge Nebenniere
der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Endokrinologie (APE) 2005

Erfolgt die Genitalkorrektur	NN-APE	LWPS/ESPE
• einzeitig (1. Lebensjahr)	18%	33%
• mehrzeitig (Klitorisreduktion früh, Vaginoplastik postpubertär)	55%	
• Sonstige (abhängig vom Virilisierungsgrad)	27%	

**Management of Congenital Adrenal Hyperplasia:
Results of the ESPE Questionnaire**
(Riepe et al., Horm Res 2002;58:196-205)
und
Eigene Umfrage in der Arge Nebenniere
der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Endokrinologie (APE) 2005

- *Genital-Operationen:*

- **Klitorisreduktion:**

	ESPE	(D)	NN-APE
• mittleres Alter	1 J (range 0-4)	1 J (range 0-3,5)	1,5 J (range 0-2)
• durch			
– Kinderchirurgen	79%	68%	36%
– Urologen	12%	20%	55%
– Gynäkologen	3%	4%	0%
– kombinierte Teams	6%	8%	9%

**Management of Congenital Adrenal Hyperplasia:
Results of the ESPE Questionnaire**
(Riepe et al., Horm Res 2002;58:196-205)
und
Eigene Umfrage in der Arge Nebenniere
der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Endokrinologie (APE) 2005

- **Genital-Operationen:**

- **Vaginoplastik:**

	ESPE	D	NN-APE
• mittleres Alter	2,5 J (range 0,1-18)	12 J (range 1-17)	10,5 J (range 1-16)
• durch			
– Kinderchirurgen	56%	54%	36%
– Urologen	16%	12,5%	36%
– Gynäkologen	17%	21%	18%
– kombinierte Teams	10%	12,5%	10%

Epidemiology and initial management of ambiguous genitalia at birth in germany.

Thyen et al., Horm Res 2006

„Early surgery ... in many cases irrespective whether a definitive diagnosis had been established or not ...

Approximately 65% of cases an operation was planned or had been carried out already..“ (at age of 6 months)

Surgical Management

Ethische Grundsätze und Empfehlungen zum therapeutischen Umgang mit Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (DSD) / Intersexualität

- Maßnahmen, für die keine zufrieden stellende wissenschaftliche Evidenz vorliegt, Maßnahmen, die irreversible Folgen für die Geschlechtsidentität oder negative Auswirkungen auf Sexualität oder Fortpflanzungsfähigkeit haben können, sind besonders begründungs- und rechtfertigungspflichtig und bedürfen einer zwingenden medizinischen Indikation.
- Auch Unterlassungen, die solche Folgen haben können, bedürfen einer besonderen Begründung und Rechtfertigung.
- ... Maßnahmen, für die nur eine geringe Evidenz vorliegt, sollten – wenn überhaupt – möglichst unter Studienbedingungen und in spezialisierten Einrichtungen durchgeführt werden.
- Generell muss den Eltern der Aufschub von prognostisch unsicheren Maßnahmen bis zur Entscheidungsreife des Kindes als erste Präferenz dargestellt werden.

Surgical Management

➤ Aufforderung an die deutschen Fachgesellschaften

- Deutsche Gesellschaft für Kinderchirurgie
- Deutsche Gesellschaft für Urologie
- Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin/APE

das operative Vorgehen zu vereinheitlichen, international abzustimmen
und zu evaluieren

Surgical Management – risk of gonadal tumors

- “testes in patients with **CAIS** and those with **PAIS**, raised female, ... removed ... at the time of diagnosis
- streak gonad in **MGD** raised male ... removed in early childhood.
- Bilateral gonadectomy ... in early childhood in females (bilateral streak gonads) with **gonadal dysgenesis and Y chromosome** material.
- In ... **androgen biosynthetic defects** raised female, gonadectomy ... performed before puberty.
- A scrotal testis in ... **gonadal dysgenesis** ... testicular biopsy at puberty”

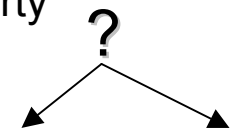


TABLE 4 Risk of Germ Cell Malignancy According to Diagnosis

Risk Group	Disorder	Malignancy Risk, %	Recommended Action	Patients, n	Studies, n
High	GD ^a (+Y) ^b intraabdominal	15–35	Gonadectomy ^c	12	>350
	PAIS nonscrotal	50	Gonadectomy ^c	2	24
	Frasier	60	Gonadectomy ^c	1	15
	Denys-Drash (+Y)	40	Gonadectomy ^c	1	5
Intermediate	Turner (+Y)	12	Gonadectomy ^c	11	43
	17 β -hydroxysteroid	28	Watchful waiting	2	7
	GD (+Y) ^b scrotal	Unknown	Biopsy ^d and irradiation?	0	0
Low	PAIS scrotal gonad	Unknown	Biopsy ^d and irradiation?	0	0
	CAIS	2	Biopsy ^d and ???	2	55
	Ovotesticular DSD	3	Testicular tissue removal?	3	426
	Turner (-Y)	1	None	11	557
No (?)	SxRD2	0	Unresolved	1	3
	Leydig cell hypoplasia	0	Unresolved	1	2

^a Gonadal dysgenesis (including not further specified, 46,XY, 46,X/46,XY, mixed, partial, and complete).

^b GBY region positive, including the TSPY (testis-specific protein Y encoded) gene.

^c At time of diagnosis.

^d At puberty, allowing investigation of at least 30 seminiferous tubules, preferentially diagnosis on the basis of OCT3/4 immunohistochemistry.

Surgical Management – risk of gonadal tumors

Ethische Grundsätze und Empfehlungen zum therapeutischen Umgang mit Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (DSD) / Intersexualität

Die Verfügung über Organe oder Strukturen, die für die körperliche Integrität oder Geschlechtsidentität wichtig sind (wie z. B. Keimdrüsen), sollte in der Regel – wenn keine gewichtigen, das Kindeswohl betreffenden Gründe entgegenstehen – dem Betroffenen selbst überlassen bleiben.

Epidemiology and initial management of ambiguous genitalia at birth in germany.

Thyen et al., Horm Res 2006

„Psychological Support

- Nine of the 49 families had received psychological support (18,4%) (within 6 months)
- ... none ... with ... CAH ...
- ... early involvement of psychosexual services ... exception rather than the rule.“

Psychosocial Management

“Psychosocial care provided by mental health staff with expertise in DSD should be an integral part of management to promote positive adaptation.”

Beispiel aus 9-06:

14 J pubertierendes Mädchen mit 46,XY DSD bei vanishing testes

Psychosocial Management

“Psychosocial care provided by mental health staff with expertise in DSD should be an integral part of management to promote positive adaptation.”

Beispiel aus 9-06:

24 J Mann mit 46,XX DSD bei SW-CAH und Transsexualität

- Aufbau psychosozialer (DSD-) Versorgungsstrukturen („Flying-DSD-Psychos“)

Role of support groups

- Dialogue between health care professionals and support groups and collaboration as partners is to be encouraged.”

ASG-Eltern- und Patienteninitiative e.V. (JT Oktober 2006):

- Bedenken der Einordnung virilisierter 46,XX CAH-Mädchen als DSD (Intersex-) Individuen
- Befürchtungen bezgl. restriktiver Möglichkeiten der operativen Genitalkorrektur bei virilisierten 46,XX CAH-Mädchen („keine OP bekommen“)

Role of support groups

Broschüre der AGS-Eltern- und Patienteninitiative e.V.

Sonderausgabe für das APE-Treffen im Nov. 2002

Von radikalen Patientengruppen ... gefordert,

- die Kinder ... unoperiert ...,
- ... im Stammbuch mit uneindeutigem Geschlecht ...
- ... den Eltern ... das Recht auf die Entscheidung, ihr Kind ... operieren zu lassen, ab(zu)erkennen.
- ... die Patienten sich ... ab dem Pubertätsalter selbst entscheiden ...

Da wir ... in einem Land (wohnen), in dem knallharte Fakten und Daten zählen ... ist eine psychische Unversehrtheit bei einer solchen Vorgehensweise illusorisch.

Legal issues

Deutschland

Eintragung in das Geburtenregister nach dem Personenstandsgesetz

- Nach Geburt eines Kindes soll ... binnen einer Woche... das Geschlecht gemeldet werden (§ 21 Abs. 1 Nr.3 PStG).
- ... Geburt in ... (Krankenhaus u.ä.) ist nach § 18 PStG nur der Leiter der Anstalt zur Anzeige verpflichtet.
- bei Verstoß ... kann ... ein Ordnungsgeld verhängen.
- Meldet der ... ärztliche Leiter ..., dass die Bestimmung des Geschlechtes aus medizinischen Gründen nicht binnen einer Woche erfolgen könne, dürften die Standesämter in aller Regel wohl keinen Grund haben, hiergegen vorzugehen.

➤ breit angelegte Informationspolitik zu DSD

➤ „Für eine künftige gesetzliche Regelung wäre eine Änderung des Personenstandsgesetzes zu fordern, die es in den seltenen Fällen der Intersexualität erlaubt, die Geschlechtsbestimmung durch die Eltern als nur vorläufig zu betrachten und das endgültige Entscheidungsrecht dem Volljährigen zu belassen.“

(nach Rothärmel, MedR 2006)

Legal issues

Deutschland

Aus einem Schreiben des Bundesministeriums des Innern (Dr. Schmitz) auf eine Anfrage von Frau Eva Kleinemeier i.A. des Netzwerke Intersexualität (5. Oktober 2005, AZV5a- 133 -115-1/):

- „Der Entwurf des Transgendergesetzes enthält sowohl Verfahrensregelungen für transsexuelle Personen als auch für intersexuelle Kinder.“
- „... nach der gegenwärtigen deutschen Rechtsordnung (muss) jeder Mensch dem männlichen oder dem weiblichen Geschlecht zugeordnet werden.
- Die Frage, ob es daneben für Intersexuelle einen besonderen Geschlechtseintrag geben sollte, bedarf einer eingehenden familien-, Jugend- und gesundheitspolitischen Diskussion, deren Dauer und Ausgang ungewiss ist.“
- Es ist ... „im Interesse einer zeitnahen Verbesserung der Situation der Transsexuellen nicht ... sachgerecht, die Novellierung des Transsexuellengesetzes mit der Problematik der Intersexuellen zu verbinden.“

Schlußfolgerungen

- **DSD-Versorgungsstrukturen aufbauen, verfügbar machen und weiterentwickeln** (inklusive Aufbau psychosozialer Strukturen, alternativ „virtuelle/flying multidisziplinäre Teams/Teammitglieder)
- **Vereinheitlichung und Empfehlungen zur spezifischen Diagnostik** (inklusive Diagnose-Algorithmus und DSD-Leitlinie)
- **Aufforderung an die in Frage kommenden deutschen Fachgesellschaften, das operative Vorgehen zu vereinheitlichen, international abzustimmen und zu evaluieren** (insbesondere hinsichtlich der Langzeitergebnisse)
- **Diskussion der Problematik ökonomischer Beeinflussung** („freie Arztwahl“, Absicherung der Möglichkeit zu altersgerechter Diagnostik/Kontrolluntersuchungen/psychosozialer Betreuung)
- **Kommunikation und Kooperation mit den SF-Gruppen sowie Erstellen einer Elternbroschüre/DSD-Info-Homepage**
- **breit angelegte öffentliche Informationspolitik zu DSD und Diskussion über eine Änderung des Personenstandsgesetzes**

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit

