Aus der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
der Universität zu Lübeck
Direktor: Prof. Dr. E. Herting

Psychosoziale Anpassung, Körperbild und psychosexuelle Entwicklung von Jugendlichen mit Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD)

Inauguraldissertation
zur
Erlangung der Doktorwürde
der Universität zu Lübeck
- Aus der Medizinischen Fakultät -

vorgelegt von
Eva Kleinemeier-Thundiyil, geb. Kleinemeier
aus Würzburg

Lübeck 2010

1. Berichterstatterin:	**Prof. Dr. med. Ute Thyen**
2. Berichterstatter:	**Prof. Dr. med. Claas-Hinrich Lammers**

Tag der mündlichen Prüfung:	**7.10.2011**
Zum Druck genehmigt. Lübeck, den	**7.10.2011**

Inhaltsverzeichnis

I. Einleitung 5

1.1. Adoleszenz & Pubertät 5
1.1.1. Adoleszenz als entwicklungspsychologische Übergangsphase. 5
1.1.2. Entwicklungsaufgaben im Jugendalter 7
1.1.3. Körperliche Veränderungen in der Pubertät 8

1.2. Störungen der Geschlechtsentwicklung – Grundlagen 10

II. Fragestellungen 19

III. Jugendliche mit Störungen der Geschlechtsentwicklung – Literaturüberblick ... 21

3.1. Gesundheitsbezogene Lebensqualität 22

3.2. Psychische Gesundheit 24

3.3. Geschlechtsidentität 27

3.4. Körperbild 31

3.5. Sexualität 33

3.6. Coping 36

3.7. Zusammenfassung 39

IV. Methoden 40

4.1. Studiendesign & Rekrutierung 40
4.1.1. Rekrutierung der Kontrollgruppe 42

4.2. Methodenentwicklung und –auswahl 43
4.2.1. Selbstentwickelte Fragebögen 44
4.2.2. Standardisierte, generische Verfahren 47

4.3. Datenanalyse 50

V. Ergebnisse 52

5.1. Stichprobenbeschreibung & Gruppeneinteilung 52
5.1.1. Kontrollgruppe - Befragung an weiterführenden Schulen in Norddeutschland 54

5.2. Gesundheitsbezogene Lebensqualität (KINDL^{R}) von Jugendlichen mit DSD 55

5.3 Psychische Gesundheit (SDQ) von Jugendlichen mit DSD 56

5.4. Geschlechtsidentität (UGDS) von Jugendlichen mit DSD 58

5.5. Körperbild (Body-Image-Scale) von Jugendlichen mit DSD 59

5.6. Freundschaft, Partnerschaft und Sexualität von Jugendlichen mit DSD 60

5.7. Copingstrategien (CODI) und Umgang von Jugendlichen mit DSD 62
5.7.1. Spezifischer Umgang und Erfahrungen von Jugendlichen mit DSD 64

5.8. Einzelfallbeschreibungen 66
5.8.1. Jugendliche mit Auffälligkeiten im Bereich der psychischen Gesundheit 66
5.8.2. Jugendliche mit Auffälligkeiten im Bereich der Geschlechtsidentität 78

VI. Diskussion und Ausblick 80
6.1. Diskussion der Ergebnisse zur gesundheitsbezogenen Lebensqualität 80
6.2. Diskussion der Ergebnisse zur psychischen Gesundheit 81
6.3. Diskussion der Ergebnisse zur Geschlechtsidentität 82
6.4. Diskussion der Ergebnisse zu Freundschaft, Partnerschaft, Sexualität und Körperbild 83
6.5. Diskussion der Ergebnisse zu Copingmechanismen und dem Umgang mit der DSD 85
6.6. Diskussion der Ergebnisse zu medizinischen Maßnahmen bei Jugendlichen mit DSD 87
6.6.1. Pharmakologische Induktion der Pubertätsentwicklung 88
6.6.2. Chirurgische Eingriffe bei DSD 89
6.7. Methodendiskussion und Beschränkungen der Studie 90
6.8. Ausblick 91

VII. Zusammenfassung 94

VIII. Literaturverzeichnis 95

Anhang 107
1. Tabellen 108
2. Fragebögen 115
2.1. DSD-Fragebogen für Jugendliche (inkl. Body-Image-Scale I, Soziale Unterstützung - SS-A) 115
2.2. KINDL^R Fragebogen zur Erfassung der Lebensqualität bei Kindern und Jugendlichen, Kiddo- KINDL^R Selbstbeurteilung: 13-16 Jahre 130
2.3. Strengths and Health Questionnaire (SDQ), Selbstbeurteilung 11-16 Jahre 133
2.4. Utrecht Gender Dysphoric Scale (UGDS) für Mädchen 135
2.5. Utrecht Gender Dysphoric Scale (UGDS) für Jungen 136
2.6. Copingfragebogen für Kinder & Jugendliche (CODI) 137
2.7. Fragebogen “Medizinische Daten” 139
3. Studienaufklärungen, Einwilligungserklärungen, Schweigepflichtentbindung 156
4. Publikationen 167
5. Danksagung 170
6. Lebenslauf 171

I. Einleitung

Bei Entwicklungsübergängen wie der Adoleszenz handelt es sich um sensible, zum Teil instabile Lebensphasen, die von der erfolgreichen Bewältigung von Entwicklungsaufgaben aber auch von Stress und fehlender Kontinuität geprägt sind (Schulenberg et al., 1997). Jugendliche mit Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD) stehen dabei vor besonderen Herausforderungen. Bei DSDs handelt es sich eine heterogene Gruppe angeborener Abweichungen der geschlechtlichen Determinierung und Differenzierung, die insbesondere Jugendliche vor Herausforderungen stellen. Der Umgang mit DSD und die Bewältigung der damit im Zusammenhang stehenden nicht-normativen Anforderungen erhöht das Risiko für eine nicht gelungene Anpassung. Außerdem kann es zu einer Interferenz der zu bewältigenden Aufgaben und der diagnosespezifischen, untypischen körperlichen Entwicklung kommen. Aufgrund dieser vermehrten Anforderungen wird vermutet, dass bei Jugendlichen mit DSD Einschränkungen im Bereich des psychosozialen Wohlbefindens bestehen (Cohen-Kettenis und Pfäfflin, 2003; Hiort et al., 2003). Bisher ist wenig über das Wohlbefinden von Jugendlichen mit DSD bekannt. Diese Arbeit untersucht die Situation von Jugendlichen mit unterschiedlichen Diagnosen aus dem Bereich DSD. In der Einleitung erfolgt ein kurzer Überblick über biologische und entwicklungspsychologische Grundlagen des Jugendalters sowie eine Einführung in den Bereich der Störungen der Geschlechtsentwicklung.

1.1. Adoleszenz & Pubertät

In der Alltagssprache werden die Begriffe Pubertät und Adoleszenz (lat.: adolescere = heranwachsen) häufig zur Beschreibung gleicher oder ähnlicher Phänomene genutzt. Differenzierter betrachtet bezeichnet der Begriff Pubertät die biologischen Veränderungen, die mit dem Jugendalter einhergehen, während die Adoleszenz eher die Anpassungsprozesse dieser Übergangsphase beschreibt, welche die biologischen Veränderungen überdauern (La Rosa et al., 2004).

1.1.1. Adoleszenz als entwicklungspsychologische Übergangsphase.

Die meisten Menschen sehen in der Jugend die Zeit des Erwachsenwerdens, die durch eine Reihe von Krisen und Problemen gekennzeichnet ist. Entwicklungspsychologisch handelt es sich bei der Adoleszenz um eine eigenständige Entwicklungsphase, in deren Mittelpunkt

die Bewältigung des Übergangs von der Kindheit ins Erwachsenenalter steht. Akzentuiert wird die Adoleszenz durch die Veränderungsdynamik dieser Zwischenposition, die sowohl die Aufgabe von Verhaltensformen und Privilegien der Kindheit als auch den Erwerb von Merkmalen und Kompetenzen des Erwachsenen umfasst (Oerter und Dreher, 2008). Entgegen früherer wissenschaftlicher Annahmen und Alltagstheorien, dass das Jugendalter ausschließlich durch intra- und interpersonelle Konflikte und Spannungen gekennzeichnet ist, wird es heute als Entwicklungsphase betrachtet, die neben einer Vielzahl an Herausforderungen auch neue Chancen beinhaltet. Bisherige Möglichkeiten werden erweitert, so dass Entwicklung als Fortschritt angesehen werden kann. Die Jugendlichen müssen Bekanntes und damit Sicherheit aufgegeben, so dass Entwicklung gleichzeitig Risiken beinhaltet (Oerter und Dreher, 2008). Der krisenhafte Charakter der Adoleszenz ist v.a. durch Konflikte mit den Eltern, Stimmungsschwankungen und ein erhöhtes Risikoverhalten gekennzeichnet. Von den Jugendlichen selber wird die Adoleszenz dennoch als Vergnügen angesehen. Sie ist gekennzeichnet durch das Paradox des parallelen Auftretens von Stress und Belastung auf der einen Seite und Überschwang auf der anderen Seite (Arnett, 1999).

Es kommt in biologischen, kognitiven und sozialen Funktionsbereichen zu Übergangsprozessen, die überlagert und in unterschiedlichem Tempo ablaufen. Die pubertätsbedingten, biologischen Veränderungen zeigen sich in der Zunahme der kognitiven Fähigkeiten aufgrund der Hirnreifung und den körperlichen Veränderungen durch die Herausbildung der sekundären Geschlechtsmerkmale (Patton und Viner, 2007). Die kognitive Entwicklung von Jugendlichen ist vor allem durch eine Erweiterung der Denk- und Reflexionsleistung gekennzeichnet (Oerter und Dreher, 2008), was die Jugendlichen in die Lage versetzt, abstrakt zu denken. Nach Patton und Viner (2007) haben die hormonellen Veränderungen der Pubertät (vgl. 1.1.3.) Einfluss auf Gefühle, Kognitionen und Verhalten. Die neuen Körpererfahrungen der Jugendlichen unterscheiden sich von denen der Kindheit und mit der Entwicklung der sekundären Geschlechtsmerkmale verliert das vertraute Körperschema an Gültigkeit (Oerter und Dreher, 2008). Die körperlichen Veränderungen müssen in das Selbstbild integriert werden und diese Auseinandersetzung wird von den gesellschaftlichen Normen und Idealen für den erwachsenen Mann und für die erwachsene Frau beeinflusst. Die Veränderungen werden von der Umwelt wahrgenommen, bewertet und führen häufig zu deren Reaktionen.

Es zeigt sich ein Zusammenhang zwischen den körperlichen Veränderungen in der Pubertät und der Stimmung der Jugendlichen (La Rosa et al., 2004). Vor allem der Zeitpunkt der

Pubertät scheint sich auf das psychosoziale Wohlbefinden der Jugendlichen auszuwirken (Delemarre-van de Waal, 2005). So leiden vor allem Jungen mit verzögerter Pubertät vermehrt unter Isolation, niedrigem Selbstwert und Identitätsproblemen (Swab et al., 2001).

1.1.2. Entwicklungsaufgaben im Jugendalter

Neben der Bewältigung der physischen Umstellungen sind Jugendliche mit einer Vielzahl gesellschaftlicher Anforderungen und Erwartungen konfrontiert. Der US-amerikanische Pädagoge Robert Havighurst (1948) hat als erster die Vielfältigkeit und Heterogenität dieser gesellschaftlichen Herausforderungen mit dem Begriff der *Entwicklungsaufgaben* umschrieben. Dabei versteht Havighurst unter Entwicklung einen Prozess, der sich über das ganze Leben erstreckt. Entwicklungsaufgaben stellen sich jeweils in einem bestimmten Lebensabschnitt des Individuums. Die Bewältigung einer Entwicklungsaufgabe (z.B. Akzeptanz der körperlichen Veränderungen) ermöglicht, spätere Aufgaben (z. B. Aufbau sexueller Beziehungen) erfolgreich zu bewältigen, während Misserfolg die Bewältigung späterer Aufgaben eher erschwert (Havighurst, 1956, zit. nach Dreher und Dreher, 1985a). Entwicklungsaufgaben haben ihren Ursprung in der körperlichen Entwicklung, den Erwartungen der Gesellschaft und in den individuellen Wünschen und Werten (Flammer und Alsaker, 2001). Das Konzept geht davon aus, dass Entwicklung nicht automatisch passiert, sondern geleistet werden muss; Jugendliche müssen diese Anforderungen erkennen, annehmen und aktiv bewältigen (Flammer und Alsaker, 2001).

Da Entwicklungsaufgaben gesellschaftlich geprägt sind und dem zeitlich-historischen Wandel unterliegen, haben Dreher & Dreher (1985b) die Entwicklungsaufgaben von Havighurst der 40/50er Jahre auf ihre Gültigkeit überprüft und beschreiben folgende Entwicklungsaufgaben als zentral für das Jugendalter: Aufbau sinnstiftender und tiefergehender Beziehungen zu Gleichaltrigen (Peers), Akzeptanz der körperlichen Veränderungen, Übernahme der männlichen/weiblichen Geschlechtsrolle, Aufbau sexueller Beziehungen, Ablösung von den Eltern, Entwicklung von Berufsvorstellungen, Herausbildung eigener Vorstellungen von Partnerschaft und Familie, Gewinnung von Klarheit über sich selbst und ihrer sozialen Teilhabe sowie der Aufbau einer konsistenten Identität. Von Jugendlichen wird außerdem erwartet, dass sie eigenes Werte- und Moralsystem sowie eine eigene Weltanschauung und Zukunftsperspektive entwickeln (Dreher und Dreher, 1997). Während das Thema „spätere Lebensgemeinschaft/Ehe“ bei Havighurst in den 40er/50er

Jahren noch als zentrale Entwicklungsaufgabe angesehen wurde, scheint sie bei deutschen Jugendlichen in den 80er/90er Jahren an Relevanz verloren zu haben (Dreher und Dreher, 1985b, 1997). Sowohl für Mädchen als auch für Jungen stehen die Themen „Peers", „Beruf" und „Beziehung" an erster Stelle (Dreher und Dreher, 1997). Es zeigen sich Geschlechterunterschiede in der Bedeutsamkeit von Entwicklungsaufgaben. Während die Akzeptanz des eigenen Körpers und dessen Veränderungen eine große Bedeutung für Mädchen haben, sehen Jungen den Erwerb eines geschlechtsrollenspezifischen Verhaltens als zentraler an (Dreher und Dreher, 1997). Die Entwicklungsaufgaben der 90er Jahre bis heute bedeutsam für Jugendliche (Oerter und Dreher, 2008). Außerdem werden kulturspezifische (z.B. Ablösung vom Elternhaus) von kulturübergreifenden (z.B. Akzeptanz der körperlichen Veränderungen) sowie normative von non-normativen Entwicklungsaufgaben unterschieden. Während normative Aufgaben für alle Menschen einer bestimmten Kultur gelten, ergeben sich non-normative Entwicklungsaufgaben aus zum Teil unvermittelt auftretenden kritischen Lebensereignissen (Flammer und Alsaker, 2001). In der Regel sind normative kritische Lebensereignisse (z.B. Schulabschluss) leichter zu bewältigen als non-normative kritische Lebensereignisse (z.B. schwere Krankheit, Tod eines Elternteils). Letztere kommen meist überraschend und Lösungsmodelle sind schwerer verfügbar.

Bei einer genetischen oder chronischen Krankheit handelt es sich um non-normative Anforderungen und diese können zusätzlichen Stress und Instabilität erzeugen (Szybowska et al., 2007). Insbesondere der Aufbau einer befriedigenden Sexualität ist eine Entwicklungsaufgabe von Jugendlichen und wesentlich für die Persönlichkeits- und Identitätsentwicklung (Impett und Tolman, 2006). Wiegerink et al. (2006) berichten, dass Jugendliche mit einer angeborenen Störung aufgrund eines niedrigen Selbstwirksamkeitsempfindens und eines geringen sexuellen Selbstwertgefühls häufiger Schwierigkeiten haben, sexuelle Beziehungen aufzubauen.

Das Konzept der Entwicklungsaufgaben erweist sich als nützlich um die Anforderungen von Jugendlichen zu beschreiben. Kritisch an dem Konzept ist die fehlende Universalität durch die Wertgebundenheit an gesellschaftliche und individuelle Normen

1.1.3. Körperliche Veränderungen in der Pubertät

Auch wenn bekannt ist, welche hormonellen Prozesse die körperlichen Veränderungen der Pubertät anstoßen, so sind die auslösenden Prozesse in der späten Kindheit unbekannt (Hughes und Kumanan, 2006). Mit der Pubertät endet die bis dahin parallele körperliche

Entwicklung von Jungen und Mädchen. Kennzeichen der Pubertät sind die Reifung der primären Geschlechtsorgane, die Entwicklung der sekundären Geschlechtsorgane und eine Wachstumsbeschleunigung. Bekannter Auslöser für den Beginn der pubertären Reifungsprozesse ist die Ausschüttung des Gonadotropin-Releasing-Hormons (GnRH) im Hypothalamus in der späten Kindheit, welches in der Folge die Ausschüttung der gonadenstimulierenden Hormone LH (Luteinisierungshormon) und FSH (follikelstimulierendes Hormon) initiiert (Hiort und Thyen, 2005; Richter-Unruh, 2010). LH und FSH stimulieren das Wachstum der Gonaden und die Ausschüttung von Steroidhormonen, die zur Entwicklung der sekundären Geschlechtsorgane und Weiterentwicklung einiger primärer Geschlechtsorgane notwendig sind. Bei Jungen kommt es dabei zu einer steigenden Synthese der Androgene Testosteron und Dihydrotestosteron, während bei Mädchen die Synthese von Östradiol und Progesteron zunimmt (Hiort und Thyen, 2005; Richter-Unruh, 2010). Parallel werden in der späten Kindheit vermehrt Steroide in der Nebennierenrinde ausgeschüttet (Adrenarche), die als Auslöser für die Entwicklung der Pubesbehaarung und der Akne bei Jugendlichen angesehen werden (Hughes und Kumanan, 2006).

Der Beginn der Pubertätsentwicklung ist variabel und liegt bei Mädchen zwischen 8,5 und 13 Jahren und bei Jungen zwischen 9,5 und 13,5 Jahren (La Rosa et al, 2004). Bei Mädchen ist der Beginn der Pubertät meist durch den Beginn des Brustwachstums gekennzeichnet und findet im Durchschnitt mit 11,2 Jahren statt. Bei Jungen sind erste Pubertätsanzeichen die Zunahme des Hodenvolumens und das Wachstum des Penis, im Durschnitt beginnt dieses bei Jungen mit zwölf Jahren. Die verschiedenen Stadien der Pubertätsentwicklung werden anhand der Tannerstadien (Marshall und Tanner, 1969) für die Pubesbehaarung (PH1-PH6) bei Jungen und Mädchen, der Brustentwicklung (B1-B5) bei Mädchen und der Genitalentwicklung bei Jungen (G1-G5) beurteilt. Die typische Reihenfolge der Pubertätsentwicklung bei Jungen verläuft wie folgt: 1. Wachstum von Hoden und Hodensack, Schamhaare, 2. Peniswachstum, Gesichtshaare, Muskelwachstum, 3. erster Samenerguss, 4. Wachstumsspurt, Achselhaare, Stimmbruch. Die Pubertätsentwicklung bei Mädchen läuft weniger einheitlich: 1. Erhebung der Brust und erste Schamhaare, 2. Brustentwicklung mit verschiedenen Phasen, begleitet von Veränderungen der Verteilung des Körperfettes, 3. Veränderung der äußeren und inneren Genitalien, 4. Menarche (1. Regelblutung). Die Dauer dieser körperlichen Entwicklungsprozesse liegt meist zwischen drei und vier Jahren (Hughes und Kumanan, 2006). Die Pubertätsentwicklung beim Jungen setzt etwas später ein als bei Mädchen. Außerdem beginnt die Pubertät bei Jungen vorwie-

gend mit nicht-sichtbaren Veränderungen (Hodenwachstum), was den allgemeingültigen Eindruck verstärkt, dass Jungen deutlich später in die Pubertät kommen als Mädchen.

1.2. Störungen der Geschlechtsentwicklung – Grundlagen

Das chromosomale Geschlecht eines Menschen wird bei der Befruchtung festgelegt und damit werden biologische Prozesse ausgelöst, die die weitere körperliche Geschlechtsentwicklung bestimmen. Die Geschlechtsorgane des Menschen sind zunächst undifferenziert angelegt, so dass sich bei allen Embryonen sowohl ein männlicher als auch ein weiblicher Phänotyp entwickeln könnte (Migeon und Wisniewski, 1998). Aus der bipotenten Gonade können sich sowohl Hoden (Testes) als auch Eierstöcke (Ovarien) entwickeln. Typischerweise haben Männer den Karyotyp 46,XY, und genetisches Material auf dem Y-Chromosom stößt in der Phase der Sexualdeterminierung die Entwicklung der Hoden (gonadales Geschlecht) an. Durch die Ausschüttung männlicher Steroidhormone und des Anti-Müller-Hormons der Hoden kommt es zur Ausbildung der männlichen Geschlechtsorgane und zu der Rückbildung der Müllerschen Strukturen beim Embryo. Frauen haben üblicherweise den Karyotyp 46,XX, was in der Phase der Sexualdeterminierung die Entwicklung der Eierstöcke (gonadales Geschlecht) erlaubt. Die inneren und äußeren Geschlechtsorgane der Frau entwickeln sich in Abwesenheit des Anti-Müller-Hormons, sind also hormonunabhängig (Theorie der passiven Feminisierung, Auyeung et al., 2009; Hines und Collear, 1993; Hines, 2006), wobei die genauen Prozesse zur Entwicklung der Ovarien nicht bekannt sind (Biason-Lauber, 2010).

Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD) sind durch eine Diskrepanz der chromosomalen, gonadalen und anatomischen Geschlechtsmerkmale gekennzeichnet. In der Vergangenheit wurde sowohl in der Wissenschaft, als auch in der Umgangssprache von „Hermaphroditismus“, „Pseudohermaphroditismus“, „Intersexualität“ oder „Zwitter“ gesprochen, um DSD zu beschreiben. Viele Erwachsene Betroffene aber auch Eltern und Fachleute beurteilen diese Bezeichnungen als wenig informativ sowie diskriminierend und wertend (Kleinemeier und Hiort, 2008). Im Rahmen einer Konsensuskonferenz der Europäischen Gesellschaft für Pädiatrische Endokrinologie (ESPE) und der US-amerikanischen Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society (LWPES) im Herbst 2005 wurde von einer Arbeitsgruppe die Klassifikation überarbeitet und verändert. Eine wesentliche Aufgabe dieser Arbeitsgruppe war die Suche nach einem möglichst deskriptiven übergeordneten

Begriff. Es wurde der Begriff „Disorder of Sex Developemt“ (DSD) gewählt. Die deutsche Übersetzung lautet *Störung der Geschlechtsentwicklung*. Wegen des Begriffs *Störung* wird auch diese Bezeichnung von einigen Betroffenen und einzelnen in der Fachwelt kritisiert (vgl. Aaronson und Aaronson, 2010; Hughes, 2010; Kleinemeier und Hiort, 2008). Trotz aller Kritik hat sich diese Bezeichnung in den letzten vier Jahren in der Fachwelt etabliert (Pasterski et al., 2010).

Die Diagnostik nach der neuen Klassifikation geht vom Chromosomensatz aus. Es wird zwischen DSD bei 46,XX Karyotyp mit Androgenexzess und DSD bei 46,XY Karyotyp mit Androgenmangel bzw. eingeschränkter Wirksamkeit der Androgene unterschieden. Eine dritte Gruppe stellen Störungen der Geschlechtsentwicklung aufgrund einer Chromosomenanomalie dar (Hughes et al., 2006). Orientiert an der neuen Nomenklatur wurde im Rahmen der klinischen Evaluationsstudie eine Gruppeneinteilung nach Karyotyp, Androgenisierungszeichen und Erziehungsgeschlecht vorgenommen. Diese Kennzeichen markieren die wichtigsten Aspekte im Zusammenhang mit biologischen Effekten, Sozialisationseffekten sowie den Erfahrungen der einzelnen mit DSD (Lux et al., 2009, vgl. 5.1.): 1. Mädchen mit 46,XX Karyotyp und partiellen Androgeneffekten (v.a. AGS), 2. Mädchen mit 46,XY Karyotyp und ohne Androgenwirkungen (v.a. cAIS, Swyer-Syndrom), 3. Mädchen mit 46,XY Karyotyp und partiellen Androgenwirkungen (z.B. pAIS, partielle Gonadendysgenesie, 17ß-HSD-Mangel), 4. Jungen mit DSD und einem Virilisierungsdefizit (z.B. pAIS, partielle Gonadendysgenesie, schwere Hypospadie bei ungeklärter Ursache). Insbesondere bei den Mädchen der ersten und dritten Gruppe mit DSD sowie den Jungen mit DSD werden in der Regel konstruktive Operationen im Genitalbereich im Säuglings- und Kleinkindalter durchgeführt. Bei Mädchen mit 46,XY Karyotyp und DSD werden die testikulären Gonaden meist zum frühestmöglichen Zeitpunkt entfernt, wobei immer häufiger auf eine frühe Gonadektomie verzichtet wird.

Klinisch können Störungen der Sexualdeterminierung von Störungen der Sexualdifferenzierung unterschieden werden (Biason-Lauber, 2010). Bei Determinierungsstörungen kommt es aufgrund von Chromosomenanomalien oder Gendefekten in der Embryonalentwicklung zu einer Störung der Gonadenanlage (Hiort, 2005). Bei Differenzierungsstörungen führen bei normal entwickelten Gonaden in der Regel Gendefekte zu einem Mangel bzw. Überschuss an Steroidhormonen und damit zu Abweichungen in der Genitalentwicklung. Bei genetisch weiblichen Menschen kann dies zur Virilisierung des äußeren Genitales führen und bei genetisch männlichen Menschen zu einem Ausbleiben oder einer Verminderung der Virilisierung, da die Entwicklung äußerer männlicher Geschlechtsor-

gane zwingend von der Anwesenheit und Wirkung von Androgenen abhängt (Brennan und Capel, 2004; Hiort und Holterhus, 2000). Die Ergebnisse einer deutschen Studie gehen von 2.2/10.000 Geburten von Kindern mit ambivalenten Genitalien aus (Thyen et al., 2006). Es existieren nur wenige Daten zu der Inzidenz und Prävalenz von DSD (Blackless et al., 2000). Die Gesamtinzidenz von DSD wird auf 1 von 5500 Menschen (18:100.000) geschätzt (Sax, 2002). Damit zählen Störungen der Geschlechtsentwicklung zu den seltenen Erkrankungen (< 1:2000).

Eine zentrale Frage bei der Geburt eines Kindes mit uneindeutigen Genitalien oder dem Verdacht einer DSD betrifft die Entscheidung für das Erziehungsgeschlecht. In den Empfehlungen der Konsensuskonferenz im Jahr 2005 wird eine Geschlechtszuweisung bei Kindern mit DSD gefordert (Ahmed und Rodie, 2010; Hughes et al., 2006). Es wird hervor gehoben, dass eine solche Entscheidung nicht ad-hoc ohne die Einbeziehung eines multidisziplinären Expertenteams erfolgen darf. Im Anschluss an eine ausführliche Diagnostik soll gemeinsam mit den Eltern eine Entscheidung über das Erziehungsgeschlecht getroffen werden. Bis in die 90er Jahre war die sogenannte „Optimal gender policy“ maßgeblich in der Betreuung und Behandlung von Kindern mit DSD (Thyen et al., 2005). Zentrale Annahme der „Optimal gender policy“ ist, dass das Neugeborene bei der Geburt geschlechtlich neutral ist und sowohl Geschlechtsidentität, Geschlechtsrollenverhalten und sexuelle Orientierung sozial determiniert sind (Money et al., 1955). Um diese Phase der Neutralität auszunutzen wurde eine rasche Geschlechtszuweisung empfohlen sowie in der Folge ein stringentes geschlechtstypisches Erziehungsverhalten. Teil dieser Empfehlung war eine rasche chirurgische Angleichung des ambivalenten Genitales an das Erziehungsgeschlecht. Insofern hat sich die Entscheidung häufig an den chirurgischen Möglichkeiten orientiert. So wurden viele Kinder mit uneindeutigem Genitale als Mädchen erzogen, bei denen bereits im Säuglings- und Kleinkindalter kosmetische Operationen durchgeführt wurden. Ziel war ein Höchstmaß an „genitaler Unauffälligkeit“ für die ungestörte psychosexuelle Entwicklung als zentral galt. In den 90er Jahren kam es aufgrund massiver Proteste von Seiten der Selbsthilfeinitiativen und von wissenschaftlicher Seite zur Diskussion dieser Behandlungsgrundlage. Maßgeblich war hierbei die „Full consent policy“ (Diamond und Sigmundson, 1997). Insbesondere die pränatale Androgenwirkung auf das Gehirn soll hierbei als Entscheidungsgrundlage für das Erziehungsgeschlecht gesehen werden. Grundsätzlich wird im Rahmen der „Full consent policy“ gefordert chirurgisch nur dann zu intervenieren, wenn dies medizinisch notwendig ist. Weitere irreversible und kos-

metische Korrekturen, sollen erst mit dem Einverständnis der Betroffenen durchgeführt werden. Grundsätzlich sollten die Entscheidungsprozesse bei der Geburt eines Kindes mit uneindeutigen Genitalien auf die individuelle Situation des Kindes und der Familie abgestimmt sein; dabei sind auch kulturelle Aspekte zu beachten (Mieszczak et al., 2009).

Es gibt eine Vielzahl verschiedener DSD-Diagnosen. Bei 50% aller Menschen mit einem 46,XY Karyotyp und einer Untervirilisierung ist die genaue Ursache trotz des eindeutigen klinischen Erscheinungsbildes unbekannt (Houk et al, 2006). In der Folge werden die häufigsten und bekanntesten Diagnosen aus dem Bereich DSD dargestellt.

Bei den meisten Menschen mit 46,XX Karyotyp und einem Androgenüberschuss liegt ein Adrenogenitales Syndrom (AGS) vor. Das AGS ist die häufigste Ursache für ein ambivalentes Genitale bei der Geburt (Hughes, 2007) und weltweit wird die Inzidenz auf 1:15.000 geschätzt. In Europa wird von 3-11:100.000 Geburten betroffener Kindern ausgegangen (Merke und Bornstein, 2005; Pang et al., 1988; Riepe et al., 2002). Bei dem AGS handelt es sich um eine Stoffwechselerkrankung, bei der die Hormonfunktion (21-Hydroxylase) in der Nebenniere gestört ist. Die Hormone Kortisol und Aldosteron werden nicht ausreichend gebildet. Stattdessen es kommt zu einem Androgenüberschuss, der bei vielen betroffenen Mädchen zu einem vermännlichten äußeren Genitale bei der Geburt führt. In der veralteten Terminologie wurde im Zusammenhang mit dem AGS von *Pseudohermaphroditismus femininus* gesprochen. Es handelt sich beim AGS um eine Störung der Sexual*differenzierung*. Eierstöcke und Gebärmutter sind angelegt. In der industrialisierten, ersten Welt wachsen die Kinder auch mit einer starken Vermännlichung des äußeren Genitales (Prader 4-5) als Mädchen auf. Erwachsene Frauen mit AGS sind fruchtbar, wobei die Fertilität aufgrund von Hormonschwankungen oft eingeschränkt ist (Hagenfeldt et al., 2008). Die Behandlung besteht in einer lebenslangen Kortison- und ggf. Aldosterontherapie. Damit wird der negative Feedback-Mechanismus unterbrochen, der zu der Andorgenüberproduktion führt. Das AGS ist eine chronische Krankheit, bei der die regelmäßige Einnahme von Kortison nicht nur für eine normale körperliche Entwicklung notwendig ist, sondern in den meisten Fällen auch lebensnotwendig, da die körpereigene Produktion nicht ausreicht um auf endogenen Stress (z.B. Infektionen, psychische Belastungen) angemessen zu antworten (Warne, 2008). Die frühe feminisierende chirurgische Intervention aus kosmetischen Gründen ist trotz vielfältiger Kritik Standard bei Säuglingen mit AGS (Auchus und Chang, 2010). Von chirurgischer Seite wird einerseits die frühe

einzeitige Korrektur gefordert, während die andere Seite die zweizeitige Operation propagiert, bei der die Vaginalplastik erst im Jugendalter durchgeführt wird (vgl. Crouch et al., 2008; Krege et al., 2000; Nihoul-Fekete, 2008; Vidal et al., 2010).

Bei Gonadendysgenesien handelt es sich um Störungen der Sexual*determinierung* – die Gonaden selbst sind dabei in ihrer ursprünglichen Anlage gestört und können deshalb ihre Funktionen gar nicht oder nicht vollständig erfüllen. Bei 46,XY-Gonadendysgenesien lassen sich vor allem zwei Formen unterscheiden: *komplette* Gonadendysgenesie (Swyer-Syndrom) und *partielle* Gonadendysgenesie. Menschen mit dem 46,XY- Karyotyp und einer Gonadendysgenesie haben zum Teil Müller'sche Strukturen, da die Gonade kein oder nicht ausreichend Anti-Müller-Hormon herstellt.

Bei einer *kompletten* Gonadendysgenesie ist der Phänotyp weiblich. Diese Variante fällt häufig erst auf, wenn die weibliche Pubertätsentwicklung ausbleibt. Die meisten Menschen mit einer kompletten Gonadendysgenesie wachsen als Mädchen auf und leben als Frau. Die Ursache beruht auf einem Defekt des SRY-Gens, der dazu führt, dass sich in der 7./8. Schwangerschaftswoche keine Hoden entwickeln (McCarty et al., 2006), sondern ausschließlich funktionsunfähige Stranggonaden vorliegen. Es besteht ein hohes Risiko, dass sich diese Strang-Gonaden (es fehlen Ei- bzw. Samenzellen, es können keine Hormone gebildet werden) im Laufe des Lebens krankhaft verändern, so dass sich eine frühestmögliche Gonadektomie empfohlen wird. Frauen mit 46,XY Karyotyp und einer kompletten Gonadendysgenesie haben eine Gebärmutter und sind durch eine Eispende in der Lage selber ein Kind auszutragen (Warne, 2008). Für die Brustentwicklung, als auch als Osteoporoseprophylaxe benötigen die Mädchen eine Behandlung mit weiblichen Geschlechtshormonen.

Die Merkmale der *partiellen* Gonadendysgenesie bei 46,XY können sehr unterschiedlich sein (Warne, 2008). Wenn der größte Teil der Gonade funktionsfähig ist, sehen die äußeren Geschlechtsorgane eher männlich aus, bei überwiegend fehlender Funktion, sehen sie eher weiblich aus. Bei einigen Kindern sind die Geschlechtsorgane bei der Geburt uneindeutig und es sind Reste der Müller'schen Strukturen vorhanden. Oft ist die genaue Ursache für die partielle Gonadendysgenesie unbekannt. Gonadendysgenesien treten häufig als Folge von Anomalien der Geschlechtschromosomen auf. Neben den numerischen Störungen sind strukturelle Veränderungen der X-Chromosomen als Ursache von Gonadendysgenesien beschrieben worden, die z.T. mit schweren Fehlbildungen verbunden sein können. Eine bekannte nummerische Störung des X-Chromosoms ist das sogenannte Ulrich-Turner-

Syndrom, bei dem der Chromosomensatz 45,X und Stranggonaden vorhanden sind; dieses Störungsbild zählt nicht zu den Einschlusskriterien dieser Arbeit. Häufig liegen beim ovotestikulärem DSD (als wahrer Hermaphroditismus bekannt) chromosomale Veränderungen vor.

Bei der *gemischten* Gonadendysgenesie handelt es sich um eine recht häufige Störung der Geschlechtsentwicklung: die Inzidenz wird auf 1:10.000 geschätzt (Skakkebaek et al., 2003). Als Ursache findet man in der überwiegenden Zahl der Fälle eine Mosaikbildung aus 45,XO und 46,XY. Ein Mensch mit einer *gemischten* Gonadendysgenesie kann eine Strang-Gonade haben, oder eine Gonade mit ovariellem und/oder testikulären Gewebe auf einer Seite. Das Aussehen kann sehr unterschiedlich sein und reicht von sehr leichten Androgenwirkungen bei fast komplett weiblichem Aussehen bis hin zum männlichen Aussehen. Etwa 5% kommen mit uneindeutigen Geschlechtsorganen auf die Welt.

Einige Menschen mit einer *partiellen* oder einer *gemischten* Gonadendysgenesie sowie ovotestikulärem DSD wachsen als Jungen auf, andere als Mädchen. Generell besteht bei Gonaden mit 46,XY-Anteilen, die nicht voll funktionsfähig sind, ein relativ großes Risiko, dass diese sich maligne verändern, so dass sich eine kontinuierliche Vorsorge und eine Gonadektomie bei Veränderungen empfohlen werden. Je nach Gonadenstatus, Erziehungsgeschlecht und Virilisierungsgrad ergeben sich unterschiedliche Konsequenzen für die hormonelle und chirurgische Behandlung. Bis vor wenigen Jahren sind Neugeborene mit ambivalenten Genitale und einer gemischten oder partiellen Gonadendysgenesie aufgrund der chirurgischen Möglichkeiten oft als Mädchen erzogen worden.

Die Androgenresistenz (früher als *testikuläre Feminisierung* bezeichnet) gehört in die Gruppe der 46,XY DSD und es handelt sich um eine Störung der Sexual*differenzierung*. Der Androgenrezeptor funktioniert nur eingeschränkt oder gar nicht, so dass Androgene gar nicht oder nur teilweise wirken können Die Hoden sind meist unvollständig deszendiert und befinden sich in der Leiste, produzieren aber männliche Hormone. Es werden vor allem zwei Formen der Androgenresistenz unterschieden: 1. *komplette* Androgenresistenz (cAIS), 2. *partielle* Androgenresistenz (pAIS).

Beim *cAIS* fehlt die Funktion des Androgenrezeptors vollständig, so dass die vorhandenen männlichen Hormone nicht wirken können. Während der Schwangerschaft entwickeln sich daher keine äußeren männlichen Geschlechtsorgane, sondern es persistieren die weiblichen. Da das Anti-Müller-Hormon aber uneingeschränkt im Hoden gebildet wird und wirken kann, bilden sich die Müller‘schen Strukturen (Anlagen zur Entwicklung von

Eileiter und Gebärmutter) zurück (Hines et al., 2003). Menschen mit *cAIS* haben einen eindeutig weiblichen äußeren Phänotyp, sind aber aufgrund fehlender innerer Geschlechtsorgane unfruchtbar. Wenn die Gonaden nicht vor der Pubertät entfernt werden, entwickelt sich die weibliche Brust, da die Androgene in das Hormon Östradiol umgewandelt werden. Aufgrund des Androgenrezeptordefektes kommt es bei den Mädchen selten bis nie zu Akne und außerdem können die Androgene der Nebennierenrinde nicht wirken, was zum Fehlen der Achsel- und Schambehaarung führt. Falls die testikulären Gonaden entfernt wurden, ist wie bei der kompletten Gonadendysgenesie für die Brustentwicklung und zur Osteoporoseprophylaxe eine Therapie mit weiblichen Hormonen notwendig. Oft fällt die *cAIS* erst durch das Ausbleiben der Regelblutung auf. Bei Mädchen mit cAIS ist die Scheidenanlage oft hypoplastisch und endet blind. Während von chirurgischer Seite oft die operative Anlage einer Scheide empfohlen wird, propagieren Gynäkologen und Gynäkologinnen mittlerweile immer häufiger die selbständige mechanische Weitung der Scheide mit Hormonecremes und Dilatoren.

Bei der *pAIS* ist ein Teil des Androgenrezeptors funktionsunfähig. Es gibt verschiedene Ausprägungen der *pAIS* (Deeb et al., 2005). Wenn die Funktionsfähigkeit des Androgenrezeptors nur gering eingeschränkt ist, sehen die äußeren Geschlechtsorgane bei der Geburt eher männlich aus, bei überwiegend fehlender Funktion, eher weiblich. Bei einigen Kindern sind die Geschlechtsorgane bei der Geburt uneindeutig. Einige Menschen mit *pAIS* wachsen als Jungen auf, andere als Mädchen. Bei Jungen mit *pAIS* kommt es in der Pubertät neben der typisch männlichen Entwicklung (z.B. Stimmbruch, Bartwuchs, Wachsen des Penis) häufig auch zum Brustwachstum (Gynäkomastie), da überschüssige männlichen Hormone, die nicht wirken können, in Östradiol umgewandelt werden. Diese Brust wird in der Regel chirurgisch entfernt. Bei Mädchen mit *pAIS*, denen die Gonaden nicht entfernt wurden, kommt es in der Pubertät neben dem Brustwachstum häufig zu einer „Vermännlichung“ (z.B. Bartwuchs, Stimmbruch, Vergrößerung der Klitoris). Sowohl für Jungen als auch für Mädchen mit pAIS ergeben sich je nach Ausmaß des Rezeptordefektes und dem Virilisierungsgrad unterschiedliche Konsequenzen für die hormonelle und chirurgische Behandlung. Die maskulinisierenden Operationen bei pAIS, aber auch Gonadendysgenesien und Störungen der Androgenbiosynthese gehen oft mit mehrfachen Operationen am Genitale in der Kindheit uns im Jugendalter einher.

Bei der *cAIS* geht man von einer Häufigkeit zwischen 1:60.000 und 1:99.000 aus, während die *pAIS* etwas häufiger auftritt (Boehmer et al., 2001).

Als letztes sollen exemplarisch für die Störungen der Androgenbiosynthese der *17ß Hydroxysteroid Dehydrogenasemangel* (17ß-HSD-Mangel) und der *5alpha Reduktasemangel* vorgestellt werden. Es handelt sich um Störungen der Sexual*differenzierung* und in beiden Fällen handelt es sich um Enzymdefekte bei Menschen mit dem Karyotyp 46, XY. Beim *17ß-HSD-Mangel* wird eine Inzidenz von 1:150.000 vermutet, der *5alpha Reduktasemangel* ist noch seltener (Boehmer et al., 1999). Beim *17ß-HSD-Mangel* kann der Körper aus der Testosteron-Vorstufe Androstendion nicht ausreichend Testosteron herstellen. Deshalb wirken während der Schwangerschaft weniger männliche Hormone auf den Embryo ein und die meisten Neugeborenen sehen bei Geburt äußerlich fast vollständig weiblich aus. Die inneren Geschlechtsorgane sind männlich: Die Hoden befinden sich meist im Leistenkanal. 5-α-Reduktase ist ein Enzym, welches das schwächer wirksame männliche Hormon Testosteron in das wesentlich stärker wirksame Dihydrotestosteron umwandelt. Dieses Hormon ist notwendig, damit sich die äußeren männlichen Geschlechtsorgane in der 7.-12. Schwangerschaftswoche normal entwickeln. Bei vielen Kindern mit einem *5alpha Reduktasemangel* sehen die äußeren Geschlechtsorgane bei der Geburt weiblich aus, während die inneren Geschlechtsorgane männlich sind. Die Hoden befinden sich in den großen Schamlippen oder im Leistenkanal. Beide Enzymdefekte fallen oft erst auf, wenn es in der Pubertät zu einem Anstieg des Testosteronspiegels und somit zu einer männlichen Pubertätsentwicklung (z.B. Stimmbruch, Brustbehaarung, Bartwuchs) kommt, da der Androgenrezeptor normal funktionsfähig ist. Diese Prozesse werden von den Jugendlichen oft als sehr belastend erlebt, insbesondere da in der Regel wenig Zeit für lange Entscheidungsprozesse zur Verfügung steht. Aufgrund des äußeren Phänotyps wachsen die meisten Kinder mit einer dieser beiden Störungen als Mädchen auf. Beim *5alpha Reduktasemangel* (56%-62%) und in etwas geringeren Ausmaß beim *17ß-HSD-Mangel* (39%-64%) besteht die höchste Wahrscheinlichkeit eines Wechsels in die männliche Geschlechtsrolle in der Pubertät und im Erwachsenenalter, während bei den anderen DSD-Formen das in der Kindheit zugewiesene Geschlecht als guter Prädiktor für die Geschlechtsrolle im Erwachsenenalter gilt (Cohen-Kettenis, 2005).

Neben diesen Formen von DSD gibt es noch eine Vielzahl unterschiedlicher Ursachen und Diagnosen (vgl. Warne, 2008). Lee et al. (2006) beschreiben folgende Signale die auf eine DSD *bei der Geburt* hinweisen können:

- offenkundig uneindeutiges Genitale,

- vornehmlich weibliches Genitale mit vergrößerter Klitoris oder Fusion der Schamlippen,
- vornehmlich männliches Genitale mit Hodenhochstand, Mikropenis und ausgeprägter Hypospadie,
- Auffälligkeiten in der Familienanamnese (z.B. cAIS),
- Diskrepanz zwischen äußerem Genitale und pränataler Karyotypbestimmung.

Im Laufe der *Kindheit und Jugend* führen folgende Hinweise oft zu dem Verdacht einer DSD (Lee et al., 2006):

- bis dahin unerkannte Uneindeutigkeit des Genitales,
- „Leistenbruch“ bei Mädchen (es handelt sich um Maldeszensus der Hoden),
- verspätete oder ausbleibende Pubertätsentwicklung aufgrund mangelnder Hormonproduktion,
- „Vermännlichung“ beim jugendlichen Mädchen,
- primäre Amenorrhöe,
- Brustentwicklung beim jugendlichen Jungen,
- zyklisches Auftreten von Blut im Urin bei Jungen.

II. Fragestellungen

Im Rahmen der klinischen Evaluationsstudie im deutschen Netzwerk „Störungen der Geschlechtsentwicklung/ Intersexualität“ wurde ein besonderer Fokus auf das allgemeine Wohlbefinden von Jugendlichen gesetzt, da offensichtlich Symptome der DSD einer normalen Pubertätsentwicklung im Weg stehen können und somit mit den Entwicklungsaufgaben der Adoleszenz interferieren. Im Vordergrund stand dabei die Frage, ob diese zusätzlichen Belastungen das psychosoziale Wohlbefinden, das Körperbild, und die psychosexuelle Entwicklung der Jugendlichen beeinträchtigen. Außerdem stellte sich die Frage nach dem störungsspezifischen Umgang der Jugendlichen und ob verschiedene Diagnosen und Behandlungsmaßnahmen (z. B. Operationen, medikamentöse Pubertätseinleitung) Einfluss auf die Bewältigung sowie die psychologischen und sexuellen Outcomes haben. Folgende Fragestellungen wurden zu den verschiedenen Themenbereichen untersucht.

Gesundheitsbezogene Lebensqualität, psychische Gesundheit, psychosexuelle Entwicklung und Körperbild

- Sind das psychosoziale Wohlbefinden, die psychosexuelle Entwicklung und das Körperbild von Jugendlichen mit DSD eingeschränkt im Vergleich zu Jugendlichen ohne DSD?
- Unterscheiden sich Jugendliche mit verschiedenen DSD-Formen bezüglich ihres psychosozialen Wohlbefindens, ihrer psychosexuellen Entwicklung und ihres Körperbilds?
- Sind das psychosoziale Wohlbefinden, die psychosexuelle Entwicklung und das Körperbild von operierten Jugendlichen mit DSD schlechter als von nicht-operierten Jugendlichen?
- Sind das psychosoziale Wohlbefinden, die psychosexuelle Entwicklung und das Körperbild von Jugendlichen bei denen die Pubertät künstlich eingeleitet wurde schlechter als bei spontan pubertierenden Jugendlichen?

Coping und spezifische Reaktionen

- Unterscheiden sich die Bewältigungsstile von Jugendlichen mit DSD von denen Jugendlicher mit chronischen Erkrankungen?
- Unterscheiden sich die Bewältigungsstile und spezifischen Reaktionen von Jugendlichen mit verschiedenen DSD-Formen?

- Unterscheiden sich die Bewältigungsstile und spezifischen Reaktionen operierter Jugendlicher von nicht-operierten Jugendlichen mit DSD?
- Unterscheiden sich die Bewältigungsstile und spezifischen Reaktionen von Jugendlichen, bei denen die Pubertät künstlich eingeleitet wurde von spontan pubertierenden Jugendlichen mit DSD?
- Haben die Bewältigungsreaktionen und spezifischen Reaktionen Einfluss auf die psychosoziale und psychosexuelle Entwicklung?

III. Jugendliche mit Störungen der Geschlechtsentwicklung – Literaturüberblick

In der Adoleszenz wird vielen Jugendlichen mit DSD bewusster, dass sie sich hinsichtlich der körperlichen Entwicklung von Gleichaltrigen unterscheiden (z.B. ausbleibende Pubertätsentwicklung, primäre Amenorrhöe, Penisfehlbildung, Ausbleiben der Brustentwicklung). Viele Jugendliche fühlen sich deshalb „anders“ als Gleichaltrige und dadurch isoliert (Hiort et al., 2003). Äußere Auffälligkeiten am Genitale und auch das Thema Unfruchtbarkeit sind in der Kindheit noch von geringerer Bedeutung, werden aber mit dem Jugendalter zentraler Bestandteil von Sorgen und Befürchtungen (Cohen-Kettenis und Pfäfflin, 2003). Trotz des Strebens nach Individualität einerseits ist andererseits der Wunsch nach Angepasstheit und Gleichheit mit Gleichaltrigen charakteristisch für Jugendliche, so dass eine abweichende, verzögerte oder ausbleibende Pubertätsentwicklung für viele Jugendliche mit emotionalen Problemen einhergeht (La Rosa et al., 2004). Cohen-Kettenis und Pfäfflin (2003) beschreiben vor allem folgende emotionale und Verhaltensprobleme bei Jugendlichen mit DSD: niedriges Selbstwertgefühl und soziale Unsicherheit aufgrund der körperlichen Auffälligkeiten, Scheu vor sexuellen und Liebesbeziehungen, sowie Angst und Unsicherheit beim Umgang mit der DSD im Zusammenhang mit potentiellen Partnern. Es wird deutlich, dass sich die Bedürfnisse von Jugendlichen mit DSD verändern gegenüber denen von Kindern, sich aber auch von denen Erwachsener unterscheiden.

Überblicksarbeiten mit dem Schwerpunkt „Jugendliche“ fokussieren den Übergang von Jugendlichen mit AGS in die Erwachsenenmedizin (Conway, 2007; Leinmüller, 2002; Speiser, 2003) sowie die Pubertätsentwicklung, insbesondere den Hormonstatus von Mädchen mit AGS oder cAIS (Lin Su et al., 2008; Otten et al., 2005; Papadimitriou et al., 2006). Einige Arbeiten beschäftigen sich mit der endokrinologischen Behandlung von Jugendlichen mit verschiedenen DSD-Formen (Bertelloni et al., 2008; Warne et al., 2005b). Die Konzentration auf hormonelle Fragen bei DSD im Jugendalter reicht aber nicht aus, da die Pubertät zwar durch die körperlichen Veränderungen der Gonadenreifung gekennzeichnet ist, die Adoleszenz aber die gesamte soziale Anpassung beinhaltet und zeitlich die Pubertät überdauert (Delemarre-van der Waal, 2005; LaRosa et al., 2004).

Es existieren wenige Outcomestudien im Zusammenhang mit DSD, die psychosoziale Aspekte sowie die spezifische Situation von Jugendlichen mit DSD einbeziehen. In den meisten Outcomestudien mit Menschen mit DSD werden Kinder und Erwachsene befragt und nur einzelne Diagnosen einbezogen. Die wenigen Literaturübersichten mit dem

Schwerpunkt „DSD bei Jugendlichen“ beschreiben die Bedürfnisse von Jugendlichen und unterstreichen die Notwendigkeit empirischer Studien (Conway, 2007; Hiort et al., 2003; Meyer-Bahlburg, 2001; Wisniewski und Migeon, 2002).

Unter psychosozialer Anpassung wird der Prozess verstanden durch den versucht wird, eine Harmonie, bzw. ein Gleichgewicht zwischen eigenen Bedürfnissen und externen Erfordernissen zu erreichen. Es handelt sich nicht um ein feststehendes psychologisches Konstrukt, sondern um eine breitere Beschreibung. In den folgenden sechs Kapiteln sollen verschiedene Konstrukte (gesundheitsbezogene Lebensqualität, psychische Gesundheit, Geschlechtsidentität, Körperbild, Sexualität, Coping) vorgestellt werden, die als wichtige Komponenten des psychosozialen Wohlbefindens von Jugendlichen angesehen werden. Es soll der aktuelle Stand der Forschung zu dem Themen im Allgemeinen und von Jugendlichen mit DSD im Speziellen dargestellt werden. Aufgrund der Tatsache, dass keine systematischen Untersuchungen zum Wohlbefinden von Jugendlichen mit verschiedenen DSD-Formen existieren, werden auch Ergebnisse von Studien mit Erwachsenen mit DSD dargestellt.

3.1. Gesundheitsbezogene Lebensqualität

Neben eher objektiven, klinischen Endpunkten wie Laborparametern, technischen Befunden und der Überprüfung der Körperfunktionen wurden in den letzten Jahrzehnten vermehrt Instrumente entwickelt, die es ermöglichen die subjektive Sichtweise und das Erleben des Individuums zu untersuchen. Diese patientenorientierte, ganzheitliche Sichtweise beinhaltet inwieweit Menschen in der Lage sind, alltägliche Lebensaktivitäten zu vollziehen, wie wohl sie sich dabei fühlen und wie zufrieden sie mit ihrem Gesundheitszustand und ihrer Lebenssituation sind (Gerharz et al., 2003; Mattejat und Remschmidt, 1998). Ein zentrales Konstrukt dafür ist die gesundheitsbezogene Lebensqualität. Es handelt sich um ein mehrdimensionales Konstrukt, das sowohl körperliche, emotionale, soziale und verhaltensbezogene Komponenten des Wohlbefindens und der Funktionsfähigkeit aus subjektiver Sicht beschreibt (Ravens-Sieberer et al., 2007). Die Weltgesundheitsorganisation (WHO) definiert Lebensqualität als *„an individual’s perception of position in life in the context of the culture and value systems in which they live and in relation to their goals, expectations, standards, and concerns”* (WHOQOL, 1995).

Hierbei ist es wichtig, Kinder und Jugendliche selber zu befragen, da sie eigene Sichtweisen über das Leben und die Bedeutung einer Krankheit haben (Eiser und Morse, 2001). Die gesundheitsbezogene Lebensqualität kann entweder mit Daten aus Normstichproben gesunder Kinder und Jugendlicher verglichen werden oder auch mit Gruppen von Kindern und Jugendlichen mit anderen Gesundheitsstörungen. Bei Kindern und Jugendlichen mit chronischen Gesundheitsproblemen stehen die Optimierung der Versorgung sowie eine verbesserte Adaptation im Vordergrund. Für die Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität von Kindern und Jugendlichen werden neben dem körperlichen und emotionalen Wohlbefinden u.a. folgende Bereiche als relevant angesehen: Selbstwert, Familie, Freunde und Schule (Ravens-Sieberer et al., 2008a). Andere Autoren betonen, dass bei Jugendlichen weitere Bereiche relevant sind, um die gesundheitsbezogene Lebensqualität zu beurteilen: Körperbild, Autonomie und Zukunftsvorstellungen (Gerharz et al., 2003). Für diese Konstrukte stehen aber keine validierten Erhebungsverfahren zur Verfügung.

Lebensqualitätsstudien mit Kindern und Jugendlichen einer Normalpopulation zeigen sowohl alters- als auch geschlechtsspezifische Unterschiede (Bisegger et al., 2005; Ravens-Sieberer et al., 2008a): Während bei Kindern die Lebensqualität als gut angesehen werden kann, sinkt diese mit Beginn der Pubertät deutlich. Bei Kindern zeigen sich kaum Geschlechtsunterschiede in der Lebensqualität, während im Jugendalter Mädchen ihre Lebensqualität deutlich stärker beeinträchtigt ansehen als gleichaltrige Jungen. Das Selbstbild von Mädchen ist bereits in der Kindheit geringer als bei Jungen, dieser Geschlechtsunterschied wird im Jugendalter größer. Jugendliche Mädchen berichten insbesondere eine schlechtere Lebensqualität in den Bereichen Körper, Psyche und Freundschaften (Ravens-Sieberer et al., 2007a).

Für die Messung der allgemeinen gesundheitsbezogenen Lebensqualität stehen generische Messinstrumente zur Verfügung, die sowohl von gesunden als auch kranken Personen beantwortet werden. Zusätzlich existieren Instrumente, die spezifische Aspekte der Belastung durch eine chronische Gesundheitsstörung einbeziehen. Diese Instrumente können nur von Menschen mit einer Gesundheitsstörung beantwortet werden und es können diagnoseübergreifende Vergleiche durchgeführt werden (Simeoni et al., 2007). Für häufiger auftretende chronische Gesundheitsstörungen (Diabetes, Asthma, Epilepsie u.a.) stehen auch diagnosespezifische Instrumente zur Verfügung. Solche validierten spezifischen Instrumente oder Module zur Messung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität von Kindern

und Jugendlichen fehlen für den Bereich DSD in allen Altersbereichen (Carmichael und Alderson, 2004; Meyer-Bahlburg, 1999a; Schober, 1999). Auch wenn die Ergebnisse einer Literarturrecherche auf den ersten Blick eine Zunahme von Untersuchungen zur Lebensqualität bei DSD vermuten lassen, zeigt sich, dass in vielen dieser Untersuchungen keine validierten Lebensqualitätsinstrumente angewandt wurden (vgl. Schönbucher et al., 2008a). Die generische Messung der Lebensqualität kann aber auch bei DSD von Bedeutung sein, da grundlegende Belastungen und Risiken mit einem solchem Verfahren aufgedeckt werden können (Ravens-Sieberer et al., 2008b).

Für Jugendliche mit DSD liegen keine Untersuchungen zur gesundheitsbezogenen Lebensqualität und dem Einfluss medizinischer Interventionen darauf vor, so dass Ergebnisse aus Studien mit Erwachsenen mit DSD vorgestellt werden, bei denen validierte Instrumente zur Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität eingesetzt wurden.

Die Ergebnisse der vorliegenden Outcomestudien sind widersprüchlich. Bei Johannsen et al. (2006) zeigt sich insgesamt keine eingeschränkte Lebensqualität bei erwachsenen Frauen mit DSD im Vergleich zu einer gesunden Kontrollgruppe. Dennoch wurden Unterschiede zwischen den verschiedenen Diagnosegruppen deutlich: So war die Lebensqualität der Frauen mit AGS und derer mit dem Karyotyp 46,XY und einer Übervirilisierung besonders schlecht im Vergleich zur Kontrollgruppe, während die Lebensqualität der Frauen mit cAIS sogar besser war (Johannsen et al., 2006). Bei 22 englischen Frauen mit cAIS wurden ähnliche Ergebnisse gefunden: Sie haben keine schlechtere Lebensqualität als Frauen einer gesunden Kontrollgruppe (Hines et al., 2003). In anderen Studien zeigen sich bei Menschen mit AGS keine Einschränkungen der gesundheitsbezogenen Lebensqualität im Vergleich zu Normdaten (Jääskeleinen und Voutilainen, 2000; Kuhnle et al., 1995). Dennoch wird deutlich, dass bei erwachsenen Frauen mit AGS Defizite in den Bereichen Körperbild, Sexualität und Partnerschaft vorhanden sind, die Frauen dennoch in der Lage sind, Strategien zu entwickeln, die ihnen helfen, das Leben zu akzeptieren und in anderen Lebensbereichen ein normales Leben führen und sozial eingebunden zu sein (Frisén et al., 2009; Kuhnle et al., 1995).

3.2. Psychische Gesundheit

Bei der psychischen Gesundheit handelt es sich nicht um ein trennscharfes psychologisches Konstrukt. Neben der Betrachtung der psychischen Aspekte des Wohlbefindens und der funktionalen Kapazität aus subjektiver Sicht stellt das Vorliegen diagnostizierbarer

psychischer Auffälligkeiten eine weitere Komponente der psychischen Gesundheit dar (Ravens-Sieberer et al., 2003).

Sowohl bei Erwachsenen als auch bei Kindern und Jugendlichen zeigt sich ein Wandel des Krankheitsspektrums im letzten Jahrhundert hin zu mehr chronischen und psychischen Beschwerden (Ravens-Sieberer et al., 2007b). Die Prävalenz psychischer Störungen im Kindes- und Jugendalter in Deutschland wird in den letzten 20 Jahren recht stabil auf dem hohen Niveaus zwischen 10%-20% beschrieben (Döpfner et al., 1997; Ihle und Esser, 2002; Petermann et al., 2000). Psychische Probleme werden oft erst im Erwachsenenalter aufgedeckt, dennoch liegt der Beginn häufig im Jugendalter. Es besteht ein großer Zusammenhang zwischen schlechter psychischer Gesundheit und dem Auftreten von Entwicklungsproblemen in den Bereichen Schule und Ausbildung sowie ein erhöhtes Risiko für Substanzmissbrauch und gewalttätiges Verhalten. Psychische Probleme haben Auswirkungen auf das Leben als Erwachsene und die Erfassung der psychischen Gesundheit im Jugendalter ist im Sinne der Prävention von großer Bedeutung (Hölling et al., 2007; Ravens-Sieberer et al., 2003).

Beim deutschen Kinder- und Jugendgesundheitssurvey (KiGGS) zeigen sich bei 21,9% aller Kinder und Jugendlichen Hinweise auf eine psychische Auffälligkeit, bei 9,7% wird das Vorliegen einer psychischen Störung sogar als sehr wahrscheinlich angesehen (Ravens-Sieberer et al., 2007b). 64% der auffälligen Kinder und Jugendlichen weisen Anzeichen für mindestens eine spezifische Störung auf: 10% Ängste, 7,6% Störungen des Sozialverhaltens, 5,4% Depressionen (Ravens-Sieberer et al., 2007b).

Geschlechterunterschiede zeigen sich insbesondere im Bereich der Verhaltens- und emotionalen Störungen bei Kindern und Jugendlichen. Während Mädchen eher emotionale, also internalisierende, Probleme haben, kommt bei es Jungen vermehrt zu Verhaltensauffälligkeiten, die zu den externalisierenden Störungen zählen: Jungen sind eher hyperaktiv, haben mehr Probleme mit Gleichaltrigen und zeigen weniger prosoziales Verhalten als Mädchen (Hölling et al., 2007). Im Jugendalter steigt das Risiko für die Entwicklung einer psychischen Störung (Wille et al., 2008). Eine europäische

Studie zur Jugendgesundheit zeigt, dass es im Jugendalter zu einem Anstieg psychosomatischer Beschwerden kommt, der besonders bei Mädchen stark ausgeprägt ist (Langness et al., 2005). In einer Studie mit Berliner Jugendlichen zwischen 11 und 16 Jahren wird bei jedem 12. Jugendlichen eine psychische Auffälligkeit vermutet (Bettge et al., 2008).

Im Bereich DSD existieren kaum systematische Untersuchungen zur psychischen Gesundheit von Jugendlichen mit verschiedenen DSD Diagnosen. Insgesamt zeigt sich bezüglich der psychischen Gesundheit von Menschen mit DSD ein uneinheitliches Bild. In der Mehrzahl der Studien wurde die psychische Gesundheit von Erwachsenen untersucht. In zwei neueren diagnoseübergreifenden Studien mit einer größeren Stichprobe finden sich keine Hinweise für ein erhöhtes Risiko psychischer Störungen bei Erwachsenen mit DSD (Warne et al., 2005a; Johannsen et al., 2006). Im Gegensatz dazu zeigen sich in einer deutschen klinischen Studie mit 37 Erwachsenen mit DSD bei 62% Einschränkungen der psychischen Gesundheit (Brinkmann et al., 2007).

Differenziertere Betrachtungen weisen darauf hin, dass das Risiko einer psychischen Beeinträchtigung diagnoseabhängig zu sein scheint: Während Frauen mit starken Virilisierungserscheinungen am häufigsten von Suizidgedanken und Ängsten berichtet haben, sind die Ergebnisse von Frauen mit cAIS und einer kompletten Gonadendysgenesie unauffällig (Johansen et al., 2006; Hines et al., 2003; Kuhnle et al., 1995). Bei 130 chinesischen Männer mit einer Hypospadie traten im Vergleich zur Kontrollgruppe mehr depressive und ängstliche Symptome auf; diese waren bei Männern mit schweren Formen der Hypospadie und denen mit einer Vielzahl an Operationen auch stärker ausgeprägt (Wang et al., 2009).

Es existiert nur eine Studie mit Kindern und Jugendlichen mit unterschiedlichen DSD-Formen, bei der 39% der Teilnehmenden Hinweise auf eine psychische Auffälligkeit zeigen, wobei keine altersspezifischen Angaben gemacht wurden (Slijper et al., 1998). Die vorliegenden Ergebnisse zu Jugendlichen mit spezifischen Diagnosen zeigen uneinheitliche Ergebnisse. Einige Studien mit Jugendlichen mit urogenitalen Fehlbildungen weisen auf emotionale Probleme und Beeinträchtigungen hin (Diseth et al., 1998; Ebert et al., 2005; Reiner et al., 1999). Andere Studien mit jugendlichen Mädchen mit AGS und Jungen mit Hypospadien konnten keine psychischen Probleme zeigen, haben aber Probleme in den Bereichen Sexualität und Körperbild festgestellt (Berenbaum et al., 2004; Mondaini et al., 2002; Mureau et al., 1997).

Es gibt sehr wenige systematische Untersuchungen zum Einfluss von Operationen und anderen medizinischen Interventionen im Zusammenhang mit DSD auf die psychische Gesundheit – weder für Jugendliche noch für andere Altersgruppen. Bei 28 türkischen Mädchen (Durchschnittsalter 12,6 Jahre) mit AGS stellten die Autoren fest, dass Mädchen, die mit dem Aussehen ihrer äußeren Geschlechtsorgane unzufrieden waren, deren Operateure mit dem Ergebnis der kosmetischen Operation unzufrieden waren und deren Testos-

teronspiegel erhöht war, vermehrt Verhaltens- und emotionale Probleme zeigten (Oner et al., 2009). Es gibt Hinweise, dass der Schweregrad der Hypospadie, die Anzahl der Operationen und die damit einhergehende Hospitalisationshäufigkeit bei Jungen mit einer Hypospadie einen ungünstigen Einfluss auf Verhaltensauffälligkeiten haben, während das Operationsverfahren keinen Einfluss zu haben scheint (Schönbucher et al., 2007; Wang et al., 2009).

3.3. Geschlechtsidentität

Bei der psychosexuellen Entwicklung handelt es sich um einen komplexen und langwierigen Prozess, der sowohl biologisch, durch genetische und hormonelle Effekte, beeinflusst wird, als auch durch psychologische, soziale und kulturelle Aspekte. In der Regel werden Geschlechtsidentität, Geschlechtsrollenverhalten und sexuelle Orientierung als elementare Konstrukte der psychosexuellen Entwicklung angesehen (Meyer-Bahlburg et al., 2004; Money, 1994).

Unter *Geschlechtsidentität* wird das fundamentale Zugehörigkeitsgefühl einer Person zum weiblichen oder männlichen Geschlecht verstanden (Egan und Perry, 2001; Fagot und Leinbach, 1985; Money, 1994; Money und Ehrhardt, 1972; Stoller, 1964). Während die vorangegangene Definition eher die affektive Komponente der Geschlechtsidentität beinhaltet definiert Kohlberg (1966) Geschlechtsidentität als die *„kognitive Selbstkategorisierung als Junge oder Mädchen“*. Die Geschlechtsidentität entwickelt sich sukzessive bis zum Ende der Kindheit, wobei sie auch im Jugendalter nicht als fertig angesehen werden kann (Jürgensen et al., 2008). Zum *Geschlechtsrollenverhalten* werden Verhaltensweisen, Präferenzen, Einstellungen und Persönlichkeitsmerkmale einer Person gezählt, die entsprechend dem jeweiligen kulturellen und historischen Hintergrund als geschlechtstypisch angesehen werden (Jürgensen et al., 2008). Die *sexuelle Orientierung* beschreibt, zu wem sich Menschen sexuell und erotisch hingezogen fühlen. In allen drei Aspekten der psychosexuellen Entwicklung zeigt sich eine große Variabilität innerhalb der Geschlechtergruppen. Dennoch können mittlere Unterschiede in der Ausprägung von Verhaltensmerkmalen zwischen Männern und Frauen beschrieben werden: So gibt es Hinweise dafür, dass pränatale Androgeneinwirkungen eher mit männer-/jungentypischen Verhaltensweisen einhergehen, während frauen-/mädchentypische Verhaltensweisen mit niedrigeren Androgeneinwirkungen in Zusammenhang stehen (Auyeung et al., 2009; Hines, 2006; Hines und Collaer, 1993; Hrabovszky und Hutson, 2002; Jürgensen et al., 2007; Sato et al., 2004).

Häufig werden Geschlechtsidentität und Geschlechtsrollenverhalten als Outcomekriterien verwechselt und miteinander vermischt. Dabei ist zu beachten, dass bei Menschen auch mit stabiler Geschlechtsidentität als Mann oder Frau das Geschlechtsrollenverhalten variieren kann. Während Geschlechtsidentitätsstörungen psychopathologisch bedeutsam sind, handelt es sich bei geschlechtsuntypischen Verhaltensweisen und einer nicht-heterosexuellen Orientierung um Abweichungen von der Durchschnittsgesellschaft, die nicht mit einem individuellen Leidensdruck einhergehen müssen. Sie haben daher keinen Krankheitswert, so dass in dieser Arbeit der Schwerpunkt auf der Untersuchung der Geschlechtsidentität liegt.

Die Entwicklung der Geschlechtsidentität wird von biologischen, sozialen und individuellen Faktoren beeinflusst. Das chromosomale Geschlecht und die damit einhergehenden Hormonwirkungen beeinflussen die Entwicklung der äußeren Geschlechtsorgane, deren Ausprägung in der Regel als Grundlage für das Erziehungsgeschlecht nach der Geburt eines Kindes gewählt wird (Trautner, 2002). Kinder sind erst ab dem 3. Lebensjahr in der Lage Geschlechter zu benennen und können erst danach ihr eigenes Geschlecht richtig zuordnen (Leinbach und Fagot, 1993; Maccoby, 1999). Erst im Grundschulalter nehmen Kinder das Geschlecht als etwas Konstantes wahr. Eine Voraussetzung dafür ist die Erkenntnis der genitalen Grundlage des Geschlechts (Trautner, 2008). Zucker und Green (1992) nehmen an, dass Kinder im Alter von zwei bis drei Jahren eine erste Geschlechtsidentität aufweisen. Über konkrete Entwicklungsprozesse im Zusammenhang mit der Geschlechtsidentität im Jugendalter ist wenig bekannt. Mit den körperlichen und auch psychischen Veränderungen im Zusammenhang mit der Pubertät sowie den neuen Entwicklungsaufgaben gewinnt der Unterschied zwischen den Geschlechtern im Jugendalter eine erhöhte Bedeutung. Die Entwicklung der Geschlechtsidentität ist im Jugendalter vor dem Hintergrund der erhöhten Selbstaufmerksamkeit und der zunehmenden Beschäftigung mit der eignen Person zu betrachten (Trautner, 2008). Die Entwicklung einer personalen Identität beinhaltet die Geschlechtsidentität und ist eine zentrale Entwicklungsaufgabe von Jugendlichen (vgl. Kapitel 1.1.2). Zu der Geschlechtsidentitätsbildung Jugendlicher gehört neben der sexuellen Orientierung auch die Aufnahme neuartiger Beziehungen zu Gleichaltrigen.

Bei einer Störung der Geschlechtsidentität bzw. bei Transsexualismus besteht *„der Wunsch als Angehöriger des anderen anatomischen Geschlechtes zu leben und anerkannt zu werden. Dieser geht meist mit dem Gefühl des Unbehagens oder der Nichtzugehörigkeit*

zum eigenen Geschlecht einher" (Dilling et al., 1991). Störungen der Geschlechtsidentität können bereits im Kleinkindalter auftreten und im internationalen Klassifikationssystem psychischer Störungen der WHO (ICD-10) werden „Störungen der Geschlechtsidentität im Kindesalter" als eigene Entität aufgeführt. Die Kinder bestehen darauf, dem anderen Geschlecht anzugehören, zeigen geschlechtsuntypische Verhaltensweisen und Interessen und lehnen alles ab, was als zu ihrem biologischen Geschlecht gehörig angesehen wird (Bradley und Zucker, 1997). Manche Kinder verspüren bereits den Wunsch, kontrageschlechtliche Genitalien zu erlangen (Korte et al., 2008). Um diese Diagnose stellen zu können muss der Beginn der Symptomatik deutlich vor Beginn der Pubertät liegen. Eine reine Abweichung von gesellschaftlichen Geschlechterstereotypen ist für diese Diagnose nicht ausreichend. In der Regel geht sie mit emotionalen und Verhaltensproblemen einher (Korte et al., 2008). Die Prävalenz von Geschlechtsidentitätsstörungen im Kindes- und Jugendalter wird auf unter 1% geschätzt (Cohen-Kettenis et al., 2003; Zucker, 2005). Bei erwachsenen Männern wird die Häufigkeit auf 1:30.000 Männern geschätzt und bei Frauen auf 1:100.000 Frauen (Meyer-Bahlburg, 1999b). Nur bei einem geringen Anteil der Kinder mit einer Geschlechtsidentitätsstörung dauern die Symptome bis ins Jugendalter an und enden in einem Geschlechtswechsel. Der Anteil erwachsener Transsexueller ist aber deutlich höher, so dass die Häufigkeit dieser Störung im Kindesalter vermutlich unterschätzt wird (Meyer-Bahlburg, 1999b).

DSD ist ein Ausschlusskriterium für die Diagnose einer Störung der Geschlechtsidentität, da davon ausgegangen wird, dass Kinder eine sogenannte basale, eindeutige Geschlechtsidentität entwickeln sowohl aufgrund sozialer als auch hormoneller Einflüsse. Bei Kindern mit DSD gibt es in vielen Fällen widersprüchliche Einflüsse (z.B. pränatale Androgeneffekte bei eher weiblichem Phänotyp und weiblicher Geschlechtszuweisung). Es liegt also keine Störung von der „basalen" Geschlechtsidentität vor, sondern eine Abweichung vom Erziehungsgeschlecht. Aus diesem Grund wird in den letzten Jahren bei Unsicherheiten bezogen auf das Erziehungsgeschlecht von Genderdysphorie (gender dysphoria) gesprochen (Cohen-Kettenis, 2010). Sie gibt Hinweise auf eine untypische Entwicklung der Geschlechtsidentität ohne den Wunsch nach einem Geschlechtsrollenwechsel. „Genderdysphorie" erklärt sowohl Unwohlsein im Zusammenhang mit der Geschlechtsidentität als auch mit dem zugewiesenen Erziehungsgeschlecht (Cohen-Kettenis, 2010).

Bei Menschen mit DSD sind Geschlechtszuweisung und Entwicklung der Geschlechtsidentität komplexe und kontrovers diskutierte Themenbereiche. Geschlechtsrollenverhalten

herrscht mittlerweile ein gewisser Konsens, dass hohe pränatale Androgenwirkungen bei Mädchen mit DSD zu mehr jungentypischem Verhalten führen (Berenbaum und Snyder, 1995; Cheikhelard et al., 2008; Dittmann et al., 1990; Hall et al., 2004; Hines et al., 2003; Jürgensen et al., 2007; Jürgensen et al., 2010; Leveroni und Berenbaum, 1998). Die Ergebnisse im Zusammenhang mit der Geschlechtsidentität bei DSD sind weniger eindeutig. Generell gilt, dass das initiale Erziehungsgeschlecht als guter Prädiktor für die spätere Geschlechtsidentität angesehen werden kann (Cohen-Kettenis, 2010; Jürgensen et al., 2010, Mazur, 2005). Es darf aber nicht vernachlässigt werden, dass es bei Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit erhöhtem Androgenniveau, die als Mädchen aufwachsen, öfter zu einer Genderdysphorie und auch zum Wechsel des ursprünglichen Erziehungsgeschlechtes kommt.

Bei vorpubertären und pubertären Mädchen sowie Frauen mit AGS zeigen sich keine Hinweise für eine Genderdysphorie (Arlt und Krone, 2007; Berenbaum und Bailey, 2003; Meyer-Bahlburg et al., 2004). Andere Studien bestätigen diese Tendenz, berichten aber von einem leicht erhöhten Anteil an Frauen mit AGS und Anzeichen einer Genderdysphorie als in der Normalbevölkerung sowie von einzelnen Geschlechtswechseln (Dessens et al., 2005; Gupta et al., 2006; Meyer-Bahlburg et al., 1996; Reiner, 2005; Warne et al., 2005a). Bei Jugendlichen und Erwachsenen mit 46,XY Karyotyp, die als Frauen aufwachsen, sind Geschlechtswechsel nicht so selten und diese werden im Zusammenhang mit Androgenwirkungen gesehen (Praveen et al., 2008; Reiner, 2005). Die Bedeutung von Androgeneinflüssen auf die Geschlechtsidentität wird von Studien belegt, die zeigen, dass Männer mit DSD keine Hinweise auf eine Genderdysphorie zeigen (Reiner, 2005; Szarras-Czapnik et al., 2007). Im Zusammenhang mit der Geschlechtsidentität werden Unterschiede zwischen verschiedenen Diagnosen deutlich (de Vries et al., 2007): Jugendliche und junge Erwachse mit 17ß-HSD-Mangel und 5alpha Reduktasemangel werden meistens als Mädchen erzogen und bei ihnen kommt es prozentual am häufigsten zu Geschlechtswechseln (Cohen-Kettenis, 2005). Bei Jugendlichen mit genitalen Fehlbildungen (z.B. Penisagenesie, Kloakenextrophie), die als Mädchen aufwachsen und bei denen bei der Geburt ein normal männliches Hormonmilieu vorlag, ist die Anzahl der Geschlechtswechsel von der weiblichen in die männlichen Geschlechtsrolle erhöht gegenüber der Allgemeinbevölkerung (Meyer-Bahlburg, 2005).

3.4. Körperbild

Als Körperbild bezeichnet man das Selbstbild vom eigenen Körper (Oerter und Dreher, 2008) oder das geistige Bild von der eigenen körperlichen Erscheinung (Boeger und Seiffge-Krenke, 1994). Lindgren und Paul (1974) definieren Körperbild als die Wahrnehmung des eigenen Körpers und den damit einhergehenden Gefühlen. Es gibt eine Vielzahl an Begriffen, die aus psychologischer Sicht mit dem Körper beschäftigen. Manche Autoren sprechen vom Körperselbstbild, andere vom Körperschema oder Körperkonzept. Heute herrscht ein gewisser Konsens darüber, dass der Begriff *Körperbild* stärker emotional-affektive und bewertende Komponenten der Körpererfahrungen beschreibt (Roth, 2002), während das Körperschema eher kognitiv geprägt ist.

Das Körperbild ist eine zentrale Facette des Selbstkonzepts für den globalen Selbstwert (Flammer und Alsaker, 2002). Vor allem bei Frauen und Mädchen kann ein positiver Zusammenhang zwischen Körperbild und psychosozialem Wohlbefinden nachgewiesen werden (Buddeberg-Fischer et al., 1999; Flammer und Alsaker, 2002; Knauss et al., 2008). Da es sich beim Jugendalter um eine sensible Phase für das Körperbild handelt, muss beachtet werden, dass insbesondere für Mädchen das Risiko psychischer Probleme ansteigt.

Beim Körperbild handelt es sich um ein dynamisches Konzept. Bereits in Vor- und Grundschulalter entwickeln Kinder eine Vorstellung vom eigenen Körper, die durch die pubertären Veränderungen durcheinander gerät. Die Pubertierenden sind irritiert und das Körperbild wird instabil (Boeger und Seiffge-Krenke, 1994). Wichtige Komponenten des Körperbildes sind die private und öffentliche Körperaufmerksamkeit, die wahrgenommene körperliche Kompetenz und Effektivität und körperbezogene Kontrollüberzeugungen (Roth, 2002). Meistens wird bei der Untersuchung des Körperbildes der Aspekt der Körperzufriedenheit fokussiert.

Jungen und Mädchen legen unterschiedliche Maßstäbe bei der Beurteilung des eigenen Körpers an. Für Jungen sind Körpergröße und Muskelmasse zentral für die Körperzufriedenheit. Jungen möchten kräftig sein während bei Mädchen Körperzufriedenheit mit schlankem Aussehen assoziiert ist (Flammer und Alsaker, 2001; Oerter und Dreher, 2008). Studien zur Körperzufriedenheit von Jugendlichen zeigen, dass jugendliche Mädchen deutlich unzufriedener mit ihrem Körper sind als jugendliche Jungen (Bettge et al., 2008; Boeger und Seiffge-Krenke, 1994; Davison und McCabe, 2006; Knauss et al., 2008; Oerter und Dreher, 2008; Roth, 2002; Snaith, 1992); dieser Unterschied wird bereits im Grundschulteralter offensichtlich (Ricciardelli und McCabe, 2001). Jugendliche Mädchen

haben ein negativeres aber auch differenzierteres Körperbild als gleichaltrige Jungen und beschäftigen sich mehr mit objektiven Körpergegebenheiten (Hargreaves und Tiggemann, 2006; Knauss et al., 2008; Oerter und Dreher, 2008; Roth, 2002). Das Körperbild hat sowohl für Mädchen als auch für Jungen eine hohe Relevanz für das Selbstwertgefühl und übertrifft dabei andere Selbstwertdimensionen wie z.B. die schulische Leistungsfähigkeit (Roth, 2002). Boeger und Seiffge-Krenke (1994) konnten zeigen, dass sich diese Geschlechterunterschiede bei chronisch kranken Jugendlichen nicht zeigen. Sie haben ein negativeres Körperbild als gesunde Jugendliche, sie nehmen ihren Körper als weniger effizient, unentwickelter und geschlechtsneutraler wahr und die chronische Krankheit scheint die Geschlechterunterschiede bezogen auf das Körperbild zu nivellieren (Boeger und Seiffge-Krenke, 1994).

Für Menschen mit DSD gibt es wenige systematische Ergebnisse zum Körperbild. In einigen Outcomestudien zum psychosozialen und/oder psychosexuellen Wohlbefinden wird in unterschiedlichem Ausmaß und bei verschiedenen Diagnosegruppen der Aspekt des Körperbildes mit erhoben. Selten wird ein standardisierter Fragebogen zum Körperbild oder der Körperzufriedenheit eingesetzt. Meistens werden die Einstellungen und Gefühle der Betroffenen zu ihren Geschlechtsorganen erfragt. Die Ergebnisse dieser Studien sind entsprechend uneinheitlich und beschäftigen sich meistens mit Erwachsenen. Es gibt keine Studien, die sich mit dem allgemeinen Körperbild von Jugendlichen mit verschiedenen DSD-Diagnosen beschäftigen.

Bei Männern mit einer Hypospadie konnten Einschränkungen im Zusammenhang mit dem Körperbild nachgewiesen werden (Miller und Grant, 1997; Mondaini et al., 2002), wobei nur bei Mureau et al (1997) das Körperbild als allgemeineres Konzept erfasst wurde, während sich in anderen Studien die Einschätzung nur auf die Geschlechtsorgane bezog.

Studien mit Frauen mit AGS geben Hinweise auf ein negatives oder gar gestörtes Körperbild (Krege et al., 2000; Langer et al., 1990; Kuhnle und Bullinger, 1997). Frauen mit einem Mayer-Rokitansky-Küster Syndrom (Vaginalaplasie bei ansonsten unauffälligem weiblichem Phänotyp) haben ein positiveres Körperbild als Frauen mit einem AGS (Langer et al., 1990). Bei beiden Diagnosen kommt es zu aufwendigen Genitaloperationen. Im Gegensatz zum AGS sind die Fehlbildungen beim Mayer-Rokitansky-Küster Syndrom äußerlich nicht sichtbar, was als Erklärung für dieses Ergebnisse angesehen werden kann. Parallel sind Frauen mit AGS mit Hirsutismus, Übergewicht und Fertilitätsproblemen im Zusammenhang mit der Stoffwechselstörung konfrontiert.

Die Ergebnisse zum Körperbild zu anderen DSD-Formen sind uneinheitlich. Während einige Studien keine Einschränkungen des Körperbildes oder negative Einstellungen bezogen auf die Genitalen nachweisen können (Mazur et al., 2004; Migeon et al., 2002), zeigt sich in anderen Studien zwar eine allgemeine Körperzufriedenheit, aber eine starke Unzufriedenheit mit den Geschlechtsorganen (Schober, 2001; Warne et al., 2005a; Wisniewski et al., 2001). Und auch bei 66 Frauen mit cAIS waren 77% mit der Größe ihrer Vagina unzufrieden, wobei nur bei 35% eine klinisch auffällige Hypoplasie der Vagina vorlag (Minto et al., 2003a).

Jugendliche mit komplexen Fehlbildungen im Urogenitalbereich und Genitalfehlbildungen sind unzufrieden mit dem Aussehen ihrer Genitalien und haben auch ein negativeres allgemeines Körperbild als Jugendliche der Kontrollgruppe (Ebert et al., 2005; Reiner et al., 1999). In ihrer Übersichtsarbeit berichten Schönbucher et al. (2008a), dass 20%-80% aller Jungen mit einer Hypospadie ein negatives Körperbild bezogen auf ihre Geschlechtsorgane haben. Dieses Ergebnis konnte die Arbeitsgruppe aber in einer eigenen Untersuchung mit Kindern und Jugendlichen nicht bestätigen (Schönbucher et al., 2008b). In keiner der beschriebenen Studien wurde der Einfluss von Genitaloperationen auf das Körperbild der Jugendlichen systematisch untersucht.

3.5. Sexualität

Die Entwicklung des Sexualverhaltens ist ein kompliziertes Zusammenspiel zwischen biologischen Faktoren, psychosozialen Bedingungen, den erotischen Stimuli einer Kultur, den sozialen Kontakten und den Settings, die Gelegenheit für erotische Erfahrungen geben (Oerter und Dreher, 2008). Havighurst (1948) hat schon früh Sexualität als jugendliche Entwicklungsaufgabe formuliert. Dennoch galt das Thema Sexualität in der Gesellschaft bis in die 60er Jahre für das Erwachsenenalter reserviert und als Tabu im Zusammenhang mit nicht-ehelichen Beziehungen. Heute ist Sexualität ein zentraler Bereich der Jugendforschung. In der Regel geht es um die Frage des ersten Geschlechtsverkehrs sowie die Vermeidung von Schwangerschaften und sexuell übertragbarer Krankheiten. Viele US-amerikanische Arbeiten fokussieren sexuelles Verhalten bei Jugendlichen als deviantes Ereignis, während es sich aus entwicklungspsychologischer Perspektive um normatives und entwicklungsadäquates Verhalten handelt (Seiffge-Krenke, 1998). In der Öffentlichkeit wird oft von einer Sexualisierung der Jugend gesprochen und Befürchtungen geäußert,

dass Jugendliche kontinuierlich früher sexuelle Kontakte aufnehmen. Es bestehen große Unterschiede der ersten Erfahrungen mit Geschlechtsverkehr zwischen 1966 und 1981, aber nicht mehr zwischen 1981 und heute (Schmidt et al., 1998). Sexualität ist für Jugendliche kein hereinbrechendes Abenteuer, sondern wird meistens in einer festen Beziehung und überwiegend verantwortungsvoll ausprobiert und die sexuellen Freiheiten münden nur selten in sexualkonsumatorischer Freizügigkeit (Kromer, 2002). Für viele Jugendliche ist es selbstverständlich, vor der Ehe mehrere Intim- und Liebesbeziehungen zu haben. Dabei sind die Jugendlichen in der Regel treu, entsprechend der seriellen Monogamie (Plies et al., 1999).

Bei der Erhebung von Daten zu der Frage wann Jugendliche beginnen sich in Partnerschaften begeben, sexuell aktiv zu werden und ob es Geschlechterunterschiede diesbezüglich gibt, besteht die Gefahr des Under- und Overreporting (Kromer, 2002). Es zeigen sich auch kulturspezifische Unterschiede. In der westlichen Welt sind die Unterschiede zwischen den ersten sexuellen Erfahrungen von Mädchen und Jungen eher gering, während in anderen Ländern Frauen deutlich später sexuelle Erfahrungen sammeln (Bearinger et al., 2007). Während in Nordeuropa (inklusive Deutschland) Mädchen früher sexuelle Erfahrungen zu sammeln scheinen als Jungen, werden im restlichen Europa und Nordamerika Jungen früher sexuell aktiv (Træn und Samuelsen, 2007). Generell scheinen Jungen Sexualität schöner und wichtiger zu finden als Mädchen. Männer geben sexueller Freiheit und Freizügigkeit einen höheren Stellenwert (Oliver und Hyde, 1993; Plies et al., 1999).

In einer deutschen Studie zur Jugendsexualität in den 90er Jahren zeigen sich nur geringe Unterschiede zwischen Jungen und Mädchen. Die Jugendlichen haben sich im Durchschnitt mit 13,3 Jahren das erste Mal verliebt, drei Monate später das erste Mal mit einer Person verabredet in die sie verliebt waren und haben mit 14,5 Jahren das erste Mal mit jemanden geschmust (Plies et al., 1999). Der erste Geschlechtsverkehr fand im Durchschnitt mit 16,7 Jahren statt, der Modalwert lag bei 16 Jahren und die Jugendlichen waren beim ersten Geschlechtsverkehr zwischen elf und 23 Jahren (Plies et al., 1999). Die Ergebnisse einer Studie aus dem Jahre 2006 zeigen mehr Geschlechterunterschiede. Mit 14 Jahren sind noch 34% der Mädchen und 42% der Jungen sexuell unerfahren, während mit 17 Jahren 6% der Mädchen und 9% der Jungen noch gar keine sexuelle Erfahrung haben (BZgA, 2006). Mit 16 Jahren geben fast 60% der Mädchen an, Erfahrungen mit Genitalpetting, gemacht zu haben, bei den Jungen sind es rund 40% (BZgA, 2006). Bei den 14-jährigen hatte rund ein Zehntel der Jungen und Mädchen bereits Geschlechtsverkehr. Bei den 17-jährigen hatten 73% der Mädchen und 66% der Jungen bereits Geschlechtsverkehr

(BZgA, 2006). Jungen berichten mehr von Masturbationshandlungen. Sie masturbieren regelmäßiger und häufiger als Mädchen (Smith et al., 1996).
Insgesamt wird deutlich, dass die Geschlechterunterschiede bezüglich sexueller Aktivitäten nicht eindeutig sind und stark von den Erhebungsverfahren abhängen. Es kann davon ausgegangen werden, dass die Unterschiede zwischen Jungen und Mädchen in den letzten 30 Jahren geringer geworden sind. Die Unterschiede im Bereich der Selbstbefriedigung sind mit Vorsicht zu betrachten, da insbesondere das Underreporting aus Schamgründen bei Mädchen als Ursache für die niedrigen Häufigkeiten als Erklärung dienen kann.

In vielen Outcomestudien mit Erwachsenen mit DSD wird das Thema Sexualität behandelt, während es keine systematischen Untersuchungen mit Jugendlichen gibt. Erwachsene mit DSD berichten von sexuellen Problemen und bereits das Vorhandensein einer DSD ohne sichtbare Auffälligkeiten kann zu Hemmungen führen (Minto et al., 2003).
Frauen mit AGS berichten über eine vermehrte sexuelle Unzufriedenheit, eine negativere Einstellung zur Sexualität und die Vermeidung sexueller Kontakte im Vergleich zu Frauen ohne AGS (Crouch et al., 2008; Dittmann et al., 1992; Gastaud et al., 2007; Krege et al., 2000; Kuhnle et al., 1995; Morgan et al., 2005; Otten et al., 2005). Die Ursache für diese sexuellen Beeinträchtigungen sehen die Frauen in Schädigungen durch operative Eingriffe (Nordenskjold et al., 2008). Frauen mit AGS befinden sich seltener in festen Partnerschaften und das Alter des ersten Geschlechtsverkehrs liegt bei ihnen deutlich höher als bei Frauen der Kontrollgruppen (Frisén et al., 2009; Kuhnle und Bullinger, 1997; Meyer-Bahlburg, 2001). Die berichteten Probleme sind bei Frauen mit Salzverlust und starker Virilisierung deutlicher ausgeprägt als bei Frauen ohne Salzverlust und leichten Virilisierungserscheinungen (Frisén et al., 2009; Gastaud et al., 2007; Meyer-Bahlburg et al., 1999; Otten et al., 2005). Die Ergebnisse zur Sexualität von Frauen mit anderen DSD-Formen sind weniger einheitlich. So berichten einige Studien mit Frauen mit 46,XY-DSD von einer zufriedenstellenden Sexualität (Mazur et al., 2004; Migeon et al., 2002; Wisniewski et al., 2001). Andere Studien mit Frauen mit cAIS und anderen DSD-Formen weisen auf eine deutliche sexuelle Unzufriedenheit hin, die durch die Verunsicherung bezüglich der Funktionalität der Geschlechtsorgane und die Angst vor Schmerzen verursacht wird (Minto et al., 2003a; Minto et al., 2003b; Warne et al., 2005a; Warne, 2008).
Das Ausmaß der sexuellen Probleme von Männern mit einer Hypospadie und anderen DSD-Formen wird in den verschiedenen Studien unterschiedlich dargestellt. Ältere Studien kommen zu der Schlussfolgerung, dass die meisten Männer mit einer Hypospadie ein

„normales“ Sexualleben haben, sie sich aber etwas später verlieben und anfänglich Hemmungen haben, sexuelle Kontakte aufzunehmen (Avellan, 1976; Mureau et al., 1995a). Neuere Studien belegen, dass Männer mit einer Hypospadie oder anderen DSD-Formen deutlich später sexuelle Kontakte aufnehmen, Sexualität häufiger angst- und schambesetzt ist. Die Betroffenen berichten von Ängsten, dass die Abweichungen der eigenen Geschlechtsorgane auffallen und es während der sexuellen Aktivitäten zu Funktionseinschränkungen kommen könnte (Bouvattier et al., 2006; Kojima et al., 2009; Miller und Grant, 1997; Mondaini et al., 2002; Wang et al., 2009). Bei Männern mit einer Hypospadie besteht keine Einschränkung der sexuellen Reifung oder eine verminderte Libido (Wang et al., 2009).

Jugendliche mit DSD sind schüchterner im Zusammenhang mit Liebes- und Sexualbeziehungen (Cohen-Kettenis und Pfäfflin, 2003). Mureau et al. (1995b) berichten, dass sich Jungen mit einer Hypospadie später verlieben und Angst vor der Reaktion der Sexualpartnerin haben. Eine Studie mit Jungen zwischen 14 und 19 Jahren mit Genitalfehlbildungen zeigt, dass Sexualität extrem angstbesetzt ist. Die Ergebnisse der Studie weisen darauf hin, dass gleichzeitig der Wunsch nach sexuellen Kontakten besteht, und somit das Risiko für emotionale Probleme bei diesen Jungen steigt (Reiner et al., 1999). Schönbucher et al. (2008b) konnten diese Einschränkungen nicht bestätigen.
Bisher liegen keine systematischen Untersuchungen zum Einfluss von Operationen auf die sexuelle Aktivität bei Jugendlichen mit DSD vor. Bei der Hypospadie zeigt sich, dass multiple oder späte Operationen sowie schwere Formen der Hypospadie einen negativen Einfluss auf die sexuelle Entwicklung haben (Mureau et al., 1995a; Schönbucher et al., 2008b).

3.6. Coping

Lange Zeit wurde die Art und Weise wie Menschen mit Stress und belastenden Ereignissen umgehen als unveränderbare Persönlichkeitseigenschaft angesehen. Insbesondere im Zusammenhang mit dem transaktionalen Stressmodell von Lazarus und Folkman wurden der Prozesscharakter und die Zielgerichtetheit von Coping hervorgehoben (Lazarus und Folkman, 1984). Sie definieren Coping als *“constantly changing cognitive, emotional and behavioral efforts to manage external and internal demands that are appraised as taxing or exceeding the resources of the person”* (Lazarus und Folkmann, 1984). Compas et al.

(2001) orientieren sich an der Definition von Lazarus und beschreiben Coping als bewusste, willentliche Anstrengung und Reaktion auf ein belastendes Ereignis, um Gefühle, Kognitionen, Verhalten, Körperreaktionen und die Umwelt zu regulieren Die Untersuchung von Copingprozessen ist bedeutsam, um allgemeine Prozesse der Selbstregulierung besser zu verstehen und um Intervention- und Präventionsmaßnahmen zu entwickeln, die das Erlernen günstiger Fertigkeiten beinhaltet (Compas et al., 2001).

In der Literatur werden verschiedene theoriegeleitete Dimensionen und Subtypen von Coping beschrieben (Bonica und Daniel, 2003; Compas et al., 2001; Flammer, 2001; Greve, 2008; Schmidt et al., 2003). An dieser Stelle werden die drei geläufigsten Copingkonzepte näher vorgestellt:

1. Die Unterscheidung von *problemzentriertem* und *emotionszentrierten* Coping geht auf Lazarus zurück und fokussiert die Funktion des Copings (Compas et al., 2001). Beim problembezogenen Coping komm es zur Problemanalyse, Informationsbeschaffung und Handlungsplanung, also zur Reduzierung von Problemen zwischen dem Selbst und der Umwelt. Emotionsbezogenes Coping zielt auf Beruhigung und Ablenkung, also die Linderung negativer Emotionen. Beide Stile schließen sich nicht gegenseitig aus, häufig folgen sie aufeinander und Verhaltensweisen können sowohl problem- als auch emotionszentriert sein (Compas et al., 2001; Greve, 2008).

2. Bei der Unterscheidung von *primären* und *sekundären* Strategien steht die intentionale Selbstentwicklung des Individuums der Anpassung an die Umweltbedingungen gegenüber (Compas et al., 2001). Eine Variante dieses Konzeptes ist die Unterscheidung von Assimilation (primäres Coping) und Akkommodation (sekundäres Coping). Assimilative Strategien zielen auf die Änderung des Ist-Zustandes durch intentionale Selbstentwicklung ab. Die Person versucht das eigene Verhalten oder auch andere Aspekte von sich im Sinne einer besseren Anpassung an die Normvorstellungen und eigenen Ziele zu verändern. Akkommodative Strategien haben die Änderung des Soll-Zustandes als Ziel, in dem sich das Individuum an die äußeren Bedingungen anpasst, es kommt also zu grundsätzlicheren Änderungen von Lebens- und Entwicklungsentwürfen (Greve, 2008).

3. Weiter werden *Annäherung* und *Vermeidung* (engl. *approach* vs. *avoidance coping*) voneinander unterschieden. Während beim Approach-Coping eine Annäherung und Auseinandersetzung mit den Problemen stattfindet, kommt es bei der Vermeidung zur Leugnung und sowie zur Emotionsregulierung ohne eine weitere Auseinandersetzung mit dem Problem (Moos, 2002).

Neuere Erkenntnisse der Coping-Forschung zeigen, dass die beschriebenen dichotomen und theoriegeleiteten Modelle die Komplexität der Copingmechanismen nicht vollständig erfassen können. Faktorenanalytische Untersuchungen weisen darauf hin, dass in der Regel mehr als zwei Dimensionen notwendig sind, um Copingstile zu erheben und zu beschreiben (Compas et al., 2001; Petersen et al., 2006, vgl. Kapitel 4.2.2., S. 49).

Die Bandbreite und Flexibilität verfügbarerer Bewältigungsstrategien nimmt bei Kindern und Jugendlichen mit dem Alter zu (Petersen et al., 2006). Bei Kindern stehen verhaltensbezogene Copingstrategien im Vordergrund und bleiben über das Alter konstant, während kognitive und emotionale Strategien mit dem Alter zunehmen. Bei Kindern und Jugendlichen wirkt sich das Coping mit der chronischen Erkrankung auf das psychische Befinden und die Bewältigung im Erwachsenenalter aus. Es hat sich gezeigt, dass früh entwickelte oder erlernte adäquate Copingstrategien negative Konsequenten abdämpfen können (Schmidt et al., 2003).

Verschiedene Arbeiten haben untersucht inwieweit sich verschiedene Copingstrategien auf die psychische und körperliche Gesundheit sowie die Lebensqualität der Jugendlichen auswirken. Dabei zeigt sich, dass problemzentrierte, aktive Strategien mit weniger psychischen Problemen und einem besseren Gesundheitszustand einhergehen, während Vermeidung und emotionszentriertes Coping eher zu einem schlechteren Outcome bei Jugendlichen führen (Bonica und Daniel, 2003; Compas et al., 2001; Meijer et al., 2002; Moos, 2002). In einer Studie mit Jugendlichen mit Diabetes mellitus ging es den Jugendlichen, die sowohl problemzentrierte als auch emotionszentrierte Copingstrategien nutzen am besten und sie waren am besten metabolisch eingestellt (Seiffge-Krenke, 1998). In einer europäischen Studie zum Coping chronisch kranker Kinder und Jugendlicher zeigte sich, dass Mädchen mehr emotionale Reaktionen zeigen und ihre Erkrankung weniger akzeptieren als Jungen, und dass präpubertäre Kinder zu mehr Wunschdenken und Vermeidung neigen als Jugendliche. Es konnte gezeigt werden, dass emotionale Reaktionen eher mit negativen Outcomes assoziiert sind, während Akzeptanz mit positiven Outcomes einhergeht (Petersen et al., 2006).

Kritiker betonen, dass im Rahmen von Querschnittsuntersuchungen keine Aussagen über Kausalitäten getroffen werden können, da nicht klar ist, ob die psychische Probleme schon vorher da waren oder Resultat der Erkrankung sind (Compas et al., 2001). Darüber hinaus werden von Kindern und Jugendlichen in der Regel hypothetische Situationen beurteilt, die nicht zwangsläufig ihrem realen Verhalten entsprechen müssen (Meijer et al., 2002).

Über das Coping von Jugendlichen mit DSD gibt es keine Untersuchungen. Bisher existiert nur eine systematische Untersuchung zum Coping von erwachsenen Frauen mit AGS: Sie neigen weniger zu depressiven Bewältigungsstilen als Frauen der gesunden Kontrollgruppe, wobei sich dies für die stärker betroffenen Frauen mit Salzverlust nicht bestätigt. Grundsätzlich zeigt sich, dass die aktive Auseinandersetzung der Frauen mit dem AGS zu einer besseren Lebensqualität führt. Die Frauen nehmen ihre Diagnose an und verleugnen sie nicht (Kuhnle et al., 1995). Sie entwickeln Strategien, die ihnen helfen, das Leben zu akzeptieren und sozial eingebunden zu sein (Frisén et al., 2009).

3.7. Zusammenfassung

Die Literaturlage zum psychosozialen, körperlichen und psychosexuellen Wohlbefinden von Jugendlichen mit DSD ist insgesamt uneinheitlich und teilweise widersprüchlich. Erschwerend kommt hinzu, dass sich viele Studien nur mit einer bestimmten Diagnose und/oder Altersgruppe beschäftigen und die Studienstichproben zumeist sehr klein sind. Über die psychosoziale Anpassung und die psychosexuelle Entwicklung von Jugendlichen mit DSD ist bisher wenig bekannt. Es ist schwierig, sich ein ganzheitliches Bild über das Befinden und die Situation von Jugendlichen mit DSD zu machen. Dieses Wissen wäre erforderlich, um in der Folge Studien und Interventionsprogramme für Jugendliche mit DSD entwickeln zu können.

IV. Methoden

4.1. Studiendesign & Rekrutierung

Bei der vorliegenden Arbeit zur psychosozialen Situation, dem Umgang und der psychosexuellen Entwicklung von Jugendlichen mit DSD handelt es sich um eine Teilstudie der „Klinische Evaluationsstudie: Medizinische und chirurgische Behandlungsergebnisse, psychosexuelle Entwicklung und gesundheitsbezogene Lebensqualität bei Störungen der Geschlechtsentwicklung“. Diese Studie wurde im Rahmen des Netzwerks Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD)/Intersexualität, von Oktober 2003-Dezember 2008 vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) im Rahmen der „Netzwerke Seltene Erkrankungen“[1] gefördert. Das BMBF-Netzwerk DSD ist eine Kooperation von Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern verschiedener medizinischer und psychosozialer Fachdisziplinen sowie der Selbsthilfe- und Elternorganisationen um die Kenntnisse über Ursachen und Behandlung zu verbessern, aber auch um einen Beitrag für einen respektvollen gesellschaftlichen Umgang mit den Betroffenen zu leisten (vgl. www.netzwerk-is.de).

Bei der Klinischen Evaluationsstudie handelt es sich um eine multizentrische, naturalistische Beobachtungsstudie, die neben dem medizinischen Outcome den Schwerpunkt auf die funktionellen Ergebnisse der medizinischen und chirurgischen Behandlung sowie auf Aspekte der gesundheitsbezogenen Lebensqualität, der psychischen Gesundheit und der Behandlungszufriedenheit von Menschen mit DSD legt. Weitere Outcomes beziehen sich auf die Geschlechtsidentität, das Geschlechtsrollenverhalten, den Umgang mit der DSD, das Sexualverhalten und die soziale Situation. Zielgruppe der Gesamtstudie waren Neugeborene, Kinder und Jugendliche mit DSD und deren Eltern sowie Erwachsene mit DSD. Die Einschlusskriterien folgten einer generischen Definition von Störungen der Geschlechtsentwicklung als Diskrepanz zwischen dem chromosomalen, gonadalen und phänotypischen Geschlecht. Eine entsprechende klinische Diagnose durch einen Arzt oder eine Ärztin war hinreichend, um in die Studie eingeschlossen zu werden, auch bei bislang ungeklärter Ursache. Tabelle 1 führt darüber hinaus alle Diagnosen auf, die in die Studie eingeschlossen wurden.

[1] Fördernummer (BMBF): 01GM0625_1

Tabelle 1: Einschlussdiagnosen

Gonadendysgenesie
Komplette Gonadendysgenesie (Swyer-Syndrom), Partielle Gonadendysgenesie (bei 46,XY Karyotyp, vornehmlich weiblicher Phänotyp, bei Störungen der Gonosomen, bei 46,XY Karyotyp, vornehmlich männlicher Phänotyp), mit definierter genetischer Störung
Isolierte Störung des Anti-Müller Hormons (Anti-Müller Hormon Mangel, Anti-Müller Hormon Resistenz
Isolierte Störungen der Androgensynthese
Leydigzell Insuffizienz (aufgrund einer LH-Rezeptor Mutation), Enzymatische Störungen (17/20-Lyase Mangel, 17ß-Hydroxysteroid Dehydrogenase Mangel, 5α-Reduktase Mangel), Androgenresistenz (männlicher Phänotyp, vornehmlich männlicher Phänotyp mit genitaler Fehlbildung, nicht zuordenbarer Phänotyp, vornehmlich weiblicher Phänotyp, komplett weiblicher äußerer Phänotyp
Adrenogenitale Störungen
Defekt im Steroidogenic Acute Regulatory Protein, Enzymatische Störungen (21-Hydroxylase Mangel, 3ß-Hydroxysteroid Dehydrogenase Mangel, p450c17-Mangel, 11-Hydroxylase Mangel)
Komplexe Fehlbildungen
Hermaphroditismus verus (bei 46, bei chromosomalem Mosaik 46,XX/46,XY)
Assoziierte Fehlbildungen in Kombination mit generischer Definition der Störung der Geschlechtsentwicklung
Beckenboden/Kloakale Fehlbildung, Urogenitalsystem, Hirn, andere
Schwere Hypospadien
perineale, skrotale
Komplexe syndromale Erkrankung

Die Rekrutierung erfolgte über vier Studienzentren mit klinischem Schwerpunkt DSD in Deutschland von Dezember 2005 bis Dezember 2007. Unterstützt wurde die Rekrutierung von mehr als 140 medizinischen Kooperationspartnerinnen und –partnern sowie den Selbsthilfe- und Elterninitiativen in Deutschland, um einen Rekrutierungsbias möglichst gering zu halten. An jedem der vier Standorten (Lübeck, Berlin/Magdeburg, Essen/Bochum, Erlangen) waren in psychologisch geschulte Interviewerinnen und Interviewer für die Durchführung der Studie verantwortlich. Alle Befragungen fanden im persönlichen Kontakt statt. Die Studienteilnehmerinnen und -teilnehmer konnten entscheiden, ob die Befragung zu Hause oder im Studienzentrum stattfinden sollte. Im Januar 2007 wurde die Studie auf den deutschsprachigen Raum in der Schweiz und Österreich an 5 Standorten (St. Gallen, Bern, Linz, Wien, Innsbruck) ausgeweitet. Die Studie wurde durch ein zentrales Projektmanagement in Lübeck koordiniert. Das Monitoring und Datenmanagement erfolgte im Rahmen einer Kooperation mit dem Institut für Biometrie und Medizinische Statistik der Otto-von-Guericke Universität in Magdeburg. Neben der medizini-

schen Diagnose war ein weiteres notwendiges Einschlusskriterium die Einwilligung in die Studie sowie die Schweigepflichtentbindung des behandelnden Arztes/der behandelnden Ärztin (siehe Anhang). Bei Jugendlichen ab 13 Jahren war sowohl die Einwilligung der Jugendlichen selber als auch die der Eltern für die Teilnahme an der Studie notwendig („Doppelte Einwilligung"). Die Aufklärung für Studienteilnehmerinnen und -teilnehmer, die Einwilligungserklärung sowie die Schweigepflichtentbindung und Informationen zum Datenschutz (siehe Anhang) richteten sich an die Vorgaben der lokalen Ethikkommissionen. Die Studie wurde unter Aktenzeichen 04-012 in der Sitzung vom 05.03.2004 von der Ethikkommission der Medizinischen Universität zu Lübeck genehmigt, in der Folge erfolgte ein positives Ethikvotum an den anderen Studienzentren. Das Studiendesign und Datenmanagement der Gesamtstudie werden ausführlich in Lux et al. (2009) beschrieben. In folgenden Ausführungen handelt es sich um die Teilstudie mit Jugendlichen mit DSD im Rahmen der Klinischen Evaluationsstudie.

Sowohl die Eltern und die Jugendlichen selber, wurden gebeten, Fragenbögen zu beantworten. Die Dauer der Studienteilnahme für Eltern betrug ca. 1 ½ Stunden und für Jugendliche 1 Stunde. Da es erfahrungsgemäß schwierig ist, Jugendliche für die Teilnahme an klinischen Untersuchungen zu gewinnen, haben diese eine Aufwandsentschädigung in Höhe von 25,-€ (15,- CHF in der Schweiz) erhalten.

4.1.1. Rekrutierung der Kontrollgruppe

Da für die Fragebögen zur Geschlechtsidentität und des Körperbildes sowie für die Bereiche Freundschaft und Sexualität keine Vergleichsdaten vorlagen, wurde zwischen Januar 2006 und März 2007 eine Befragung mit Jugendlichen zwischen 13 und 16 Jahren an weiterführenden Schulen in Bremen und Schleswig-Holstein durchgeführt. Für die Befragung an Schulen musste vorab die Genehmigung des Senators für Bildung und Wissenschaft in Bremen, des Ministeriums für Bildung, Wissenschaft, Forschung und Kultur in Schleswig-Holstein, des Landesbeauftragten für Datenschutz und Informationsfreiheit der Freien Hansestadt Bremen und des Unabhängigen Landeszentrums für Datenschutz Schleswig-Holstein eingeholt werden. Die Einwilligung ist erfolgt. Von der Universität Lübeck liegt für diese Befragung ein positives Ethikvotum vor. Die Rekrutierung der Schulen erfolgte durch telefonische Kontaktaufnahme mit den Schulleiterinnen und Schulleitern. In Bremen wurden Gymnasiastinnen und Gymnasiasten, Realschülerinnen

und Realschüler sowie Hauptschülerinnen und Hauptschüler der 7. bis 10. Klassen eines Schulzentrums befragt. In Schleswig-Holstein wurde die Befragung jeweils in einer Hauptschule, einer Realschule und einem Gymnasium in Lübeck und in einer weiteren Kleinstadt durchgeführt, um Jugendliche aus ländlichen und städtischen Regionen in die Befragung mit einzubeziehen.

4.2. Methodenentwicklung und –auswahl

Nach ausführlicher Literaturrecherche und Beratungen mit Expertinnen und Experten[2] aus dem Bereich DSD und Methodik wurde eine Fragebogenbatterie für Jugendliche und ihre Eltern erstellt (Lux et al., 2009). Soweit vorhanden, wurde bei der Auswahl auf standardisierte und validierte Instrumente in deutscher Sprache zurück gegriffen. Nichtdeutsche Instrumente wurden nach Maßgaben des Medical Outcomes Trust (1997) professionell übersetzt.

Da es sich bei DSD um seltene Störungen handelt, die zusätzlich durch eine große Heterogenität gekennzeichnet sind, unterliegt die Zusammenstellung von Untersuchungsinstrumenten besonderen Anforderungen. Untersuchungen von Menschen mit DSD sollten generische, störungspezifische und syndromspezifische Befragungsinstrumente beinhalten (Meyer-Bahlburg, 1999a; Meyer-Bahlburg und Blizzard, 2004). Es lagen keine störungsspezifischen Verfahren zur Messung gesundheitsbezogener und psychosozialer Aspekte von Menschen mit DSD vor, deren Entwicklung wird allerdings von Experten als wichtig angesehen (Meyer-Bahlburg et al., 1999a; Reiner, 2004). Aus diesem Grund wurde im Rahmen der klinischen Evaluationsstudie eine Fragebogenbatterie für Jugendliche zusammengestellt, die neben generischen Verfahren auch einen selbstentwickelten, diagnosespezifischen Fragebogen enthält. In der Folge werden die Instrumente dargestellt, die im Rahmen der DSD-Jugendstudie und der hier angestrebten Auswertungen eingesetzt wurden (vgl. Tabelle 2 im Anhang). Die gesamten Fragebögen können im Anhang eingesehen werden.

[2]Prof. H. Meyer-Bahlburg (Columbia, University, New York), Prof. M. Bullinger (Universität Hamburg), Prof. H. Richter-Appelt (Universität Hamburg) sowie der wissenschaftliche Beirat des Netzwerks DSD/Intersexualität (Prof. S. Bertelelloni/Italien, Prof. P. Cohen-Kettenis/Niederlande, Prof. I. Hughes/GB, Prof. C. Nihoul-Fekete/Frankreich, Prof. M. Ritzen/Schweden, Prof. J. Schober/USA)

4.2.1. Selbstentwickelte Fragebögen

DSD-Fragebogen für Jugendliche

Der DSD-Fragebogen für Jugendliche (13 bis 16 Jahre) wurde in Zusammenarbeit mit medizinischen und sozialen Fachkräften sowie Vertreterinnen und Vertretern der Selbsthilfe- und Elterninitiativen entwickelt (vgl. Anhang, S.115 ff.). Ziel war die Erfassung diagnosespezifischer Aspekte, die mit der Pubertät und den Anforderungen der Adoleszenz einhergehen. Der Fragebogen setzt sich aus folgenden Themenbereichen zusammen: soziodemographische Daten, soziale Kontakte, Wissen über die DSD, medizinische und chirurgische Behandlungen im Zusammenhang mit der DSD, Sexualität, Umgang und Erfahrungen mit der DSD. Der Fragebogen ist mit Sprungregeln so aufgebaut, dass nur die relevanten Fragen beantwortet werden müssen. Maximal mussten 53 Fragen beantwortet werden. In dem Fragebogen wird statt *DSD* oder *Störung der Geschlechtsentwicklung* der Begriff *besondere Geschlechtsentwicklung* benutzt. Dies hat unterschiedliche Gründe: Erstens erfolgte der Konsens über die Begrifflichkeit DSD erst im Herbst 2005 nach Beginn der Studie (Hughes et al., 2006). Zweitens ist die deutsche Übersetzung *Störung der Geschlechtsentwicklung* wegen des Störungsaspektes sehr umstritten (Kleinemeier und Hiort, 2008). Gerade bei Jugendlichen handelt es sich um eine vulnerable Zielgruppe, die großen Wert auf ihre Normalität legt, so dass auf die spätere Einführung des Begriffs *Störung der Geschlechtsentwicklung (DSD)* in den Fragebogen verzichtet wurde. Vor Beginn der Befragung wurde der Begriff *besondere Geschlechtsentwicklung* von dem Interviewer bzw. der Interviewerin als Oberbegriff für die spezifische Diagnose oder das klinische Erscheinungsbild eingeführt.

Da es sich bei DSD um eine seltene Störung handelt, war es nicht möglich im Vorfeld eine Pilotstudie durchzuführen. Ein Jahr nach Beginn der Befragung fand mit den Studienmitarbeiterinnen und –mitarbeitern des Instituts für Biometrie und Medizinische Statistik in Magdeburg eine Missinganalyse statt, was zu einer Reduktion der Items von 59 auf 53 geführt hat.

Im Zentrum dieser Arbeit standen vor allem die Fragen zu sozialen Kontakten, sexuellen Aktivitäten sowie zu dem störungsspezifischen Umgang im Zusammenhang mit DSD:

1. Freundschaft & Partnerschaft (Ja/Nein-Fragen):

- Hast Du einen besten Freund oder eine beste Freundin?
- Hast Du einen festen Freund oder eine feste Freundin (Liebesbeziehung)?

2. Sexuelle Aktivitäten (Ja/Nein-Fragen):

- Hast Du Dich schon mal verliebt?
- Hast Du Dich schon jemals mit jemanden verabredet, in den Du verliebt warst?
- Hast Du jemals jemanden mit einem Zungenkuss geküsst?
- Hast Du jemals mit jemand in den Du verliebt warst geschmust?
- Hast Du jemals Petting gemacht?
- Hast Du Geschlechtsverkehr gehabt?
- Hast Du Dich jemals selbstbefriedigt?

3. Umgang mit DSD: Da es bisher keine Instrumente zur Erfassung DSD-spezifischer Bewältigungsmuster und Erfahrungen gab, wurden im Rahmen der Studie neun Stellungnahmen speziell für Jugendliche entwickelt, mit der Überschrift Umgang mit DSD (trifft voll zu, trifft etwas zu, trifft wenig zu, trifft überhaupt nicht zu):

- Mit meinen Eltern kann ich offen über meine besondere Geschlechtsentwicklung sprechen. (Offenheit)
- Ich möchte nicht, dass meine Eltern mit anderen über meine besondere Geschlechtsentwicklung sprechen (Offenheit)
- Mit meinen Freundinnen und Freunden kann ich offen über meine besondere Geschlechtsentwicklung reden (Offenheit)
- Es macht mir Angst, meinem festen Freund/ meiner festen Freundin von der besonderen Geschlechtsentwicklung zu erzählen (zu viele fehlende Antworten für die Faktorenanalyse)
- Meine besondere Geschlechtsentwicklung ist mir peinlich (Scham/Stigmatisierung)
- Ich bin wegen der besonderen Geschlechtsentwicklung schon ausgelacht oder gehänselt worden (Scham/Stigmatisierung)
- Ich finde es unangenehm, mich vor anderen umzuziehen (Scham/Stigmatisierung)

- Es gibt Veränderungen in meinem Körper, die mir unangenehm sind (Scham/Stigmatisierung)
- Ich mag mich, wie ich bin (Scham/Stigmatisierung)

Mittels Faktorenanalyse wurde untersucht, ob hinter den Variablen zum Umgang mit DSD eine Variable steht, die eine sinnvolle Interpretation erlaubt und damit für weitere Analysen in Bezug auf Lebensqualität etc. geeignet ist (vgl. 4.3). Im Ergebnis waren zwei Faktoren zu erkennen. Ein Faktor wurde „Scham/Stigmatisierung" genannt, wobei höhere Werte weniger Scham und Stigmatisierung, also mehr positive Gefühle und Erfahrungen im Zusammenhang mit DSD beschreiben. Bei dem zweiten Faktor „Offenheit" signalisieren höhere Werte einen offeneren Umgang mit DSD.

Medizinischer Fragebogen

Die Erfassung der Gesundheits-, Diagnose- und Behandlungsgeschichte erfolgte mit dem Fragebogen „Medizinische Daten", der vom behandelnden Arzt/von der behandelnden Ärztin ausgefüllt wurde. Der Fragebogen wurde in Kooperation mit medizinischen Expertinnen und Experten[3] aus dem Bereich DSD entwickelt. Der Fragebogen ist in 5 Bereiche aufgeteilt: 1. Allgemeine Angaben; 2. Schwangerschaft und Geburtsverlauf; 3. Diagnostik der untypischen Geschlechtsentwicklung und initialer Befund (äußeres Genitale, inneres Genitale, Gonaden, Familienanamnese/Genetik); 4. Behandlungsgeschichte des Patienten/der Patientin im Zusammenhang mit untypischer Geschlechtsentwicklung (Operationen zur Korrektur der inneren und äußeren Geschlechtsorgane, hormonelle Behandlung); 5. Aktuelle/letzte Befunde. Der Fragebogen ist mit Sprungregeln so aufgebaut, dass nur die relevanten Fragen beantwortet werden müssen. Minimal mussten von dem behandelnden Arzt/der behandelnden Ärztin 44 Items bearbeitet werden. Maximal besteht der Fragebogen aus 64 Items. Die Missinganalyse im Mai 2006 ergab eine Reduktion von 69 auf 64 Items. Der gesamte Fragebogen ist im Anhang abgedruckt (S. 139ff.).

Anhand der Fragen nach der Diagnose (Item 64), den Angaben der Chromosomenanalyse (Item 16), dem Ausmaß der Virilisierung zum Zeitpunkt der Verdachtsdiagnose (Item 17) und der Entwicklung der inneren Geschlechtsorgane (Items 22-30) sowie der Operationen im Zusammenhang mit der DSD (Items 38-42) erfolgte die Klassifikation in die vier Diagnosegruppen (vgl. S. 11, S. 52). Es wurden für die statistischen Auswertungen Items

[3] Beteiligte Experten und Expertinnen bei der Konstruktion des Fragebogens waren: Prof. Dr. med. Olaf Hiort, Dr. med. Birgit Köhler, PD Dr. med. Susanne Krege, Dr. med. Clothilde Leriche, Dr. med. Evelyn Loeser, PD Dr. med. Klaus Mohnike, Prof. Dr. phil. Hertha Richter-Appelt, SPD Dr. med. Annette Richter-Unruh, Prof. Dr. med. Martin Westenfelder, Prof. Dr. med. Peter Wieacker

zu Operationen im Zusammenhang mit der DSD (Items 38-42) und der Pubertätsentwicklung (Item 59) herangezogen. Für die Auswertungen wurden hierbei drei neue Variablen konstruiert, da die einzelnen Items im Fragebogen zu so kleinen Untergruppen geführt hätten, die eine statistische Auswertung unmöglich machen.

1. Operationen (OP): Ist es jemals zu einer chirurgischen Intervention im Zusammenhang mit der DSD gekommen (Ja/Nein)? Hierzu zählen sowohl die Entfernung interner Geschlechtsorgane (Gonadektomie, Hysterektomie, Vaginektomie) als auch plastische Operationen am äußeren Genitale und/oder an der Brust (vgl. Items 38, 41 & 42).

2. Genitalkonstruktion: Ist es jemals zu einer konstruktiven Operation im Zusammenhang mit der DSD gekommen (Ja/Nein)? Hierzu zählen ausschließlich plastische Operationen am äußeren Genitale und/oder an der Brust, die der Angleichung an das Erziehungsgeschlecht dienen und nicht lebensnotwendig sind (vgl. Items 41 & 42).

3. Pubertät (spontan vs. induziert): Ist es bei der Jugendlichen/dem Jugendlichen spontan zur Pubertätsentwicklung gekommen oder musste diese hormonell eingeleitet werden?

Im Rahmen der Einzelfallvorstellungen wurden zur besseren Beschreibung der Kasuistiken weitere Aspekte des medizinischen Fragebogens herangezogen.

4.2.2. Standardisierte, generische Verfahren

Gesundheitsbezogene Lebensqualität – Kiddo-KINDL^R

Die gesundheitsbezogene Lebensqualität der Jugendlichen wurde mit dem *Kiddo-KINDL^R* erfasst (Ravens-Sieberer und Bullinger, 1998, vgl. S. 130f.). Der KINDL^R – Fragebogen zur Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität von Kindern und Jugendlichen ist ein generisches Instrument zur Messung der subjektiven gesundheitsbezogenen Lebensqualität. Er ist sowohl für klinische Stichproben als auch im Rahmen von epidemiologischen Studien mit Kindern und Jugendlichen anwendbar. Für 3 Altersgruppen (4-7 Jahre, 8-12 Jahre, 13- 16 Jahre) existieren Selbstbeurteilungsversionen sowie 2 Fremdbeurteilungsversionen für Eltern (4-7 Jahre, 8-12 Jahre). Der *Kiddo-KINDL^R* zur Selbstbeurteilung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität von Jugendlichen besteht aus 24 Likert-skalierten Items, die sechs Dimensionen zugeordnet sind: körperliches

Wohlbefinden, psychisches Wohlbefinden, Selbstwert, Familie, Freunde, Schule. Neben Skalenwerten kann auch ein Gesamtwert für die gesundheitsbezogene Lebensqualität errechnet werden. Die Gütekriterien zeigen einen hohen Grad der Reliabilität (Cronbach's alpha zwischen α=.70 und α=.80) und eine zufrieden stellende konvergente Validität (r>.60) (Ravens-Sieberer, 2001). Für den Fragebogen liegen Referenzzahlen aus einer großen epidemiologischen Studie vor (Ravens-Sieberer et al., 2007a).

Psychische Gesundheit – The Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ)

Zur Erfassung der psychischen Gesundheit von Jugendlichen wurde die deutsche Version des SDQ – Strengths and Difficulties Questionnaire von Goodmann (1997) eingesetzt (Goodman et al., 1998; Klasen et al., 2000; Woerner et al., 2002, vgl. S.133f.). Hierbei handelt es sich um ein Screeningverfahren zu Verhaltensauffälligkeiten und –stärken von Kindern und Jugendlichen. Für Jugendliche zwischen 12 und 16 Jahren liegt ein Selbstauskunftsfragebogen mit 25 Fragen vor; im Rahmen der DSD-Jugendstudie wurde er für die Jugendlichen ab 13 Jahren eingesetzt. Die 25 Items verteilen sich auf fünf Unterskalen: emotionale Probleme, Verhaltensauffälligkeiten, Hyperaktivität, Probleme mit Gleichaltrigen (Peers) und prosoziales Verhalten. Die Items werden auf einer 3-stufigen Skala beantwortet (0=nicht zutreffend, 1=teilweise zutreffen, 2=eindeutig zutreffen). Für jeden einzelnen Bereich wird aus den Antworten ein Testwert gebildet; aus der Summe der Problemskalen (ohne prosoziales Verhalten) kann ein Gesamtproblemwert errechnet werden. Ein hoher Wert weist auf emotionale und Verhaltensprobleme hin. Hierbei kann ein Befund als unauffällig, grenzwertig und auffällig eingestuft werden. Die angegebene Verteilung wurde so gewählt, dass 80 % der Kinder als normal, 10 % als grenzwertig auffällig und 10 % als auffällig eingestuft werden. Das SDQ zeichnet sich dadurch aus, dass es kurz und zeitökonomisch ist. Trotz der Kürze gilt der Fragebogen als valide (r=.77 bis r=.82) (Klasen et al., 2000). Für den Fragebogen liegen Referenzzahlen aus einer großen epidemiologischen Studie vor (Ravens-Sieberer et al., 2007b).

Geschlechtsidentität – Utrecht Gender Dysphoria Scale

Die Utrecht Gender Dysphoria Scale ist ein Screeningverfahren zur Diagnostik von „Gender dysphoria" (vgl. 3.3) bei Jugendlichen ab 12 Jahren (Cohen-Kettenis und van Goozen, 1997, vgl. 135f.). Der Fragebogen umfasst zwölf Items einer homogenen Skala. Es werden Aussagen vorgegeben, die die befragte Person mit Hilfe einer 5-stufigen Skala bewerten soll (5 = trifft völlig zu, 4 = trifft ein wenig zu, 3 = ich weiß nicht, 2 = trifft eher

nicht zu, 1 = trifft gar nicht zu). Es gibt jeweils eine Version für Jungen und Mädchen. (Cohen-Kettenis und Pfäfflin, 2003). In der Version für Mädchen müssen vier Items umgepolt werden. Der Minimalwert liegt bei 12 und der Maximalwert bei 60, bei einem Wert über 40 wird das Risiko für eine Genderdysphorie als erhöht angesehen (Cohen-Kettenis und van Goozen, 1997; Smith et al., 2005). Die interne Konsistenz gemessen nach Cronbach´s Alpha liegt zwischen $\alpha = 0.66$ für männliche Jugendliche ohne Anzeichen für eine Genderdysphorie und $\alpha = 0.80$ für jugendliche Transsexuelle (Cohen-Kettenis und van Goozen, 1997). Es wurde eine ins Deutsche übersetzte Version verwendet. Es liegen Kontrollzahlen aus der Schulbefragung in Norddeutschland (vgl. Kapitel 4.1.1) sowie Vergleichsdaten von Jugendlichen mit der klinischen Diagnose einer Geschlechtsidentitätsstörung aus den Niederlanden (N=114, Cohen-Kettenis, unveröffentlicht) vor.

Körperbild – Body Image Scale

Die Body Image Scale misst sowohl die Körperwahrnehmung einer Person, als auch deren Gefühle über diese Wahrnehmung (Lindgren und Pauly, 1975). Der Fragebogen setzt sich aus einer Liste von 30 Körperteilen zusammen, die auf einer 5-stufigen Skala bewertet werden (1 = sehr zufrieden, 2 = zufrieden, 3 = weiß nicht, 4 = unzufrieden, 5 = sehr unzufrieden). Höhere Werte geben dabei eine größere Unzufriedenheit an. Die 30 Items können in drei Basisgruppen unterteilt werden: 1. Primäre Geschlechtsmerkmale, 2. Sekundäre Geschlechtsmerkmale, 3. Hormonunabhängige Körpermerkmale (Lindgren und Pauly, 1975). In der ursprünglichen Version soll für die Körperteile, die mit „weiß nicht“, „unzufrieden“ oder „sehr unzufrieden“ bewertet wurden, angegeben werden, ob dieses Körperteil mit medizinischen und/oder chirurgischen Behandlungen verändert werden soll. Im Rahmen der Klinischen Evaluationsstudie wurde nur nach der Zufriedenheit mit den Körpermerkmalen gefragt. Cronbach’s alpha liegt zwischen α=.68 und α=.88 und weist damit eine zufrieden stellende Reliabilität auf. Es wurde eine ins Deutsche übersetzte Version der Body Image Scale verwendet und es liegen Kontrollzahlen aus der Schulbefragung in Norddeutschland vor (vgl. Kapitel 4.1.1).

Coping – CODI (Coping questionnaire for children and adolescents)

Der CODI untersucht die Ausprägung verschiedener Copingstrategien von Kindern und Jugendlichen zwischen 8 und 16 Jahren unabhängig von deren zugrunde liegender Störung oder chronischen Erkrankung (Petersen et al., 2004, vgl. S. 137f.). Es handelt sich um einen Selbstauskunftsbogen mit 28 Aussagen, die auf einer 5-stufigen Skala (1 = nie, 2 =

selten, 3 = manchmal, 4 = oft, 5 = immer) beurteilt werden. Im Rahmen dieser Studie wurde der CODI bei den Jugendlichen ab 13 Jahren eingesetzt. Der Fragebogen wurde empirisch durch Fokusgruppen und anschließende faktorenanalytische Verfahren entwickelt. Die 28 Aussagen verteilen sich auf sechs Skalen bzw. Bewältigungsstrategien: Akzeptanz (z.B. „Ich komme mit meiner Krankheit gut zurecht."), Vermeidung (z.B. „Ich versuche meine Krankheit zu vergessen"), kognitiv-palliative Bewältigungsmechanismen (z.B. „Ich glaube, dass Vertrauen in Gott mir hilft"), Abstand (z.B. „Ich denke, meine Krankheit ist keine große Sache"), emotionale Reaktion (z.B. „Ich weine") und Wunschdenken (z.B. „Ich hoffe, dass meine Krankheit weggeht"). Darüber hinaus kann ein Wert „Allgemeines Coping" berechnet werden, der beschreibt, wie die Jugendlichen generell mit ihrer Besonderheit zu Recht kommen. (Petersen et al., 2004). Im Rahmen dieser Studie wurde das im Fragebogen ursprünglich verwendete Wort „Krankheit" durch eine Leerstelle ersetzt, in die die Jugendliche ihre eigene Bezeichnung für ihre spezifische DSD eintragen sollten (z.B. AGS, cAIS, Intersexualität), da das Wort Krankheit im Zusammenhang mit DSD von den Betroffenen häufig als diffamierend und nicht angemessen erlebt wird. Die Reliabilität des Fragebogens weist ein Cronbach's alpha zwischen .69 und .83 auf. Für den Fragebogen liegen Referenzzahlen aus einer europäischen Studie von Jugendlichen mit chronischen Erkrankungen vor (Petersen et al., 2006).

4.3. Datenanalyse

Die statistischen Analysen wurden mit SPSS-17® durchgeführt und folgten einer systematischen Auswertungsstrategie, um multiple Vergleiche zu vermeiden: Für die vier Diagnosegruppen wurden zu Beginn immer Varianzanalysen (ANOVA) für das Durchschnittsalter, gesundheitsbezogene Lebensqualität, psychische Gesundheit, Körperbild, Coping und Umgang mit DSD durchgeführt. Nur für signifikante ANOVAS wurden im Anschluss Post-hoc Analysen mit Scheffé-Tests durchgeführt. Wenn die ANOVA nicht signifikant wurde, wurden in der Folge auch keine Vergleiche der einzelnen Diagnosegruppen mit den Kontroll- und Referenzgruppen durchgeführt. Gruppenvergleiche für die soziodemographischen und medizinischen Daten sowie für die Bereiche Freundschaften, Partnerschaft und Sexualität wurden mit dem χ^2-Tests (Pearson) durchgeführt. Wenn keine signifikanten Gruppenunterschiede vorhanden waren, wurde von weiteren Analysen auf dem Diagnosegruppenniveau abgesehen. Die Unterschiede zwischen den Jugendlichen mit DSD und den

Kontroll- und Referenzgruppen wurden in der Folge mit T-Test berechnet. Nominaldaten wurden anhand des χ^2-Tests untersucht. Eine Fehlerwahrscheinlichkeit von $p \leq .5$ wurde als statistisch signifikant angesehen. Im Rahmen von Zusammenhangsanalysen wurden Pearson-Korrelationen ab einem Korrelationskoeffizient $r \geq .5$ als bedeutsam angesehen (vgl. Bühl und Zöfel, 2005). Weder bei dem Vergleich der Studiendaten mit den Referenzdaten aus der KiGGS-Studie noch bei dem Vergleich mit der Schulbefragung wurden Gesamtgruppenvergleiche durchgeführt. Es erfolgten getrennte Auswertungen für männliche und weibliche Jugendliche, da in der Literatur für die Adoleszenz deutliche Geschlechterunterschiede beschrieben werden bezüglich der psychischen Gesundheit und der gesundheitsbezogenen Lebensqualität (Ravens-Sieberer et al. ,2007a; Ravens-Sieberer et al., 2007b). Auch für die Aspekte Partnerschaft, Sexualität und Körperbild ergeben sich in der Kontrollgruppe der Schulbefragung signifikante Unterschiede zwischen Jungen und Mädchen, so dass Vergleiche zwischen der DSD-Gruppe und den Referenz- und Kontrollgruppen immer für die Geschlechter getrennt durchgeführt wurden.

Bevor die neun Items zum *Umgang mit DSD* einer Faktorenanalyse unterzogen wurden, wurde überprüft, ob sich die Korrelationsmatrix aus den eingehenden Variablen für eine Faktorenanalyse eignet. Dazu wurde der Bartlett-Test auf Sphärizität, der ein höchst signifikantes Ergebnis lieferte, und das Kaiser-Meyer-Olkin-Kriterium, welches mit einem Wert von 0,739 als ziemlich gut bewertet werden kann, herangezogen. Mit der Hauptkomponentenanalyse wurden die Faktoren nach Kaiser (Eigenwert>1) extrahiert. Die Faktorenanalyse brachte 2 Faktoren (Scham/Stigmatisierung und Offenheit) hervor, die insgesamt 52,14% der Varianz erklären. Zur Rotation wurde die Varimax-Methode verwendet.

V. Ergebnisse

5.1. Stichprobenbeschreibung & Gruppeneinteilung

80 Jugendliche mit DSD wurden für die Studie rekrutiert. In 14 Fällen lehnten die Jugendlichen und/oder deren Eltern eine Studienteilnahme komplett ab. Insgesamt haben 66 Jugendliche mit DSD zwischen 13 und 16 Jahren an der Studie teilgenommen. Sechs von ihnen haben zugestimmt, dass ihre Eltern teilnehmen, lehnten eine eigene Teilnahme aber ab, so dass für 60 Jugendliche komplette Datensätze vorliegen. Die meisten Diagnosen im Zusammenhang mit DSD treten so selten auf, dass statistische Analysen erschwert werden. Um zu aussagekräftigen statistischen Ergebnissen kommen zu können, wurden alle Jugendliche in vier Untergruppen nach Karyotyp, Androgenisierungszeichen und Erziehungsgeschlecht geteilt (vgl. 1.2. und Tabelle 3):

Untergruppe 1 (DSD-XX-P-F): Mädchen mit 46,XX Karyotyp und partiellen Androgeneffekten (n=29). Bei der Mehrheit liegt ein AGS (n=27) vor, bei zwei Mädchen ein Aromatasemangel.

Untergruppe 2 (DSD-XY-C-F): Mädchen mit 46,XY Karyotyp ohne Androgenwirkungen (n=7). Vier Jugendliche haben eine cAIS und drei Jugendliche eine komplette Gonadendysgenesie.

Untergruppe 3 (DSD-XY-P-F): Mädchen mit 46,XY Karyotyp[4] und partiellen Androgenwirkungen (N=18). Bei fünf Jugendlichen liegt eine partielle oder gemischte Gonadendysgenesie vor und bei weiteren fünf Jugendlichen lautet die Diagnose partielle Androgeninsensitivität. Drei Jugendliche haben einen 17ß-HSD-Mangel sowie zwei einen LH-Rezeptordefekt. Bei je einer Jugendlichen wird eine Kloakenextrophie bzw. eine schwere Hypospadie beschrieben. Bei einer Jugendlichen ist die genaue Diagnose bisher unbekannt.

Untergruppe 4 (DSD-XY-P-M): Jungen mit DSD und Virilisierungsdefizit (n=6). Ein Jugendlicher hat ein pAIS und einer einen 17ß-HSD-Mangel. Zwei Jugendliche haben eine schwere Hypospadie. Ein Junge mit 46,XX Karyotyp und einem Virilisierungsdefizit wurde dieser Gruppe zugeteilt, da ärztlicherseits eine SRY-Translokation vermutet wird und ein AGS ausgeschlossen werden konnte. Bei einem Jugendlichen ist die genaue bisher Diagnose unbekannt.

[4] In den Untergruppen 2 und 4 befinden sich auch Jugendliche mit Chromosomenanomalien, z.B. 45,X0/46,XY. Die Zuordnung erfolgte nach den Aspekten Erziehungsgeschlecht und Androgenisierungseffekte.

Im Durchschnitt sind die Jugendlichen mit DSD 14,5 Jahre alt (SD 1,2), der Median liegt bei 14,9 Jahren. 17 Jugendliche waren zum Zeitpunkt der Befragung 13 Jahre alt, 13 Jugendliche waren 14 Jahre alt, 15 Jugendliche waren 15 Jahre alt und 15 Jugendliche waren 16 Jahre alt. 41 Jugendliche (68,3%) leben mit beiden biologischen Eltern zusammen. Zehn Jugendliche (16,7%) sind Einzelkinder und elf Jugendliche (19,6%) haben einen Migrationshintergrund. In der Stichprobe sind alle Stufen der weiterführenden Schulbildung repräsentiert. Statistische Untersuchungen zeigen keine signifikanten Unterschiede der soziodemographischen Daten zwischen den vier Diagnosegruppen (Tabelle 3).
54 Jugendliche werden als Mädchen erzogen und sechs als Jungen. Bei fünf Jugendlichen wurde in der Kindheit ein Geschlechtsrollenwechsel vorgenommen (einmal von weiblich zu männlich und viermal von männlich zu weiblich). Bei drei Jugendlichen wurde dieser Wechsel in den ersten 6 Lebensmonaten vorgenommen, bei einem Jugendlichen mit einem Jahr und bei einem Jugendlichen mit drei Jahren. 90% der Jugendlichen (n=54) wurden im Zusammenhang mit der DSD bereits operiert (inkl. Gonadektomie), davon wurde bei 40 Jugendlichen eine Genitalkonstruktion durchgeführt. 13 der 60 Jugendlichen mit DSD sind drei Mal oder öfter im Zusammenhang mit der DSD operiert worden. Bezüglich der chirurgischen und medizinischen Interventionen bestehen signifikante Unterschiede zwischen den Diagnosegruppen: Bei Mädchen mit 46,XY Karyotyp ohne Androgenwirkungen wurden im Gegensatz zu den Jugendlichen der anderen Gruppen keine Genitalkonstruktionen durchgeführt und es zeigt sich, dass bei den Jungen mit DSD der Anteil derer, die häufig im Zusammenhang mit der DSD operiert worden sind, signifikant höher ist. Etwa die Hälfte der Jugendlichen erhält eine Hormonersatztherapie, um die körperliche Pubertät einzuleiten. Vor allem die Mädchen mit 46,XY Karyotyp (Untergruppe 2 & 3) sind davon betroffen. Bei den Mädchen mit 46,XX Karyotyp (Untergruppe 1) ist der Anteil der Jugendlichen mit einer spontanen Pubertät am höchsten und bei den Mädchen mit 46,XY Karyotyp und Androgenwirkungen (Untergruppe 3) am niedrigsten. Dieser Unterschied ist signifikant. Bei lediglich einem Jungen musste die Pubertät eingeleitet werden. Im Durchschnitt waren die Jugendlichen 9,4 Jahre (SD 3,3) alt als sie das erste Mal von ihrer DSD gehört haben, die Spannbreite reicht von drei Jahren bis zu 16 Jahren, der Median liegt bei zehn Jahren.

5.1.1. Kontrollgruppe - Befragung an weiterführenden Schulen in Norddeutschland

546 Jugendliche haben an der Kontrollgruppenbefragung an weiterführenden Schulen in Norddeutschland teilgenommen (240 Jungen, 306 Mädchen). Im Durchschnitt sind sie 14,4 Jahre alt (SD 1,0). 358 (65,6%) leben mit beiden biologischen Eltern zusammen, 79 (14,5%) sind Einzelkinder und 98 (17,4%) haben einen Migrationshintergrund (Tabelle 3). In der klinischen DSD-Stichprobe sind Mädchen deutlich überrepräsentiert. Dies erklärt sich durch die große Gruppe mit AGS, da Jungen mit AGS keine genitalen Fehlbildungen aufweisen und nicht in die Studie eingeschlossen wurden. Außerdem werden noch immer mehr Menschen mit 46,XY Karyotyp und Virilisierungsdefizit als Mädchen erzogen.

Tabelle 3: Stichprobenbeschreibung

	DSD-XX-P-F[1,4] **N=29**	**DSD-XY-C-F**[1,4] **N=7**	**DSD-XY-P-F**[1,4] **N=18**	**DSD-XY-P-M**[1,4] **N=6**	**Studiengruppe**[2] **N=60**	**Kontrollgruppe**[2] **N=546** (weiterführende Schulen)
Durchschnittsalter (SD)	14,5 (1,2)	14,3 (1,6)	14,5 (1,1)	14,5 (1,2)	14,5 (1,2)	14,4 (1,0)
Erziehungsgeschlecht						
Weiblich	29 (100%)	7 (100%)	18 (100%)	-	54 (90%)***	306 (56%)***
Männlich	-	--	-	6 (100%)	6 (10%)***	240 (44%)***
Geschwister						
Einzelkind	4 (13,8%)	1 (14,3%)	3 (16,7%)	2 (33,3%)	10 (16,7%)	79 (14,1%)
Zusammenleben mit beiden biologischen Eltern	19 (65,0%)	6 (85,7%)	13 (72,2%)	3 (50%)	41 (68,3%)	358 (63,5%)
Migrationshintergrund	4 (13,8%)	1 (14,3%)	5 (27,8)	1 (16,7%)	11 (18,3%)	98 (17,4%)
Gymnasium/Oberschule	3 (10,3%)	1 (14,3%)	8 (44,4%)	2 (33,3%)	14 (23,3%)***	312 (55,3%)***
Durchschnittsalter, von DSD erfahren (SD)	8,8 (3,0)	10,5 (3,3)	10,2 (3,2)	4,5 (0,7)	9,4 (3,3)	-
OP %[3]	24 (82,8%)	6 (85,7%)	18 (100%)	6 (100%)	54 (90%)	-
Genitalkonstruktion %[3]	23 (79,3)	0 ***	11 (61,1%)	6 (100%)	40 (66,7%)	-
Spontane Pubertät %[3]	20*** (76,9%)	1 (14,3%)	1*** (5,6%)	4 (66,7%)	26 (45,6%) Missing:6	-

*p≤0,05; **p≤0,01; *** p≤0,001; [1]ANOVA für Vergleiche der vier Diagnosegruppen, [2]t-Test für Vergleiche DSD-Studiengruppe vs. Kontrollgruppe, [3]χ^2-Test für Vergleiche zwischen Diagnosegruppen bei medizinischen und chirurgischen Interventionen, [4]die Klassifizierung der Diagnosegruppen erfolgte nach Karyotyp (XX/XY), Androgenisierungszeichen (partielle Effekte=P/keine Effekte=C) und Erziehungsgeschlecht (weibliche bzw. female=F/männlich bzw. male=M)

5.2. Gesundheitsbezogene Lebensqualität (KINDL^{R}) von Jugendlichen mit DSD

Zur Berechnung der Mittelwertunterschiede zwischen den Diagnosegruppen wurde immer eine Varianzanalyse (ANOVA) durchgeführt. Die Unterschiede zwischen den Mädchen mit DSD sowie den Jungen mit DSD und den Jungen und Mädchen der Referenzgruppe wurden mit einem T-Test berechnet (vgl. 4.3.). Dasselbe Auswertungsschema erfolgte bei den Outcomes psychische Gesundheit, Geschlechtsidentität, Körperbild, Coping und Umgang mit DSD.

Die gesundheitsbezogene Lebensqualität der Jugendlichen mit DSD ist weder bei den Jungen noch bei den Mädchen im Vergleich zu der Referenzgruppe eingeschränkt. Bei der Betrachtung der Unterskalen zeigt sich allerdings, dass die Lebensqualität im Zusammenhang mit dem körperlichen Wohlbefinden bei den Mädchen mit DSD größer ist als bei den Mädchen der Referenzgruppe. In diesem Bereich zeigt sich, dass die Lebensqualität der Mädchen eher der von den Jungen der Referenzgruppe entspricht (Tabelle 4). Hierbei geben die Mädchen mit DSD ein recht homogenes Bild ab. In den anderen Bereichen der gesundheitsbezogenen Lebensqualität finden sich keine Unterschiede zwischen den Jungen und Mädchen mit DSD und den Jugendlichen der Referenzgruppe. Bei den Jungen mit DSD zeigt sich die Tendenz, dass es Einschränkungen der Lebensqualität in den Bereichen Psyche, Selbstwert, Familie, Freunde und Schule gibt im Vergleich zu den Jungen der Referenzgruppe. Die Mittelwertunterschiede können als klinisch relevant angesehen werden. Es bestehen keine Unterschiede zwischen den vier Diagnosegruppen, weder allgemein noch auf dem Niveau der Unterskalen (Tabelle 4).

Es finden sich keine Unterschiede zwischen operierten (N=54) und nicht-operierten (N=6) Jugendlichen mit DSD. Auch das Erleben einer Genitalkonstruktion oder die Notwendigkeit einer medikamentösen Behandlung bewirken keine signifikanten Unterschiede bei der gesundheitsbezogenen Lebensqualität (Tabelle 5 im Anhang). In der Tendenz zeigt sich aber, dass Jugendliche mit DSD, bei denen eine Genitalkonstruktion stattgefunden hat, in den Bereichen Psyche (80,78 $\pm$ 14,74 vs. 75,63 $\pm$ 16,21) und Freunde (72,97 $\pm$ 16,16 vs. 66,56 $\pm$ 17,48) eine bessere Lebensqualität haben als die Jugendlichen bei denen keine Genitalkonstruktion durchgeführt wurde. Tendenziell zeigt sich, dass bei den Jugendlichen, deren Pubertät medikamentös eingeleitet werden musste (N=26), die Lebensqualität insgesamt niedriger ist als bei Jugendlichen, bei denen die Pubertät spontan eingetreten (N=26) ist (69,58 $\pm$ 10,93 vs. 72,33 $\pm$ 8,84). Außerdem ist die selbstwertbezogene Lebensqualität der nicht-operierten Jugendlichen geringer als der operierten Jugendlichen (61,81 $\pm$ 15,39

vs. 48,96 ± 18,29). Diese Unterschiede sind aufgrund kleiner Fallzahlen nicht signifikant (vgl. Tabelle 5 im Anhang).

Tabelle 4: Lebensqualität: Diagnosegruppenvergleich und Referenzgruppenvergleiche

	Kontrollgruppe Mädchen[2]	**Mädchen mit DSD[2]**	**DSD-XX-P-F[1,3]**	**DSD-XY-C-F[1,3]**	**DSD-XY-P-F[1,3]**	**DSD-XY-P-M[1,2,3]**	**Kontrollgruppe Jungen[2]**	**Signifikante Ergebnisse**
N		54	29	7	18	6		
Körper	65,96 (16,89)	71,3 (18,47)	71,12 (19,86)	73,21 (10,02)	70,83 (19,41)	75,0 (18,96)	73,54 (14,92)	DSD-Mädchen> Kontrollmädchen*
Psyche	79,95 (14,36)	77,89 (15,48)	77,37 (15,88)	80,36 (16,31)	77,78 (15,34)	89,58 (8,54)	81,82 (11,85)	
Selbstwert	56,17 (18,45)	59,49 (15,39)	57,54 (17,63)	56,25 (7,21)	63,89 (13,31)	69,79 (19,93)	61,29 (17,93)	
Familie	80,02 (17,20)	82,06 (13,63)	80,60 (11,73)	85,71 (10,65)	82,99 (17,39)	90,62 (11,0)	81,84 (15,34)	
Freunde	75,50 (15,22)	71,64 (16,19)	70,69 (17,76)	68,75 (12,5)	74,31 (15,14)	63,54 (21,44)	77,68 (14,45)	
Schule	64,03 (17,25)	63,48 (19,01)	59,13 (18,73)	70,54 (18,3)	67,01 (19,15)	55,21 (21,44)	64,52 (16,64)	
Gesamtwert	70,28 (10,71)	71,09 (10,03)	69,69 (9,53)	72,47 (6,72)	72,8 (11,87)	73,96 (11,1)	73,43 (9,58)	

Gesundheitsbezogene Lebensqualität - Kiddo-KINDL^R Selbstbeurteilung (höhere Werte = bessere Lebensqualität), Mittelwert (SD); * p ≤ 0,05, ** p ≤ 0,01, *** p ≤ 0,001, [1]ANOVA für Vergleich der vier Diagnosegruppen, [2]t- Test für Vergleiche DSD-Mädchen vs. Referenzgruppe/Mädchen sowie DSD-Jungen vs. Referenzgruppe/Jungen; Referenzgruppe KIGGS; [3]die Klassifizierung der Diagnosegruppen erfolgte nach Karyotyp (XX/XY), Androgenisierungszeichen (partielle Effekte=P/keine Effekte=C) und Erziehungsgeschlecht (weibliche bzw. female=F/männlich bzw. male=M)

5.3 Psychische Gesundheit (SDQ) von Jugendlichen mit DSD

Weder bei der allgemeinen psychischen Gesundheit noch bei den Unterskalen zeigen sich Beeinträchtigungen der Jugendlichen mit DSD im Vergleich zu der Referenzgruppe. Tendenziell wird aber deutlich, dass Jugendliche mit DSD mehr Probleme mit Gleichaltrigen haben als die Jungen und Mädchen der Referenzgruppe, auch wenn dieser Unterschied nicht signifikant ist. Dies betrifft v.a. Mädchen mit 46,XY Karyotyp und Androgenwirkung und Jungen mit DSD. Es zeigen sich keine signifikanten Unterschiede zwischen den vier Diagnosegruppen, weder allgemein noch auf dem Unterskalenniveau (Tabelle 6). Mädchen mit 46,XY Karyotyp und Androgenwirkungen haben im Durchschnitt den höchsten Gesamtproblemwert.

Tabelle 6: Psychische Gesundheit: Diagnosegruppenvergleich und Referenzgruppenvergleiche

	Kontrollgruppe Mädchen[2]	**Mädchen mit DSD[2]**	**DSD-XX-P-F[1,3]**	**DSD-XY-C-F[1,3]**	**DSD-XY-P-F[1,3]**	**DSD-XY-P-M[1,2,3]**	**Kontrollgruppe Jungen[2]**	**Signifikante Ergebnisse**
N		54	29	7	18	6	-	
Emotionale Probleme	3,08 (2,07)	2,54 (2,26)	2,41 (2,24)	2,00 (2,77)	2,94 (2,15)	2,17 (2,64)	1,88 (1,60)	
Verhaltenspr.	1,95 (1,36)	1,76 (1,01)	1,59 (0,95)	2,00 (1,15)	1,94 (1,06)	2,33 (1,03)	2,05 (1,43)	
Hyperaktivität/ Aufmerksamkeitsdefizit	3,61 (2,01)	3,48 (2,09)	3,69 (2,00)	3,29 (2,50)	3,22 (2,16)	3,33 (1,97)	3,58 (2,01)	
Verhaltenspr. mit Peers	2,01 (1,55)	2,43 (1,77)	2,14 (1,73)	2,29 (0,76)	2,94 (2,04)	2,83 (2,32)	1,91 (1,52)	
Prosoziales Verhalten	8,21 (1,52)	8,33 (1,52)	8,34 (1,82)	8,57 (0,98)	8,22 (1,17)	8,00 (1,26)	7,24 (1,75)	
Gesamtwert	10,65 (4,52)	10,20 (4,78)	9,83 (4,91)	9,57 (6,05)	11,06 (4,18)	10,67 (6,35)	9,43 (4,30)	

Psychische Gesundheit - SDQ Selbstbeurteilu**ng** (niedrige Werte = weniger Verhaltensprobleme; prosoziales Verhalten umgekehrt), Mittelwert (SD); * $p \leq 0,05$, ** $p \leq 0,01$, *** $p \leq 0,001$, [1]ANOVA für Vergleich der vier Diagnosegruppen, [2]t- Test für Vergleiche DSD-Mädchen vs. Referenzgruppe KIGGS/Mädchen sowie DSD-Jungen vs. Referenzgruppe KIGGS/Jungen; [3]die Klassifizierung der Diagnosegruppen erfolgte nach Karyotyp (XX/XY), Androgenisierungszeichen (partielle Effekte=P/keine Effekte=C) und Erziehungsgeschlecht (weibliche bzw. female=F/männlich bzw. male=M)

Klinisch bestehen beim größten Teil der Jugendlichen mit DSD nach Auswertung des SDQ keine psychischen Auffälligkeiten. Dennoch zeigen sich bei zehn Jugendlichen Auffälligkeiten der allgemeinen psychischen Gesundheit oder in deren Unterbereichen. Bei zwei Mädchen mit DSD ist der Gesamtproblemwert für emotionale und Verhaltensprobleme auffällig, so dass das Risiko für eine psychische Störung erhöht ist. Bei fünf Mädchen und zwei Jungen mit DSD liegt der Gesamtwert im grenzwertigen Bereich. Die Unterschiede in der Verteilung der Risikogruppen zwischen den Diagnosegruppen sind nicht signifikant. In Kapitel 5.8. werden die Jugendlichen mit DSD mit auffälligen Werten im Bereich der psychischen Gesundheit im Rahmen von Einzelfalldarstellungen näher beschrieben.

Bei der Untersuchung der Unterschiede zwischen den Jugendlichen, die im Zusammenhang mit der DSD operiert worden sind und denen, die bisher nicht operiert worden sind, finden sich keine signifikanten Unterschiede in Bezug auf die psychische Gesundheit (Tabelle 7 im Anhang). Jugendliche, deren Pubertät mit einer Hormonersatztherapie eingeleitet wurde, zeigen im SDQ signifikant mehr Probleme mit Gleichaltrigen und tendieren zu mehr emotionalen und Verhaltensproblemen (3,19 $\pm$ 1,79 vs. 2,12 $\pm$ 1,75). Bei den Jugendlichen, deren Pubertät spontan erfolgte, zeigen in der Tendenz weniger emotio-

nale und Verhaltensprobleme als bei den Jugendlichen, deren Pubertät medikamentös eingeleitet wurde (Tabelle 7 im Anhang).

5.4. Geschlechtsidentität (UGDS) von Jugendlichen mit DSD

Im Bereich der Geschlechtsidentität wird deutlich, dass Jugendliche mit DSD im Allgemeinen sehr niedrige Werte haben, die dafür sprechen, dass kein Risiko für eine Genderdysphorie vorliegt. Im Durchschnitt liegt der Wert für die Mädchen mit DSD bei 18,7 und bei den Jungen mit DSD bei 14,0 (Tabelle 8). Es zeigt sich in den Analysen, dass die Werte der Jungen und Mädchen mit DSD niedriger sind als die Werte der Kontrollgruppe, bei den Mädchen ist dieser Unterschied sogar signifikant. In der Tendenz haben Mädchen mit Androgenwirkungen die höchsten Werte im UGDS, die Jungen mit DSD die niedrigsten (Tabelle 8).

Im Vergleich mit Jugendlichen mit einer diagnostizierten Geschlechtsidentitätsstörung (GIS) haben sowohl jugendliche Mädchen mit DSD als auch jugendliche Jungen mit DSD deutlich niedrigere Werte (Tabelle 8). Keiner der 60 Jugendlichen hat einen Wert im UGDS über 40, bei dem von einem erhöhten Risiko für eine Genderdysphorie gesprochen werden kann. Eine Jugendliche liegt mit einem Wert von 40 im Grenzbereich und wird in den Einzelfalldarstellungen in Kapitel 5.8.2. näher beschrieben.

Tabelle 8: Geschlechtsidentität: Diagnosegruppenvergleich und Kontrollgruppenvergleiche

	Mädchen mit GIS[a,b]	**Kontrollgruppe Mädchen[2,b]**	**Mädchen mit DSD[2]**	**DSD-XX-P-F[1,3]**	**DSD-XY-C-F[1,3]**	**DSD-XY-P-F[1,3]**	**DSD-XY-P-M[1,2,3,b]**	**Kontrollgruppe Jungen[2,b]**	**Jungen mit GIS[a,b]**
N	66		54	29	7	18	6		58
Gesamtwert	55,4 (4,1)	20,3 (5,9)	18,7 (4,6)	18,7 (5,1)	17.5 (2.2)	19.1 (4.5)	14,0 (4,0)	15,4 (6,9)	48,1 (10,0)
Signifikante Ergebnisse	DSD Mädchen < Kontrollmädchen*; DSD Mädchen < Mädchen mit GIS[a]***, DSD Jungen < Jungen mit GIS[a]***								

Geschlechtsidentität - UGDS Selbstbeurteilung (höhere Werte = weniger Sicherheit der eigenen Geschlechtsidentität), Mittelwert (SD); * $p \leq 0,05$, ** $p \leq 0,01$, *** $p \leq 0,001$, [1]ANOVA für Vergleich der vier Diagnosegruppen, [2]t- Test für Vergleiche DSD-Mädchen vs. Kontrollgruppe Schulbefragung/Mädchen sowie DSD-Jungen vs. Kontrollgruppe Schulbefragung/Jungen; [3]die Klassifizierung der Diagnosegruppen erfolgte nach Karyotyp (XX/XY), Androgenisierungszeichen (partielle Effekte=P/keine Effekte=C) und Erziehungsgeschlecht (weibliche bzw. female=F/männlich bzw. male=M), [a]GIS: Geschlechtsidentitätsstörungen, [b]t-Test für Vergleiche GIS-Mädchen vs. DSD-Mädchen sowie GIS-Jungen vs. DSD-Jungen

In Bezug auf die Geschlechtsidentität bestehen keine Unterschiedene zwischen den Jugendlichen, die operiert worden sind und denen, die nicht operiert worden sind. Der Unterschied zwischen den Jugendlichen, bei denen die Pubertät hormonell eingeleitet wurde und denen, die spontan in die Pubertät gekommen sind, ist nicht signifikant. Der Wert der Jugendlichen bei denen eine pharmakologische Behandlung notwendig war ist aber am höchsten in der Gruppe der Jugendlichen mit DSD (Tabelle 9 im Anhang).

5.5. Körperbild (Body-Image-Scale) von Jugendlichen mit DSD

Der Gesamtwert für das Körperbild liegt bei den Mädchen mit DSD im Durchschnitt bei 2,45 und bei Jungen mit DSD bei 2,0. Bezogen auf das allgemeine Körperbild unterscheiden sich weder die Mädchen noch die Jungen mit DSD von der Kontrollgruppe. Es zeigt sich, dass Jungen mit DSD ein negativeres Körperbild bezogen auf die primären Geschlechtsorgane im Vergleich zu den Jungen aus der Kontrollgruppe haben. Bei den Mädchen mit DSD zeigen sich diese Unterscheide nicht. Die Diagnose hat keinen nachweisbaren Einfluss auf das Körperbild der Jugendlichen. Mädchen mit 46,XY Karyotyp ohne Androgenwirkungen haben im Durchschnitt das negativste Körperbild, auch bezogen auf die primären Geschlechtsorgane (Tabelle 10).

Tabelle 10: Körperbild: Diagnosegruppenvergleich und Referenzgruppenvergleiche

	Kontrollgruppe Mädchen[2]	**Mädchen mit DSD[2]**	**DSD-XX-P-F[1,3]**	**DSD-XY-C-F[1,3]**	**DSD-XY-P-F[1,3]**	**DSD-XY-P-M[1,2,3]**	**Kontrollgruppe Jungen[2]**	**Signifikante Ergebnisse**
N		54	29	7	18	6	-	
Gesamtwert	2,45 (0,55)	2,34 (0,62)	2,33 (0,59)	2,60 (0,77)	2,25 (0,63)	2,09 (0,44)	2,00 (0,61)	
Primäre Geschlechtsorgane Mädchen (N=54)	2,41 (0,56)	2,36 (0,71)	2,24 (0,60)	2,74 (0,96)	2,42 (0,74)			
Primäre Geschlechtsorgane Jungen (N=6)						2,61 (0,78)	1,94 (0,65)	DSD Jungen< Kontrolljungen*

Körperbild (niedrigere Werte = besseres Körperbild), Mittelwert (SD), * $p \leq 0,05$, ** $p \leq 0,01$, *** $p \leq 0,001$, [1]ANOVA für Vergleich der vier Diagnosegruppen, [2]t- Test für Vergleiche DSD-Mädchen vs. Kontrollgruppe Schulbefragung/Mädchen sowie DSD-Jungen vs. Kontrollgruppe Schulbefragung/Jungen; [3]die Klassifizierung der Diagnosegruppen erfolgte nach Karyotyp (XX/XY), Androgenisierungszeichen (partielle Effekte=P/keine Effekte=C) und Erziehungsgeschlecht (weibliche bzw. female=F/männlich bzw. male=M)

Es finden sich keine Unterschiede zwischen den operierten und den nicht-operierten Jugendlichen. Auch die Notwendigkeit einer pharmakologischen Behandlung zur Einleitung der Pubertät bewirkt keine nachweisbaren Unterschiede im Körperbild (Tabelle 11 im Anhang).

5.6. Freundschaft, Partnerschaft und Sexualität von Jugendlichen mit DSD

Jungen mit DSD haben genauso oft einen besten Freund wie die Jungen aus der Kontrollgruppe. Bei Mädchen mit DSD zeigt sich, dass sie seltener einen besten Freund oder eine beste Freundin haben, vor allem die Mädchen mit Androgenwirkungen (Untergruppe 1 & 3). Mädchen und Jungen mit DSD unterscheiden sich nicht von den Jugendlichen der Kontrollgruppe in der Häufigkeit, einen festen Freund oder eine feste Freundin zu haben (Tabelle 12).

Jungen mit DSD unterscheiden sich in ihren sexuellen Aktivitäten nicht von den Jungen der Kontrollgruppe, während Mädchen mit DSD weniger sexuelle Erfahrungen haben als Mädchen der Kontrollgruppe (Tabelle 12): Sie haben sich bisher seltener verliebt, sie haben seltener Verabredungen, weniger Erfahrungen mit Zungenküssen und Schmusen. Vergleiche bezüglich der Erfahrungen mit Petting und Geschlechtsverkehr sind nicht möglich, da die Häufigkeiten sexueller Erfahrungen in den Untergruppen zu gering ist, um statistische Tests durchzuführen. Es bestehen keine signifikanten Unterschiede zwischen den vier Diagnosegruppen, wobei tendenziell Mädchen mit 46,XX Karyotyp und partiellen Androgenwirkungen die meisten sexuellen Erfahrungen haben (Tabelle 12).

Aufgrund der zum Teil sehr geringen Fallzahlen in den einzelnen Gruppen, war die statistische Analyse der Bedeutung medizinischer Interventionen in Bezug auf Freundschaft, Partnerschaft und sexuelle Aktivitäten nicht möglich. Bei Betrachtung der Häufigkeiten in der Studiengruppe zeigt sich, dass sich, dass Jugendliche, bei denen eine Genitalkonstruktion durchgeführt wurde sexuell aktiver sind: Sie haben mehr Erfahrung mit dem Zungenküssen (47,5%/N = 19 vs. 15%/N = 3), mit dem Schmusen (47,5%/N = 19 vs. 25%/N = 5), mit Petting (30%/N = 12 vs. 10%/N = 2) und mit Geschlechtsverkehr (12,5%/N = 5 vs. 5%/N = 1, vgl. Tabelle 13 im Anhang). Insbesondere Jugendliche, deren Pubertät hormonell induziert wurde, unterscheiden sich in den Bereichen Freundschaften, Partnerschaft und Sexualtät von den spontan pubertierenden Jugendlichen. Jugendliche deren Pubertät eingeleitet wurde, haben durchgehend weniger bis gar keine sexuellen Erfahrungen: sie

sind seltener verliebt (53,8%/N = 14 vs. 84,6%/N = 22), sie hatten seltener Dates (38,5%/N = 10 vs. 61,5%/N = 16), sie haben weniger Erfahrung mit Zungenküssen (23,1%/N = 6 vs. 50%/N = 13) sie haben bisher seltener geschmust (23,1%/N = 6 vs. 53,8%/N = 14) und sie haben seltener Erfahrung mit Petting (15,4%/N = 4 vs. 30,8%/N = 8) als spontan Pubertierende (vgl. Tabelle 13 im Anhang). Außerdem berichtet keiner der Jugendlichen von Erfahrungen mit Geschlechtsverkehr, während fünf der Jugendlichen, deren Pubertät eingetreten ist, bereits Geschlechtsverkehr hatten (vgl. Tabelle 13 im Anhang).

Tabelle 12: Freundschaft, Partnerschaft & sexuelle Aktivitäten: Diagnosegruppenvergleich und Kontrollgruppenvergleiche

	Kontroll-gruppe Mädchen[1]	**Mädchen mit DSD[1]**	**DSD-XX-P-F[1,2]**	**DSD-XY-C-F[1,2]**	**DSD-XY-P-F[1,2]**	**DSD-XY-P-M[1,2]**	**Kontroll-gruppe Jungen[1]**	**Signifikante Ergebnisse**
N		54	29	7	18	6	-	
Hast Du…?								
… eine/n besten Freund/beste Freundin?	88,8 (N=270)	74,1 (N=40)	72,4 (N=21)	85,7 (N=6)	72,2 (N=13)	83,3 (N=5)	83,3 (N=199)	DSD Mädchen< Kontrollmädchen**
… eine/n feste Freund/feste Freundin?	24,8 (N=76)	16,7 (N=9)	24,1 (N=7)	14,3 (N=1)	5,6 (N=1)	16,7 (N=1)		
…Dich jemals verliebt?	90,1 (N=276)	68,5 (N=37)	82,8 (N=24)	42,9 (N=3)	55,6 (N=10)	83,3 (N=5)	88,8 (N=213)	DSD Mädchen < Kontrollmädchen***
…Dich jemals mit jmd. verabredet, in den Du verliebt warst?	70,6 (N=216)	50,0 (N=27)	62,1 (N=18)	42,9 (N=3)	33,3 (N=6)	66,7 (N=4)	72,9 (N=175)	DSD Mädchen < Kontrollmädchen**
…jemals jmd. mit einem Zungenkuss geküsst?	54,9 (N=168)	35,2 (N=19)	44,8 (N=13)	14,3 (N=1)	27,8 (N=5)	50,0 (N=3)	55,4 (N=133)	DSD Mädchen < Kontrollmädchen**
…jemals mit jmd. in den Du verliebt warst geschmust?	62,7 (N=192)	37,0 (N=20)	51,7 (N=15)	14,3 (N=1)	22,2 (N=4)	66,7 (N=4)	67,1 (N=161)	DSD Mädchen < Kontrollmädchen***
…Petting gemacht?	27,7 (N=85)	22,2 (N=12)	27,6 (N=8)	14,3 (N=1)	16,7 (N=3)	33,3 (N=2)	31,9 (N=79)	
…Geschlechtsverkehr gehabt?	14,1 (N=43)	11,1 (N=6)	17,2 (N=5)	14,3 (N=1)	0	0	25,4 (N=61)	
…Dich jemals selbstbefriedigt?	20,3 (N=62)	16,7 (N=9)	13,8 (N=4)	14,3 (N=1)	22,2 (N=4)	50,0 (N=3)	59,6 (N=143)	

Freundschaft, Partnerschaft und sexuelle Aktivitäten (% der Antworten mit ja), * $p \leq 0,05$, ** $p \leq 0,01$, *** $p \leq 0,001$, [1]χ^2-Test für Vergleiche der vier Diagnosegruppen und der Vergleiche DSD-Studiengruppe vs. Kontrollgruppe/Schulbefragung für Jungen und Mädchen getrennt, [2]die Klassifizierung der Diagnosegruppen erfolgte nach Karyotyp (XX/XY), Androgenisierungszeichen (partielle Effekte=P/keine Effekte=C) und Erziehungsgeschlecht (weibliche bzw. female=F/männlich bzw. male=M)

5.7. Copingstrategien (CODI) und Umgang von Jugendlichen mit DSD

Jugendliche mit DSD unterscheiden sich von Jugendlichen mit anderen chronischen Erkrankungen (Asthma, Diabetes, Arhtritis) bezüglich ihrer Copingstrategien. Jungen mit DSD haben mehr Abstand zu ihrer besonderen Geschlechtsentwicklung als Jungen mit einer der drei chronischen Erkrankungen (Tabelle 14). Mädchen mit DSD unterscheiden sich in ihren Bewältigungsstrategien deutlicher von den chronisch kranken Mädchen als dies der Fall bei den Jungen ist: Sie akzeptieren ihre besondere Geschlechtsentwicklung eher als chronisch kranke Mädchen und zeigen weniger Abstand. Außerdem neigen sie weniger zu emotionalen Reaktionen und Wunschdenken. Zwischen den vier Diagnosegruppen zeigen sich keine signifikanten Unterschiede in den Bewältigungsstrategien (Tabelle 14).

Tabelle 14: Coping: Diagnosegruppenvergleich und Vergleich chronisch kranke Jugendliche

	Kontrollgruppe Mädchen[2]	**Mädchen mit DSD[2]**	**DSD-XX-P-F[1,3]**	**DSD-XY-C-F[1,3]**	**DSD-XY-P-F[1,3]**	**DSD-XY-P-M[1,2,3]**	**Kontrollgruppe Jungen[2]**	**Signifikante Ergebnisse**
N		54	29	7	18	6	-	
Akzeptanz	59,07 (18,74)	71,43 (20,85)	71,13 (23,51)	67,86 (25,2)	73,29 (14,77)	60,0 (30,7)	63,44 (18,29)	DSD Mädchen >Kontrollmädchen***
Vermeidung	50,17 (29,29)	47,45 (26,01)	41,52 (26,92)	55,95 (25,33)	53,70 (23,61)	50,0 (25,0)	39,98 (31,90)	
kognitiv-palliative B.	35,35 (18,66)	32,78 (15,32)	29,31 (15,45)	42,86 (17,99)	34,44 (12,6)	34,0 (18,51)	32,53 (20,93)	
Abstand	55,10 (18,75)	41,32 (19,85)	43,75 (20,66)	37,5 (19,43)	38,89 (19,24)	27,92 (10,68)	56,76 (22,08)	DSD Jungen<Kontrolljungen**, DSD Mädchen<Kontrolljungen.***
Emotionale Reaktion	33,20 (19,77)	26,85 (17,26)	26,72 (16,31)	32,14 (23,54)	25,0 (16,73)	30,83 (19,0)	22,84 (17,32)	DSD Mädchen >Kontrollmäd.**
Wunschdenken	72,19 (20,34)	54,32 (30,45)	52,3 (31,72)	66,67 (33,33)	52,78 (27,71)	68,33 (37,45)	71,46 (23,78)	DSD Mädchen >Kontrollmäd.***
Allgemeines Coping	3,81 (1,03)	3,74 (1,2)	3,86 (1,24)	3,57 (0,98)	3,61 (1,24)	3,0 (1,41)	4,07 (1,10)	

Coping – CODI Selbstbeurteilung (höhere Werte stehen im Zusammenhang mit Anwendung einer spezifischen Bewältigungsstrategie), Mittelwert (SD), * $p \leq 0,05$, ** $p \leq 0,01$, *** $p \leq 0,001$, [1]ANOVA für Vergleich der vier Diagnosegruppen, [2]t- Test für Vergleiche DSD-Mädchen vs. Kontrollgruppe DISABKIDS/Mädchen sowie DSD-Jungen vs. Kontrollgruppe DISABKIDS/Jungen; [3]die Klassifizierung der Diagnosegruppen erfolgte nach Karyotyp (XX/XY), Androgenisierungszeichen (partielle Effekte=P/keine Effekte=C) und Erziehungsgeschlecht (weibliche bzw. female=F/männlich bzw. male=M)

Es zeigen sich keine signifikanten Unterschiede zwischen den Jugendlichen, die operiert worden sind und denen, die nicht operiert worden sind. Jugendliche, deren Pubertät hor-

monell eingeleitet wurde, neigen zu mehr kognitiv-palliativen Bewältigungsstrategien (36,73 + 15,87 vs. 28,85 + 12,67; p=0.05; vgl. Tabelle 15 im Anhang).

Es ergeben sich bedeutsame Zusammenhänge zwischen spezifischen Copingstrategien und der gesundheitsbezogenen Lebensqualität sowie dem Risiko für psychische und Verhaltensprobleme bei den Jugendlichen. Jugendliche, die emotional auf ihre DSD reagieren ist die allgemeine Lebensqualität eingeschränkt (r=-.522, P<0.001), während die Jugendlichen, die ihre Diagnose akzeptieren eine bessere allgemeine gesundheitsbezogene Lebensqualität (r=.563, p<0.01), ein positiveres Selbstbild (r=.564, p<0.01) und weniger Probleme in der Schule haben (r=.577, p<0.05).
Auch zwischen bestimmten Copingstrategien und emotionalen und Verhaltensproblemen bestehen bei den Jugendlichen mit DSD Zusammenhänge. So haben Jugendliche mit DSD, die emotional auf ihre Diagnose reagieren mehr emotionale Probleme (r=.662, p<0.01) und höhere Gesamtproblemwerte (r=.653, p<0.01), während Jugendliche, die auf ihre DSD mit mehr Akzeptanz reagieren, weniger emotionale Probleme (r=-.526, p<0.01) und niedrigere Gesamtproblemwerte haben (r=-.592, p<0.01). Jugendlichen, die mehr Abstand zu ihrer DSD haben, haben weniger emotionale Probleme (r=-.501, p<0.01) und einen niedrigeren Gesamtproblemwert (r=-.508, p<0.01).

Die Regressionsanalyse kommt zu ähnlichen Ergebnissen: Insbesondere emotionale Reaktionen auf die DSD wirken sich negativ auf das psychosoziale Wohlbefinden und das Körperbild der Jugendlichen mit DSD aus. Weniger emotionale Reaktionen, eine hohe Akzeptanz und eine kognitiv-palliative Verarbeitungsweise gehen bei den Jugendlichen mit einer besseren Lebensqualität einher (Tabelle 16). Eine gute Lebensqualität im Bereich des Selbstwertes zeigt sich vor allem bei Jugendlichen, die ihre Besonderheit annehmen und akzeptieren (ß=.624, p>.000). Jugendliche, die ihre DSD eher akzeptieren, haben auch eine bessere Lebensqualität im Bereich Schule (ß=.577, p<.000). Für die psychische Gesundheit sind wenige emotionale Reaktionen und eine hohe Akzeptanz von Bedeutung (Tabelle 16). Jugendliche mit DSD, die mehr Abstand zu ihrer Diagnose haben, haben weniger Probleme mit Gleichaltrigen (ß=-.367, p<.005). Jugendliche mit DSD, die mit der DSD emotional umgehen, haben ein negativeres Körperbild, allgemein und bezogen auf die primären (ß=424, p<.002) und sekundären (ß=.357, p<.004) Geschlechtsorgane. Tendenziell haben die Jugendlichen, die zum Wunschdenken neigen ein negativeres Körperbild, wobei die Varianzaufklärung beim Körperbild als gering anzusehen ist (Tabelle

16). Es besteht kein Zusammenhang zwischen den Copingmechanismen und der Geschlechtsidentität der Jugendlichen mit DSD.

Tabelle 16: Multiple Regressionsanalyse (schrittweise): Copingmechanismen und gesundheitsbezogene Lebensqualität, psychische Gesundheit, Körperbild (Gesamtwert)

	Lebensqualität[1]	**Psychische Gesundheit[2]**	**Körperbild[3]**
Akzeptanz	β = .372**/T = 3,024	β = -.315**/T = -2,696	β = -.093/T = -0,607
Vermeidung	β =.107/T = 0,997	β = -.144/T = -1,419	β =.048/T = 0,374
kognitiv-palliative B.	β =.301**/T = 2,68	β = -.073/T = -0,680	β =.022/T = 0,159
Abstand	β =.002/T = 0,015	β = -.218/T = -1,955	β =.022/T = 0,150
Emotionale Reaktion	β = -.463***/T = -3,474	β =.477***/T = 4,077	β =.372**/T = 2,999
Wunschdenken	β = -.046/T = -0,366	β = -.012/T = -0,106	β =.251/T = 1,901 (P<.063)
Anteil der erklärten Varianz	R^2 = .459 (der signifikanten Ergebnisse)	R^2 = .501 (der signifikanten Ergebnisse)	R^2 = .138 (der signifikanten Ergebnisse)

* p ≤ 0.05, ** p ≤ 0.01, *** p ≤ 0.001, [1] höhere Werte = bessere Lebensqualität, [2]niedrigere Werte = weniger Verhaltensprobleme, [3]niedrigere Werte = besseres Körperbild

5.7.1. Spezifischer Umgang und Erfahrungen von Jugendlichen mit DSD

Bei den diagnosespezifischen Erfahrungen und im Umgang mit der DSD zeigen sich keine signifikanten Unterschiede zwischen den Diagnosegruppen, weder auf der Ebene der Einzelitems noch bei der Faktorenlösung (vgl. 4.2.1). Deskriptiv zeigt sich in den Studienergebnissen, dass Mädchen mit 46,XY Karyotyp ohne Androgenwirkungen sowie Jungen mit DSD über mehr Scham/Stigmatisierung berichten. Jungen mit DSD und Mädchen mit 46,XY Karyotyp und Androgenwirkungen gehen in der Tendenz am wenigsten offen mit ihrer DSD um (Tabelle 17 im Anhang).

Nicht-operierte Jugendliche (N = 6) gehen offener[5] mit der DSD um (.09±.97 vs. -.96±.93, p≤.05), dieser Trend zeigt sich auch bei Jugendlichen mit einer Genitalkonstruktion. Jugendliche, deren Pubertät hormonell eingeleitet wurde, haben tendenziell mehr Schamgefühle und öfter Stigmatisierungen erlebt und gehen weniger offen mit der DSD um (Tabelle 18 im Anhang).

Der Faktor „Scham/Stigmatisierung“ korreliert signifikant mit den Outcomes Lebensqualität (r = .595, p ≤ .01), emotionale und Verhaltensprobleme (r = -.650, p ≤ .01) und

[5] Höhere Werte signalisieren einen offeneren Umgang mit der DSD

Körperbild (-.381, $p \leq .01$), wobei der Zusammenhang zwischen Körperbild und dem Faktor als gering anzusehen ist. (Tabelle 19 im Anhang).

Ergebnisse der Regressionsanalyse zeigen eine hochsignifikante Bedeutung des Faktors „Scham/Stigmatisierung“ für die gesundheitsbezogene Lebensqualität und die psychische Gesundheit: Je seltener die Jugendlichen sich schämen und stigmatisierende Erfahrungen gemacht haben, desto besser ist ihre Lebensqualität und psychische Gesundheit. Ein offener Umgang mit der besonderen Geschlechtsentwicklung, die Schulbildung und/oder die Diagnose wirken sich nicht auf das psychosoziale Wohlbefinden aus (Tabelle 20).

Tabelle 20: Multiple Regressionsanalyse (schrittweise): Gesundheitsbezogene Lebensqualität und psychische Gesundheit (Gesamtwert)

	Lebensqualität[1]	**Psychische Gesundheit[2]**
Scham/Stigmatisierung[a]	β = .599***/T = 5.243	β = -.675***/T = -6.40
Offenheit[b]	β =.075/T = .656	β = -.109/T = -1.032
Schulbildung	β = -.010/T = -.087	β =.071/T =.670
DSD-XX-P-F	β = .132/T = 1.161	β =.090/T =.847
DSD-XY-C-F	β = -.035/T= -.304	β =.026/T =.241
DSD-XY-P-F	β = -.017/T = -.143	β = -.147/T = -1.401
DSD-XY-P-M	β = -.148/ T =-1.302	β =.052/T =.484
Anteil der aufgeklärten Varianz	R^2 = .381 (der signifikanten Ergebnisse)	R^2 = .453 (der signifikanten Ergebnisse)

* $p \leq 0.05$, ** $p \leq 0.01$, *** $p \leq 0.001$, [a] positive Werte = wenig Scham/Stigmatisierung, [b] positive Werte = mehr Offenheit, [1] höhere Werte = bessere Lebensqualität, [2]niedrigere Werte = weniger Verhaltensprobleme

5.8. Einzelfallbeschreibungen

An dieser Stelle werden die Jugendlichen mit DSD näher beschrieben, die im Screening zu emotionalen und Verhaltensproblemen und zur Geschlechtsidentität klinisch-auffällige Werte erreicht haben. Hierbei ist hervor zu heben, dass es sich um die Darstellung von Fakten aus den Fragebögen handelt und nicht um die Ergebnisse klinischer Untersuchungen der Autorin. Für die Beschreibung der Einzelfälle wurden verschiedene Bereiche aus dem DSD-Fragebogen für Jugendliche betrachtet (vgl. Anhang S. 115ff.). Den Selbsteinschätzungen der Jugendlichen werden im Bereich der Lebensqualität und der psychischen Gesundheit die Fremdeinschätzungen der Eltern gegenübergestellt.

5.8.1. Jugendliche mit Auffälligkeiten im Bereich der psychischen Gesundheit

Fall 1: 13jährige mit kompletter Androgenresistenz (cAIS)/DSD-XY-C-F:

ANAMNESE: Im Alter von 2½ Jahren wurde die Diagnose cAIS gestellt. Grund für den Verdacht war die Diagnose einer cAIS bei der neugeborenen Schwester nach einem Leistenbruch. Im Alter von fünf Jahren erfolgte eine beidseitige Gonadektomie. Die Pubertät wurde im Alter von elf Jahren mit einer Östrogentherapie eingeleitet. Aktuell wird die Pubertätsentwicklung ärztlicherseits mit P1 (Pubesbehaarung) und B3 (Brustentwicklung) eingeschätzt. Die Jugendliche selber ist im Alter von zwölf Jahren von der Mutter über die DSD informiert worden. Sie kennt weder die genaue Diagnose noch den Karyotyp. Sie weiß, dass ihre Gonaden entfernt wurden, die Pubertät eingeleitet werden musste und sie keine Gebärmutter hat. Die Jugendliche spricht von einer Krankheit und berichtet, dass sie die Informationen zur Diagnose nicht verstanden hat. Als einzige Informationsquelle nennt sie die Eltern.

AKTUELLE LEBENSUMSTÄNDE: Die Jugendliche besucht die 6. Klasse einer Real-/Sekundarschule. Sie lebt mit den Eltern, der elfjährigen Schwester und dem einjährigen Bruder zusammen in einer mittelgroßen Stadt. Beide Eltern sind erwerbstätig. Die Jugendliche ist sozial integriert. Eine Liebesbeziehung besteht nicht. Die Jugendliche berichtet sich mit acht Jahren das erste Mal verliebt und mit elf Jahren das erste Mal mit einem Jungen verabredet zu haben. Sie verfügt über keine sexuellen Erfahrungen.

KLINISCHE BEFUNDE AUS DER STUDIE: Im SDQ sind neben dem *Gesamtwert* die Teilbereiche *emotionale Probleme* und *Hyperaktivität* auffällig und die Werte im Bereich *Verhaltensprobleme* grenzwertig. Im Elternrating zeigen sich grenzwertige Ergebnisse bei den *emotionalen Problemen* und bei den *Verhaltensproblemen*. Die allgemeine gesundheitsbe-

zogene Lebensqualität ist weder im Selbst- noch im Elternrating eingeschränkt. Die Geschlechtsidentität ist eindeutig weiblich. Das ist eher negativ.

INTERPRETATION: Die Tatsache, dass die Jugendliche erst kurz vor der Befragung von ihrer DSD erfahren hat, kann die auffälligen Werte erklären. Die Jugendliche befindet sich aktuell in der Verarbeitung der Diagnose und deren Akzeptanz. Dies führt zu mehr Schwierigkeiten bei der Bewältigung der Entwicklungsaufgaben „Akzeptanz der körperlichen Veränderungen“ und „Aufnahme neuer Beziehungen zum anderen Geschlecht“ als bei Gleichaltrigen.

Fall 2: 15¾jährige mit Adrenogenitalem Syndrom mit Salzverlust/DSD-XX-P-F:

ANAMNESE: Aufgrund uneindeutiger Geschlechtsorgane erfolgte die ersten drei Tage nach der Geburt des Kindes keine Geschlechtszuweisung. Wegen des auffälligen Genitales und einer Salzverlustkrise kurz nach der Geburt stellte sich der Verdacht eines AGS mit Salzverlust. Diese Diagnose wurde nach drei Monaten bestätigt. Der Grad der Virilisierung nach der Geburt wurde mit Prader 3 angegeben. Im Alter von acht Monaten wurde eine Klitorisreduktion durchgeführt. Für das 17. Lebensjahr ist eine Scheideneingangsplastik geplant. Die Menarche erfolgte spontan mit 13 Jahren, die Menstruation ist unregelmäßig.
Die Jugendliche hat im Alter von neun Jahren von einer Ärztin von der DSD gehört. Sie kennt die genaue Diagnose nicht. Sie gibt an, einige Informationen verstanden zu haben. Als einzige Informationsquelle nennt sie die Mutter, mit ihrem Arzt könne sie nicht reden.

AKTUELLE LEBENSUMSTÄNDE: Die Jugendliche besucht eine höhere berufsbildende Schule. Sie lebt mit der Mutter alleine in einer Großstadt. Zum Vater besteht kein Kontakt. Im Grundschulalter ist sie mit ihrer Mutter nach Europa immigriert. Die Mutter verfügt über einen Universitätsabschluss, arbeitet aktuell als Reinigungskraft. Die Jugendliche hat wenige, dafür aber enge Freunde. Eine Liebesbeziehung besteht nicht. Die Jugendliche berichtet sich mit 14 Jahren das erste Mal in einen Jungen verliebt und mit ihm verabredet zu haben. Der erste Zungenkuss sei mit sieben Jahren gewesen und mit zwölf Jahren habe sie das erste Mal mit jemand geschmust. Die ersten Pettingerfahrungen habe sie mit 15 Jahren gemacht. Sie hat keine Erfahrungen mit Geschlechtsverkehr und Selbstbefriedigung.

KLINISCHE BEFUNDE AUS DER STUDIE: Im SDQ sind neben dem *Gesamtwert* die Teilbereiche *Hyperaktivität* und *Verhaltensprobleme mit Peers* auffällig. Im Elternrating sind der *Gesamtwert* und die Teilbereiche *emotionale Probleme*, *Verhaltensprobleme* und *Verhaltensprobleme mit Peers* auffällig. Der Teilbereich *Hyperaktivität* ist grenzwertig. Die all-

gemeine gesundheitsbezogene Lebensqualität ist deutlich niedriger als der Mittelwert von Mädchen mit DSD. Diese Abweichung zeigt sich im Elternrating nicht. Die Geschlechtsidentität ist eindeutig weiblich. Das Körperbild der Jugendlichen ist unauffällig.

INTERPRETATION: Bei dieser Jugendlichen stehen vor allem Verhaltens- und soziale Probleme im Vordergrund, welche häufig bei Mädchen mit AGS beschrieben werden (Oner et al. 2009). Zusätzlich führen Wissenslücken und Schamgefühle im Zusammenhang mit dem AGS sowie die bevorstehende Scheideneingangsplastik eine akute Belastung dar. Der Jugendlichen fehlen außerfamiliäre Ansprechpartnerinnen und Ansprechpartner, die vor allem eine umfassende Aufklärung übernehmen, da die Bemühungen der Mutter nicht auszureichen scheinen.

Fall 3: 15 ¾ jährige mit Adrenogenitalem Syndrom und Gonadeninsuffizienz bei 46,XY/DSD-XY-P-F:

ANAMNESE: Aufgrund der ausbleibenden Pubertätsentwicklung stellte sich im Alter von 13,9 Jahren der Verdacht auf eine DSD. In der drei Monate dauernden Diagnostik stellte sich ein 46,XY Karyotyp sowie testikuläres Gewebe und das Fehlen von Eierstöcken und Müller'schen Strukturen heraus. Von der behandelnden Ärztin wurde die Diagnose AGS bei Gonadeninsuffizienz gestellt. Im Alter von 14½ Jahren erfolgte eine beidseitige Gonadektomie. Die Pubertät wurde mit 14 Jahren mit einer Östrogen-Gestagentherapie eingeleitet, parallel erfolgt eine Behandlung mit Glukokortikoiden aufgrund der Nebennierenstörung. Aktuell wird die Pubertätsentwicklung ärztlicherseits mit P2 (Pubesbehaarung) und B4 (Brustentwicklung) eingeschätzt. Die Eltern haben der Jugendlichen von der DSD erzählt. Sie kennt die Diagnose 17-Hydroxylasemangel aber nicht ihren Karyotyp. Sie weiß, dass sie keine Gebärmutter hat, und dass es sich um eine Nebennieren- und Gonadeninsuffizienz handelt. Sie berichtet, dass sie nur ein paar Informationen zur Diagnose verstanden hat. Als einzige Informationsquelle nennt sie die Eltern. Das Mädchen ist untergewichtig (BMI=16,5).

AKTUELLE LEBENSUMSTÄNDE: Die Jugendliche besucht die 9. Klasse einer Real-/Sekundarschule. Sie lebt mit den Eltern und der 14jährigen Schwester in einer Kleinstadt. Beide Eltern sind erwerbstätig. Sie hat wenige, bevorzugt weibliche Freunde. Sie hat keinen besten Freund/Freundin, obwohl sie sich das wünschen würde. Eine Liebesbeziehung besteht nicht. Die Jugendliche hat sich noch nie verliebt. Sie verfügt über keine sexuellen Erfahrungen.

KLINISCHE BEFUNDE AUS DER STUDIE: Im SDQ ist der Teilbereich *emotionale Probleme* auffällig, und der *Gesamtwert* sowie der Teilbereich *Verhaltensprobleme mit Peers* sind grenzwertig. Im Eltern- und Selbstbericht sind *Gesamtwert* sowie der Teilbereich *Verhaltensprobleme mit Peers* grenzwertig. Die allgemeine gesundheitsbezogene Lebensqualität ist sehr niedrig im Vergleich zu den Mädchen mit DSD, sowohl im Selbst- als auch Elternrating. Sie hat den niedrigsten Wert aller Mädchen mit DSD und dieser liegt fast 3 Standardabweichungen unter dem Mittelwert. Die Geschlechtsidentität ist eindeutig weiblich. Ihr Körperbild ist eher positiv.

INTERPRETATION: Die Auffälligkeiten im Bereich der Lebensqualität und der psychischen Gesundheit bilden die akuten Belastungen aufgrund der Erstdiagnose und der Operation im Zusammenhang mit der DSD ein Jahr vor der Befragung ab. Außerdem hat sie außer den Eltern keine Ansprechpartnerinnen und -partner. Es wird ein Widerspruch offensichtlich, da die Jugendliche kein gutes Gefühl bezogen auf sich selber zu haben scheint und auch untergewichtig ist, während das Körperbild sehr positiv ist. Das könnte ein Hinweis auf eine Magersucht sein, was im Auge behalten werden sollte.

Fall 4: 15jähriger mit schwerer Hypospadie bei 46,XY/DSD-XY-P-M

ANAMNESE: Unmittelbar nach der Geburt fiel den Geburtshelfern und Geburtshelferinnen und den Eltern das uneindeutige Genitale des Kindes auf. Direkt nach der Geburt erfolgte eine männliche Geschlechtszuweisung. Eine Hebamme wies auf eine mögliche Wachstumsstörung hin. Klinisch zeigten sich eine skrotale Hypospadie und ein Hodenhochstand. Diese wurden als isoliert betrachtet und es erfolgte keine endokrinologische und/oder molekulargenetische Diagnostik. Er wurde dreimal operiert: Penisaufbau mit vier Monaten, Harnröhrenkorrektur mit einem Jahr und Hodenverlagerung mit vier Jahren. Die Pubertätsentwicklung wird ärztlicherseits mit P6 (Pubesbehaarung) eingeschätzt. Die Pubertät begann spontan mit 13 Jahren. Nach ärztlicher Angabe ist der Junge fertil und Erektions- und Ejakulationsfunktion sind normal.

Der Jugendliche kann sich nicht erinnern, wann und von wem er das erste Mal von der DSD gehört hat. Er selber spricht von einer Behinderung. Er weiß, dass die Harnröhre zu klein war und dass „etwas mit den Hoden war“. Er kann weder die Diagnose noch den Karyotyp benennen. Der behandelnde Urologe ist für ihn Ansprechpartner in Bezug auf die DSD. Wegen des Verdachts auf ADHS war der Junge in kinderpsychotherapeutischer Behandlung, außerdem war die kindliche Entwicklung verzögert. Der Jugendliche ist mit 153cm eher klein und er ist grenzwertig untergewichtig (BMI 17,5).

AKTUELLE LEBENSUMSTÄNDE: Der Jugendliche besucht die 9. Klasse einer Hauptschule. Er lebt mit den Eltern in einer Kleinstadt. Die Mutter ist Hausfrau. Der Vater ist arbeitslos. Der Jugendliche hat wenige, in der Regel männliche Freunde. Er hat einen besten Freund und wünscht sich eine Beziehung zu einem Mädchen. Der Jugendliche berichtet, sich mit 14 Jahren das erste Mal in ein Mädchen verliebt und mit ihm verabredet zu haben. Zum gleichen Zeitpunkt habe er die ersten Erfahrungen mit Zungenkuss, Schmusen und Petting gemacht, bisher aber keinen Geschlechtsverkehr gehabt. Mit 14 Jahren habe er sich das erste Mal selbst befriedigt.
KLINISCHE BEFUNDE AUS DER STUDIE: Im SDQ sind die Teilbereiche *emotionale Probleme* und *Verhaltensprobleme mit Peers* auffällig und der *Gesamtwert* ist grenzwertig. Im Elternrating sind der *Gesamtwert* sowie die Teilbereiche *emotionale Probleme* und *Verhaltensprobleme mit Peers* auffällig. Der Teilbereich *Hyperaktivität* ist grenzwertig. Die allgemeine gesundheitsbezogene Lebensqualität ist weder im Eltern- noch im Selbstrating im Vergleich zu den Normwerten nicht eingeschränkt, aber er hat im Selbstrating den zweitniedrigsten Wert aller Jungen mit DSD. Die Geschlechtsidentität ist eindeutig männlich. Das Körperbild des Jugendlichen ist unauffällig.
INTERPRETATION: Der Umgang mit Gleichaltrigen, insbesondere mit Mädchen, ist durch die schmächtige Gestalt des Jungen und die Unsicherheiten bezogen auf die Geschlechtsorgane erschwert. Dieser Aspekt kann sowohl die emotionalen als auch die sozialen Schwierigkeiten des Jungen erklären. Zusätzlich scheinen hyperaktive Verhaltensauffälligkeiten in der Vergangenheit zu sozialen Schwierigkeiten geführt zu haben.

<u>Fall 5: 14¾jährige mit partieller Gonadendysgenesie bei 46,XY/DSD-XY-P-F:</u>
ANAMNESE: Bei der Geburt des Kindes waren die Genitalien uneindeutig. Unmittelbar nach der Geburt erfolgte eine Zuweisung zum männlichen Geschlecht, da die Eltern die Geschlechtsorgane eher männlich beurteilt haben. Im Alter von drei Jahren erfolgte auf den Wunsch der Eltern ein Wechsel in die weibliche Geschlechtsrolle, in der die Jugendliche bis heute lebt. Eine genaue Ursache für die DSD wurde bis heute nicht gefunden und die Eltern sehen die klinische Diagnose einer partiellen Gonadendysgenesie als endgültige Diagnose an. Der Grad der Virilisierung wurde nach der Geburt mit Prader 2 angegeben. Laut ärztlicher Befunderhebung existieren keine Müller‘schen Strukturen und bei den Gonaden habe es sich um Streakgonaden gehandelt. Bisher wurden drei feminisierende Operationen durchgeführt: Scheideneingangsplastik mit vier Jahren, Gonadektomie mit 10 Jahren, Scheidenkorrektur mit 14 Jahren. Die Pubertät wurde im Alter von 10 Jahren mit

einer Östrogen-Gestagentherapie eingeleitet. Aktuell wird die Pubertätsentwicklung ärztlicherseits mit P4 (Pubesbehaarung) und B3 (Brustentwicklung) eingeschätzt. Die Jugendliche wurde im Alter von zehn Jahren von der Mutter über ihre DSD informiert. Die Jugendliche hat die Informationen zu ihrer Diagnose nicht verstanden und sie hat niemanden, bei dem sie sich informieren kann. Aus dem Elternfragebogen ist bekannt, dass die Eltern die Diagnose und den Karyotyp kennen und eigentlich davon ausgehen, dass sie ihr Kind umfassend aufgeklärt haben. Die Eltern haben in der Vergangenheit psychologische Unterstützung bei schwierigen Entscheidungen im Zusammenhang mit der DSD erhalten. Während die Jugendliche davon ausgeht, dass nur die Großeltern und einige Freunde von der DSD wissen, berichten die Eltern, dass auch die Geschwister, Verwandte, Freunde der Eltern und einige Lehrer von der DSD wissen.

AKTUELLE LEBENSUMSTÄNDE: Die Jugendliche besucht die 9. Klasse eines Gymnasiums. Sie lebt mit beiden Eltern und zwei Brüdern (10 & 4 Jahre) in einer Großstadt. Beide Eltern sind erwerbstätig. Die Jugendliche berichtet vom vielen, in der Regel männlichen Freunden. Sie hat sowohl eine beste Freundin als auch einen besten Freund. Sie hat einen festen Freund. Mit zwölf Jahren habe sie sich das erste Mal verabredet und mit Zunge geküsst. Die ersten Erfahrungen mit Schmusen und Petting habe sie mit 13 Jahren gemacht und sich auch das erste Mal selbst befriedigt. Sie hatte noch keinen Geschlechtsverkehr.

KLINISCHE BEFUNDE AUS DER STUDIE: Im SDQ sind die Teilbereiche *emotionale Probleme*, *Hyperaktivität* und *Verhaltensprobleme* auffällig und der *Gesamtwert* ist grenzwertig. Die allgemeine gesundheitsbezogene Lebensqualität ist deutlich niedriger als der Mittelwert der Mädchen der Stichprobe. Es fällt auf, dass die Ergebnisse der Elternratings keine Einschränkungen im Bereich der psychischen Gesundheit und in der Lebensqualität zeigen. Die Geschlechtsidentität des Mädchens ist klinisch unauffällig, dennoch weicht sie mehr als eine Standardabweichung vom Mittelwert der Mädchen mit DSD ab. Ihr Körperbild ist unauffällig.

INTERPRETATION: Die akuten Belastungen durch die kürzlich durchgeführte Scheidenkorrektur erklären die Auffälligkeiten im Bereich der psychischen Gesundheit und der Lebensqualität. Außerdem treten deutliche Diskrepanzen zwischen der Wahrnehmung der Jugendlichen und den Eltern hervor. Während die Eltern das Gefühl vermitteln, dass bezogen auf die DSD alles gut läuft, widerspricht dies dem Gefühl der Jugendlichen, die sich nicht ausreichend aufgeklärt fühlt und keine Ansprechpartnerinnen und –partner hat. Die Eltern scheinen den Leidensdruck der Tochter nicht zu erkennen.

Fall 6: 13 ¾jährige mit 46,XY-DSD bei ungeklärter Ursache/DSD-XY-P-F:

ANAMNESE: Im Alter von zwölf Jahren fallen Mutter und Tochter eine Vergrößerung der Klitoris sowie eine tiefere Stimme auf. Es erfolgte eine ausführliche endokrinologische und genetische Diagnostik bei der sich herausstellt, dass bei dem Mädchen ein 46,XY Karyotyp vorliegt und die inneren Geschlechtsorgane männlich sind. Eine genaue Ursache wurde bisher nicht gefunden. Ärztlicherseits wird eine Störung der Androgenbiosynthese vermutet. Um Zeit zu gewinnen wurde im Einverständnis mit der Jugendlichen das Voranschreiten der männlichen Pubertätsentwicklung durch die Gabe von GnRH-Agonisten gestoppt. Im Alter von fast 14 Jahren wurde auf Wunsch der Jugendlichen eine beidseitige Gonadektomie vorgenommen. Anschließend erfolgte eine Östrogentherapie zur Einleitung der weiblichen Pubertät. Der Grad der Virilisierung wird aktuell mit Prader 1 angegeben und die Pubertätsentwicklung mit P4 (Pubesbehaarung) und B3 (Brustentwicklung) eingeschätzt. Die Jugendliche hat sich mit dem Thema auseinandergesetzt und holt sich Informationen bei der Mutter, dem behandelnden Arzt und im Internet. Sie kennt ihren Karyotyp, weiß weswegen sie die Hormone nimmt und kennt den genauen Grund für die Gonadektomie. Sie hat sich bis zu der Gonadektomie sehr mit der Frage auseinandergesetzt, ob sie sich ein Leben als Junge vorstellen könne, was nicht der Fall ist. In der Zukunft sind eine Reduktion der Klitoris sowie eine Scheideneingangsplastik geplant. Damit möchte sie sich aber Zeit lassen.

Aufgrund einer intrauterinen Dystrophie erfolgten in der 36. Schwangerschaftswoche ein Kaiserschnitt und anschließend eine neonatologische Intensivbehandlung. Im Vorschulalter wurde ein ADHS diagnostiziert. Die Jugendliche ist aktuell in kinderpsychotherapeutischer Behandlung, insbesondere um die Diagnose- und Entscheidungsphase im Zusammenhang mit der DSD zu begleiten.

AKTUELLE LEBENSUMSTÄNDE: Die Jugendliche besucht die 7. Klasse einer Hauptschule. Sie lebt mit der Mutter in einer Kleinstadt. Der Kontakt zum Vater ist sporadisch. Die Mutter arbeitet halbtags. Die Jugendliche hat wenige, bevorzugt weibliche Freunde. Sie berichtet von einer besten Freundin. Eine Liebesbeziehung besteht nicht. Sie hat sich noch nie verliebt hat und hat keine sexuellen Erfahrungen.

KLINISCHE BEFUNDE AUS DER STUDIE: Im SDQ ist der Teilbereich *Verhaltensprobleme mit Peers* auffällig und der *Gesamtwert* grenzwertig. Dies entspricht dem Elternrating. Bei der allgemeinen gesundheitsbezogenen Lebensqualität zeigen sich weder in den Selbst- noch in den Elternratings Einschränkungen. Die Geschlechtsidentität ist eindeutig weiblich.

Im Bereich der primären und sekundären Geschlechtsorgane ist ihr Körperbild negativ.

INTERPRETATION: Die Belastungen der Jugendlichen im Zusammenhang mit der DSD in dem Jahr vor der Befragung erklären die Auffälligkeiten im Bereich der psychischen Gesundheit. Sie musste in kurzer Zeit viele Entscheidungen treffen. Zusätzlich führen Entwicklungsdefizite und die Verhaltensproblemen aufgrund des ADHS zu Problemen mit Gleichaltrigen. Die Jugendliche verfügt über ein medizinisches und psychosoziales Netzwerk und auch die Mutter stellt eine wichtige Ressource bei der Bewältigung der jugend- und diagnosespezifischen Anforderungen dar, was sie vor stärkeren psychischen Problemen und Einschränkungen der Lebensqualität bewahrt zu haben scheint.

Fall 7: 13jährige mit Adrenogenitalem Syndrom mit Salzverlust/DSD-XX-P-F:

ANAMNESE: Nach der Geburt des Kindes blieb das Geschlecht aufgrund des uneindeutigen Genitales drei Tage unbestimmt, danach wurde sie als Mädchen erzogen. Die Mutter beurteilte die äußeren Geschlechtsorgane damals als eher männlich. Es stellte sich der Verdacht eines AGS. Die Diagnose AGS mit Salzverlust wurde nach wenigen Tagen bestätigt. Aufgrund mehrerer Umzüge kam es zu häufigen Wechseln von Ärztinnen und Ärzten und Behandlungsunterbrechungen. Der Grad der Virilisierung wird mit Prader 3 angegeben, wobei in alten Befunden unterschiedliche Einschätzungen vorliegen. Der genaue Genitalstatus ist unbekannt, da die Jugendliche eine Untersuchung verweigert. Sie ist trotz ärztlicher Empfehlungen bisher nicht im Zusammenhang mit der DSD operiert worden. Aktuell wird die Pubertätsentwicklung ärztlicherseits mit P1 (Pubesbehaarung) und B1 (Brustentwicklung) eingeschätzt. Aufgrund einer Adipositas (BMI = 33) ist die Beurteilung jedoch erschwert. Bisher ist keine Menarche erfolgt. Die Jugendliche kann sich nicht erinnern, wann und von wem sie das erste Mal von der DSD gehört hat. Sie kennt die Diagnose, verweigert aber Gespräche darüber. Sie wisse nicht, ob in der Zukunft Operationen geplant sind, da „…ich nie zuhöre, wenn es um AGS geht“. Als einzige Informationsquelle nennt sie die Mutter. Die Mutter kennt die Diagnose und gibt an, alle Informationen verstanden zu haben. Als Grundschulkind war die Jugendliche wegen des Verdachtes einer Geschlechtsidentitätsstörung in kinderpsychotherapeutischer Behandlung.
AKTUELLE LEBENSUMSTÄNDE: Die Jugendliche besucht die 7. Klasse einer Hauptschule. Sie lebt mit der Mutter alleine in einem Dorf. Der Vater türkischer Herkunft lebt seit 26 Jahren in Deutschland. Sie hat einen 24jährigen Halbbruder (väterlicherseits). Zu Vater und Bruder besteht kein Kontakt. Eine 14jährige Halbschwester (mütterlicherseits) lebt wegen Erziehungsschwierigkeiten im Heim. Aufgrund einer schweren psychischen Erkrankung der Mutter (aktuell remittiert) war die Jugendliche in der Vergangenheit zeit-

weise in einem Heim untergebracht. Die Mutter ist berentet. Die Jugendliche hat viele männliche und weibliche Freunde und berichtet von einer besten Freundin und einem besten Freund sowie einem festen Freund. Die Jugendliche berichtet, dass sie sich schon als Vorschulkind in einen Jungen verliebt habe. Mit zwölf Jahren hat sie das erste Mal mit einem Jungen geschmust, ansonsten hat sie keine sexuellen Erfahrungen.
KLINISCHE BEFUNDE AUS DER STUDIE: Im SDQ ist der Teilbereich *Hyperaktivität* auffällig. Das Elternrating zeigt *Verhaltensprobleme mit Peers* sowie einen grenzwertigen *Gesamtwert* und ein grenzwertiges Ergebnis im Bereich *emotionale Probleme*. Die allgemeine gesundheitsbezogene Lebensqualität ist im Selbst- und Elternrating niedriger als im Durchschnitt bei den Mädchen mit DSD. Die Geschlechtsidentität ist eindeutig weiblich. Sie hat im Bereich der primären und sekundären Geschlechtsorgane ein negatives Körperbild.
INTERPRETATION: Die schwierige familiäre Situation ist eine Ursache für die Auffälligkeiten im Bereich der psychischen Gesundheit und der Lebensqualität. Die Probleme aufgrund der Genitalfehlbildung und die wenig kontinuierlich verlaufende endokrinologische Behandlung verschärfen die psychosozialen Probleme der Jugendlichen.

Fall 8: 14jährige mit Adrenogenitalem Syndrom ohne Salzverlust/DSD-XX-P-F:
ANAMNESE: Die Jugendliche wurde von Geburt an als Mädchen erzogen. Die Mutter berichtet, dass das Genitale bei der Geburt unauffällig war und es keine Hinweise auf eine DSD gegeben habe. Im Alter von vier Jahren kommt es zu Schambehaarung, einem Wachstumsschub und einer dezenten Vergrößerung der Klitoris. Dies führt zum Verdacht eines AGS, insbesondere, da beim älteren Bruder bereits ein AGS mit Salzverlust bekannt ist. Ein AGS ohne Salzverlust wurde nach wenigen Wochen bestätigt. Der Grad der Virilisierung wurde mit Prader 1 angegeben. Bisher haben keine Operationen stattgefunden. Ärztlicherseits wird eine zu enge Scheide vermutet. Seit ihrem 5. Lebensjahr wird die Jugendliche mit Glukokortikoiden behandelt. Aktuell wird die Pubertätsentwicklung ärztlicherseits mit P5 (Pubesbehaarung) und B5 (Brustentwicklung) eingeschätzt. Die Menarche erfolgte spontan mit elf Jahren, die Menstruation ist unregelmäßig. Die Jugendliche hat im Alter von vier Jahren von den Eltern von der DSD gehört. Sie kennt die Diagnose AGS. Als belastend erlebt die Jugendliche die Kortisoneinnahme, da diese für sie in einem engen Zusammenhang zur Gewichtszunahme steht, vor welcher sie Angst hat. Sie fühlt sich von den Eltern gut informiert und geht davon aus, dass in der Zukunft keine Operationen notwendig sein werden.

AKTUELLE LEBENSUMSTÄNDE: Die Jugendliche besucht die 8. Klasse eines Gymnasiums. Sie lebt mit den Eltern und der 19jährigen Schwester in einem Dorf. Die 29jährige Schwester und der 26jährige Bruder leben nicht mehr zu Hause. Beide Eltern sind erwerbstätig. Sie hat viele, in der Regel weibliche Freunde und berichtet von einer besten Freundin und einem besten Freund. Eine Liebesbeziehung besteht nicht, wobei sie sich dies wünscht. Die Jugendliche hat sich mit zwölf Jahren das erste Mal in einen Jungen verliebt und mit 13 Jahren verabredet. Sie hat keine sexuellen Erfahrungen.
KLINISCHE BEFUNDE AUS DER STUDIE: Im SDQ ist der Teilbereich *emotionale Probleme* auffällig. Im Elternrating zeigt sich ein auffälliger Wert im Teilbereich *Verhaltensprobleme mit Peers*. Die gesundheitsbezogene Lebensqualität ist im Vergleich zu den anderen Mädchen der Stichprobe eingeschränkt. Dies zeigt sich im Elternrating nicht. Die Geschlechtsidentität ist eindeutig weiblich. Sie hat ein negatives Körperbild.
INTERPRETATION: Die emotionalen und körperbezogenen Probleme der Jugendlichen erklären sich durch ihre Angst vor dem Übergewicht, dem sich aufgrund der notwendigen Kortisoneinnahme ausgeliefert fühlt. Sie hat keine ärztlichen Ansprechpartnerinnen und –partner, die sie bei den für sie brennenden Fragen zufriedenstellend beraten und ihr Hilfestellung geben können.

Fall 9: 14 ½jährige mit Kloakenextrophie bei 46,XY/DSD-XY-P-F:

ANAMNESE: In der 36. Schwangerschaftswoche kam es aufgrund schlechter Vitalwerte des Kindes intrauterin zu einem Notkaiserschnitts. Klinisch zeigte sich das Bild einer Kloakenfehlbildung, so dass eine neonatologische Intensivversorgung erfolgte. Unmittelbar nach der Geburt erfolgte eine Zuweisung zum weiblichen Geschlecht. Aufgrund der Fehlbildung sei kein Geschlecht erkennbar gewesen. Ein Virilisierungsgrad war nicht einschätzbar, allerdings zeigte sich ein gespaltenes Skrotum sowie eine Hodenanlage, keine Müllerschen‘ Strukturen. Eine Chromosomenanalyse wurde nie durchgeführt. Parallel bestehen eine Nierenfehlbildung mit einer dysplastischen Niere, eine Fehlbildung im Gastrointestinaltrakt, eine Anusfehlbildung sowie eine Fehlbildung der Wirbelsäule. Im Alter von einem Monat erfolgte eine Klitorisreduktion, eine Labienplastik, eine beidseitige Gonadektomie sowie eine Ductus Deferens Reduktion. Aufgrund von Komplikationen (Miktionsbeschwerden, Inkontinenz) waren fünf Nachkorrekturen notwendig und im 16. Lebensjahr ist eine Scheideneingangsplastik geplant. Mit 12,9 Jahren wurde die Pubertät mit einer Östrogentherapie eingeleitet. Aktuell wird die Pubertätsentwicklung ärztlicherseits mit P3 (Pubesbehaarung) und B4 (Brustentwicklung) eingeschätzt. Die Jugendliche

hat im Alter von vier Jahren von den Eltern von der DSD gehört. Sie kennt nicht ihren Karyotyp. Sie habe die Informationen zu ihrer Diagnose kaum verstanden und hole sich ihre Informationen bei den Eltern und bei dem Arzt. Sie weiß, dass Operationen wegen des offenen Bauches, der Darm- und Nierenprobleme notwendig waren, dass es einen Leistenbruch gab und dass in der Zukunft eine Scheideneingangsplastik geplant ist. Weder sie noch die Eltern wissen, dass sie Hoden hatte, die entfernt worden sind.

AKTUELLE LEBENSUMSTÄNDE: Die Jugendliche besucht die 8. Klasse eines Gymnasiums. Sie lebt mit beiden Eltern und der 9jährigen Schwester in einem Dorf. Beide Eltern sind erwerbstätig. Sie hat wenige, eher in der Regel weibliche Freunde. Sie hat eine beste Freundin. Es besteht keine Liebesbeziehung. Mit 13 Jahren hat sie sich das erste Mal in einen Jungen verliebt, aber noch keine sexuellen Erfahrungen.

KLINISCHE BEFUNDE AUS DER STUDIE: Im SDQ ist der Teilbereich *Verhaltensprobleme mit Peers* auffällig. Im Elternrating ist der Teilbereich *Verhaltensprobleme mit Peers* auffällig und der Teilbereich *prosoziales Verhalten* grenzwertig. Die allgemeine gesundheitsbezogene Lebensqualität ist im Vergleich zu den anderen Mädchen der Stichprobe eingeschränkt. Im Elternrating zeigen sich keine Abweichungen. Die Geschlechtsidentität eindeutig weiblich. Sie hat ein negatives Körperbild.

INTERPRETATION: Die komplexen Fehlbildungen der Jugendlichen erklären das negative Körperbild und können auch als Ursache der sozialen Probleme angesehen werden. Zusätzlich muss sie sich aktuell mit einer weiteren Genitaloperation auseinandersetzen, was eine akute Belastung darstellt. Es entsteht der Eindruck, dass die Aufklärung der Jugendlichen große Lücken aufweist, was die Verarbeitung der DSD im Zusammenhang mit den pubertätsspezifischen Veränderungen erschwert. Auffällig ist die ungestörte weibliche Geschlechtsidentitätsentwicklung, da bei der Diagnose Kloakenfehlbildung bei dem Karyotyp 46,XY von eine normalen pränatalen Androgenwirkung auszugehen ist.

<u>Fall 10: 14jährige mit Aromatasemangel bei 46,XX/DSD-XX-P-F:</u>

ANAMNESE: Bei der Geburt des Kindes zeigte sich eine Virilisierung des äußeren Genitales. Die Jugendliche wurde von Geburt an als Mädchen erzogen. Aufgrund der Virilisierung und einer Salzverlustkrise nach der Geburt sei der Verdacht AGS formuliert worden, der sich aber nicht bestätigte. Die genaue abgesicherte Diagnose eines Aromatasemangels wurde erst im Alter von 13 Jahren gestellt. Der Grad der Virilisierung wurde mit Prader 4 angegeben, Vagina und Uterus waren hypoplastisch. Die Chromosomenanalyse ergab einen 46,XX Karyotyp. Im Alter von 1½ Jahren ist bei der Jugendlichen eine Klitorisre-

duktion, eine Scheidenengangsplastik sowie eine Labienplastik durchgeführt worden. Laut den Eltern besteht mit 14 Jahren erneut die Notwendigkeit einer Nachkorrektur der Scheideneingangsplastik. Seit die Jugendliche 13½ ist, erfolgt eine Östrogentherapie. Aktuell wird die Pubertätsentwicklung ärztlicherseits mit P4 (Pubesbehaarung) und B1 (Brustentwicklung) eingeschätzt. Bisher ist keine Menarche erfolgt. Die Jugendliche kann sich nicht erinnern, wann sie das erste Mal von der DSD gehört hat. Sie weiß, dass die Eltern ihr davon erzählt haben. Sie kennt die genaue Diagnose nicht. Sie weiß, dass ihr Körper männliche Hormone produziert und diese nicht in weibliche umwandeln kann, dass sie Östrogene nimmt, um ihre Menstruation zu bekommen und, dass sie wegen der DSD operiert worden ist. Sie ist nicht über Details der durchgeführten und geplanten Operationen informiert. Sie hat nicht alle Informationen verstanden, aber eine Ärztin steht für Fragen zur Verfügung.

AKTUELLE LEBENSUMSTÄNDE: Die Jugendliche besucht die 8. Klasse einer Real-/Sekundarschule. Sie lebt mit beiden Eltern zusammen. Beide Eltern sind erwerbstätig. Das Mädchen hat wenige, in der Regel männliche Freunde. Sie hat weder einen besten Freund oder eine beste Freundin noch eine Liebesbeziehung. Die Jugendliche hat sich noch nie verliebt und hat bisher keine sexuellen Erfahrungen gemacht.

KLINISCHE BEFUNDE AUS DER STUDIE: Im SDQ sind die Teilbereiche *Verhaltensprobleme mit Peers* und *prosoziales Verhalten* auffällig. Im Elternrating zeigen sich ein auffälliger Wert im Teilbereich *Verhaltensprobleme mit Peers* und ein grenzwertiger *Gesamtwert*. Die allgemeine gesundheitsbezogene Lebensqualität ist nicht eingeschränkt, während der Gesamtwert im Elternrating unterdurchschnittlich ist. Die Geschlechtsidentität ist klinisch unauffällig, dennoch weicht sie eine Standardabweichung vom Mittelwert der Mädchen mit DSD ab. Ihr Körperbild ist negativ.

INTERPRETATION: Eine Erklärung für ihre sozialen Probleme kann mögliches jungentypisches Verhalten sein, das oft bei Mädchen mit pränatalen Androgenwirkungen auftritt. Dies trifft oft bei Gleichaltrigen auf Unverständnis und führt zu Ablehnung. Parallel sind psychosoziale Probleme auch durch das negative Köperbild und die Unsicherheiten bezogen auf die DSD erklärbar.

5.8.2. Jugendliche mit Auffälligkeiten im Bereich der Geschlechtsidentität

Fall 11: 14jährige mit Adrenogenitalem Syndrom mit Salzverlust/DSD-XY-P-F:

ANAMNESE: Das Kind kam mit auffälligen Genitalien auf die Welt. Nach der Geburt blieb das Geschlecht wenige Tage unbestimmt, danach erfolgte eine weibliche Geschlechtszuweisung. Das auffällige Genitale und eine Salzverlustkrise kurz nach der Geburt führten zum Verdacht eines AGS mit Salzverlust. Diese Diagnose wurde nach drei Wochen bestätigt. Der Grad der Virilisierung wurde mit Prader 3 angegeben. Im Alter von 17 Monaten erfolgten eine Klitorisreduktion sowie eine Scheideneingangsplastik. In der Folge wurde das Mädchen zwischen dem 3. und 11. Lebensjahr ca. 28 Mal (die genaue Anzahl können weder behandelnder Endokrinologe, noch Mutter erinnern) ambulant in der kinderchirugischen Abteilung bougiert. Im Alter von elf Jahren hat die Jugendliche weitere Bougierungen abgelehnt. Aktuell wird die Pubertätsentwicklung ärztlicherseits mit P4 (Pubesbehaarung) und B3 (Brustentwicklung) eingeschätzt. Die Pubertät setzte spontan mit zehn Jahren ein, bisher keine Menarche. Die Jugendliche hat im Alter von elf Jahren von der Mutter von der DSD gehört. Sie kennt die Diagnose und ihren Karyotyp 46,XX. Sie weiß, dass sie bei der Geburt „ein anderes Geschlecht (Schwanz)" hatte. Mittlerweile habe sie die Informationen zu ihrer Diagnose verstanden, zu Beginn sei dies noch nicht so gewesen. Sie informiert sich bei der Mutter und im Fernsehen. Sie hat eine Frauenärztin, mit der sie offen reden kann.

AKTUELLE LEBENSUMSTÄNDE: Die Jugendliche besucht die 7. Klasse einer Hauptschule. Sie lebt mit der Mutter, deren Lebensgefährten und der sechsjährigen Schwester in einer mittelgroßen Stadt. Sie hat einen 19jährigen Bruder, der nicht mehr zu Hause lebt. Zum Vater besteht wenig Kontakt. Die Mutter und ihr Lebensgefährte sind erwerbstätig. Sie hat viele männliche und weibliche Freunde und berichtet von einer besten Freundin und einem besten Freund. Aktuell besteht eine Liebesbeziehung zu einem Mädchen. Darüber ist die Mutter informiert. Sie hat sich mit elf Jahren das erste Mal in ein Mädchen verliebt. Mit dem habe sie sich das erste Mal verabredet, den ersten Zungenkuss erlebt und Erfahrungen mit Petting gemacht. Sie hatte keinen Geschlechtsverkehr und auch keine Erfahrungen mit Selbstbefriedigung.

KLINISCHE BEFUNDE AUS DER STUDIE: Die Jugendliche erreicht im Screening zur Geschlechtsidentität (UGDS) einen Wert von 40, der an der Grenze zur klinischen Auffälligkeit liegt (vgl. Smith et al., 2005) und vier Standardabweichungen höher ist als der Mittelwert der Mädchen mit DSD. Bei der psychischen Gesundheit und der Lebensqualität

zeigen sich weder im Selbst- noch im Elternrating Auffälligkeiten. Sie hat ein positives Körperbild.

INTERPRETATION: Neben den Anzeichen für eine Genderdysphorie fällt die homosexuelle Orientierung des Mädchens auf. Es besteht die Möglichkeit, dass beides nicht mit der Diagnose AGS zu tun hat. Andererseits zeigt sich in der Behandlungsgeschichte durch die wiederholten Bougierungen eine massive Verletzung der Intimsphäre, die Ursache für eine Ablehnung weiblicher Anteile sein kann. Es ist erstaunlich, dass die Jugendliche trotz der Erfahrungen emotional stabil ist. Eine wichtige Ressource scheint hierbei die positive Beziehung zu der Mutter sowie der offene Umgang mit der DSD zu sein.

VI. Diskussion und Ausblick

6.1. Diskussion der Ergebnisse zur gesundheitsbezogenen Lebensqualität

Die allgemeine Lebensqualität der Jugendlichen mit DSD ist im Vergleich mit Gleichaltrigen nicht eingeschränkt, trotz der Doppelbelastung von DSD und der Bewältigung jugendspezifischer Entwicklungsaufgaben. Dies entspricht den Ergebnissen bisheriger Studien mit präpubertären Kindern und Erwachsenen Frauen mit DSD (Frisén et al., 2009; Hines et al., 2003; Jääskeleinen und Voutilainen, 2000; Jürgensen, 2008; Kuhnle et al., 1995). Die Anpassung an die Herausforderungen auf dem Gruppenniveau ist gut gelungen. Die Einzelfälle (vgl. 5.8.1) zeigen aber, dass es im insbesondere im Zusammenhang mit aktuellen Ereignissen (bevorstehende/kürzlich erfolgte Operation, DSD als neue Diagnose) zu Beeinträchtigungen der Lebensqualität kommen kann. Von den Jugendlichen bei denen die gesundheitsbezogene Lebensqualität eingeschränkt ist stehen zwei kurz vor der Durchführung einer Scheideneingangsplastik (Fall 2, 8) und bei zwei Jugendlichen ist erst kurz vor der Befragung eine Operation im Zusammenhang mit der DSD durchgeführt worden (Fall 3, 5). Eine dieser Jugendlichen (Fall 3) muss sich parallel mit einer verlangsamten Pubertätsentwicklung und der DSD als neue Diagnose auseinandersetzen, was von einem hohen akuten Belastungsniveau zeugt. Zudem handelt es sich um eine Querschnittstudie, bei der Diagnosestellung und notwendige Operationen im Zusammenhang mit der DSD, und damit die akuten Belastungen, zum Teil länger zurück liegen. In der Literatur zeigt sich, dass es bei Jugendlichen mit chronischen Erkrankungen zu Beginn der Erkrankung und im Zeitraum belastender Interventionen zu Einschränkungen der Lebensqualität kommt. Längerfristig zeigt sich aber eine bessere Anpassung (Sawyer et al., 2004).

In den meisten Teilbereichen zeigen sich keine Einschränkungen. Überraschenderweise ist die Lebensqualität im Bereich des körperlichen Wohlbefindens bei Mädchen mit DSD besser ist als bei Mädchen der Referenzgruppe und ihre Werte entsprechen eher denen von Jungen. Generell sinkt insbesondere das körperliche Wohlbefinden von Mädchen mit dem Beginn der körperlichen Pubertätsentwicklung (Michel et al., 2009; Ravens-Sieberer et al., 2007a); die Ursachen dafür sind bislang unklar. Die Unsicherheit, die über weibliche Rollenvorbilder in westlichen Gesellschaften transportiert wird, kann als eine Quelle dieses zurückgehenden Wohlbefindens bei weiblichen Teenagern angesehen werden. Es besteht die Vermutung, dass sich pränatale und aktuelle Androgeneffekte positiv auf das körperliche Wohlergehen von Mädchen mit DSD auswirken. Weiterhin sind die meisten Mädchen mit DSD nicht den hormonellen Schwankungen im Zusammenhang mit der „normalen“

Pubertätsentwicklung ausgesetzt. Keine dieser Erklärungen ist zufriedenstellend, da man wenig über die pränatale und die nicht auf Sexualorgane bezogene Androgenwirkung weiß. Bei den Jungen mit DSD zeigen sich keine signifikanten Unterschiede zu den Jungen der Referenzgruppe. Es ist aber zu beachten, dass die Mittelwertunterschiede aufgrund der kleinen Fallzahl (N = 6) bei den Jungen mit DSD nicht signifikant werden, so dass den Einschränkungen der Lebensqualität in den Bereichen Psyche, Selbstwert, Familie, Freunde und Schule Beachtung geschenkt werden sollte. Jungen mit DSD haben in der Regel eine Vielzahl an Operationen erlebt haben und benötigen häufig Nachkorrekturen im Jugendalter, was eine eingeschränkte Lebensqualität erwarten ließe (Reiner et al., 1999; Wang et al., 2009).

6.2. Diskussion der Ergebnisse zur psychischen Gesundheit

Trotz der vielfältigen Herausforderungen, die Jugendliche mit DSD bewältigen müssen, zeigen sich in dieser Studie keine schweren psychischen Probleme wie sie in anderen Studien beschrieben werden (Diseth et al., 1998; Reiner et al., 1999; Slijper et al., 1998). Auch wenn die Unterschiede zwischen den vier Diagnosegruppen nicht signifikant sind, zeigt sich, dass Mädchen mit 46,XY Karyotyp und Androgenwirkungen (Untergruppe 3) im Durchschnitt den höchsten Problemwert haben. Diese Mädchen müssen nicht nur lernen mit den Virilisierungserscheinungen umzugehen, sondern parallel auch die Diskrepanz ihres Karyotyps akzeptieren. In der Literatur zeigt sich, dass präpubertäre Mädchen mit pränatalen Androgenwirkungen zu eher jungentypischem Geschlechtsrollenverhalten und Interessen neigen (Auyeung et al., 2009; Jürgensen et al., 2010). Es besteht die Vermutung, dass sich dieser Verhaltensphänotyp in der Pubertät weiter zeigt. Gleichaltrige akzeptieren im Jugendalter abweichendes Verhalten oft nicht, was zu emotionalen Problemen aber auch Verhaltensproblemen führen kann, wie es sich in dem Fall einer Jugendlichen mit Aromatasemangel (vgl. Kapitel 5.8.1, Fall 10) zeigt.

Unter Einbeziehung der Einzelfälle, bei denen emotionale und Verhaltensprobleme vorliegen (vgl. Kapitel 5.8.1), ergibt sich bei differenzierter Betrachtung zwar kein einheitliches Bild, dennoch zeigen sich bestimmte Belastungen und Herausforderungen, die gehäuft auftreten. Bei zwei Jugendlichen ist die DSD plötzlich und unerwartet ins Leben getreten (Fall 3, 6) und zwei Jugendliche haben erst in der späten Kindheit bzw. frühen Adoleszenz von ihrer Besonderheit/ihrer DSD erfahren (Fall 1, 5). Es ist zu vermuten, dass diese Jugendlichen bereits im Vorfeld das Gefühl hatten, dass es mit ihnen etwas „nicht

stimmt“, die Eltern und Ärztinnen/Ärzte mit ihnen aber nicht darüber sprechen. Geheimnisse gehen häufig mit Scham einher und führen zu Einschränkungen des psychischen Wohlbefindens (Groveman, 1998; Preves, 1998; Reinecke et al., 2004; Slijper et al., 2000). Auch akute Belastungen scheinen sich auf das psychische Befinden auszuwirken: Zwei der Jugendlichen müssen sich mit anstehenden Genitalkonstruktionen auseinandersetzen und eine der Jugendliche hatte eine solche Operation kurz vor der Befragung. In drei Fällen (Fälle 2, 5, 7) wird deutlich, dass familiäre und soziale Probleme die Situation der Jugendlichen verschärfen, so dass es zu psychischen Problemen kommen kann (Wille et al., 2008). Fall 6 demonstriert aber auch, dass die Erfahrung einer plötzlichen Virilisierung und der damit einhergehende Entscheidungsdruck durch eine gute fachliche Aufklärung, Beratung und Behandlung sowie familiäre Unterstützung aufgefangen werden und eine Dekompensation verhindert werden kann. Auch wenn bei dieser Jugendlichen *Verhaltensprobleme mit Peers* vorliegen, so ist es aufgrund der Krankheitsgeschichte erstaunlich, dass in anderen Bereichen kaum Einschränkungen vorliegen. Bei fast allen Jugendlichen mit emotionalen und Verhaltensproblemen zeigt sich, dass sie nur lückenhaft über ihre DSD aufgeklärt sind und ihnen kompetente und vertraute Ansprechpartnerinnen und -partner fehlen.

6.3. Diskussion der Ergebnisse zur Geschlechtsidentität

Die Ergebnisse zur Geschlechtsidentität bei jugendlichen Jungen und Mädchen mit DSD zeigen kein erhöhtes Risiko für eine Genderdysphorie bezogen auf das Erziehungsgeschlecht. Keine Jugendliche und kein Jugendlicher hat aktuell einen Geschlechtswechsel initiiert. Es fällt auf, dass Jugendliche mit DSD niedrigere Werte haben als die Jugendlichen der Kontrollgruppe, was für eine hohe Sicherheit bezogen auf die Geschlechtszugehörigkeit sprechen würde, aber auch durch einen Rekrutierungsbias erklärt werden kann. Die eindeutig männliche Geschlechtsidentität bei den Jungen mit DSD entspricht der bisherigen Datenlage (Reiner, 2005; Szarras-Czapnik et al., 2007). Unsere Ergebnisse der jugendlichen Mädchen mit DSD entsprechen der Datenlage zur eindeutigen Geschlechtsidentität bei Kindern, Jugendlichen und Frauen mit AGS (Arlt und Krone, 2007; Berenbaum und Bailey, 2003; Meyer-Bahlburg et al., 2004). Entgegen der Literatur (Praveen et al., 2008; Reiner, 2005) finden wir bei den Mädchen mit DSD und XY-Karyotyp keine Hinweise für eine Genderdysphorie oder eine Häufung von Geschlechtswechseln. Dennoch haben Mädchen mit Androgenwirkungen innerhalb der Gruppe der

Jugendlichen mit DSD die höchsten Werte im UGDS. Aber diese Werte sind nicht klinisch auffällig. Einerseits besteht die Möglichkeit, dass die Mädchen mit DSD eine gute Adaptation zeigen. Andererseits besteht die Vermutung, dass sie bei der Befragung sozial erwünscht antworten oder mögliche Unsicherheiten aufgrund des Konformitätsdrucks versuchen zu vertuschen. Bei näherer Betrachtung fällt auf, dass nur wenige Mädchen mit 46,XY Karyotyp in der Stichprobe sind, bei denen eine Androgenbiosynthesestörung vorliegt, bei der es zu einer unerwarteten Virilisierung in der Pubertät kommt. Insbesondere bei diesen Mädchen wird in der Literatur am häufigsten von Geschlechtsrollenwechseln bereits im Jugendalter berichtet (Cohen-Kettenis, 2005; Praveen et al., 2008).
Bei einer Jugendlichen mit 46,XY Karyotyp und Androgenwirkungen (Fall 5) ist es erst im Kindergartenalter mit drei Jahren zu einem Geschlechtswechsel von männlich zu weiblich gekommen. Diese Jugendliche hat einen etwas erhöhten Wert in der UGDS, dennoch gibt es aber keine Anzeichen für eine gravierende Genderdysphorie. Sie zeigt im psychosozialen Wohlbefinden Einschränkungen, was Hinweise auf eine mangelhafte Anpassung gesehen werden und auch mit einer möglichen Genderdysphorie im Zusammenhang stehen kann. Ansonsten bestätigen die Ergebnisse dieser Studie mit Jugendlichen mit DSD die These, dass das in der frühen Kindheit zugewiesene Geschlecht als guter Prädiktor für die spätere Geschlechtsidentität angesehen werden kann (Dessens et al., 2005; Mazur, 2005).

6.4. Diskussion der Ergebnisse zu Freundschaft, Partnerschaft, Sexualität und Körperbild

Im Bereich Sexualität und Partnerschaft zeigen sich bei Mädchen mit DSD mehr Schwierigkeiten als bei gleichaltrigen Mädchen ohne DSD: Sie sind insgesamt deutlich weniger sexuell aktiv. Bei allen initiierenden sexuellen Aktivitäten scheinen Mädchen mit DSD gehemmt zu sein. Wir vermuten eine Unsicherheit im Zusammenhang mit der eigenen Anatomie und der Angst, potentiellen Partnern etwas über die DSD erzählen zu müssen (Cohen-Kettenis und Pfäfflin, 2003) als Ursache. Häufig schämen sich die Mädchen ihrer Besonderheit und haben den Wunsch, genau so zu sein wie Gleichaltrige. Die Vermeidung sexueller Kontakte erscheint im Jugendalter weniger bedrohlich als die Enthüllung der DSD bei potenziellen Partnerinnen und Partnern. Die Ergebnisse der Mädchen spiegeln die Erfahrungen von Erwachsenen mit DSD der letzten 20 Jahre wider, deren sexuelle Zufriedenheit beeinträchtigt ist (Gastaud et al., 2007; Hurtig et al., 1987; Kuhnle et al., 1993; Meyer-Bahlburg et al., 1999; Meyer-Bahlburg et al., 2003; Schönbucher et al., 2010) und

sie bestätigen andere Studien, die von einer reduzierten sexuellen Aktivität bei Jugendlichen mit DSD berichten (Diseth et al., 1998; Dittmann et al., 1992; Ebert et al., 2005; Krege et al., 2001). Im Gegensatz zu anderen Studien (Aho et al., 2000; Mondaini et al., 2002; Reiner et al., 1999) finden wir bei Jungen mit DSD keine Einschränkungen im sexuellen Bereich, obwohl sie am meisten über schlechte Erfahrungen berichten und weniger offen mit ihrer DSD umgehen. Wir vermuten, dass Jungen mit DSD und deren Eltern häufig „nur“ die Penisfehlbildung als isoliertes Problem ansehen und mögliche Phänomene wie Gynäkomastie, Impotenz und Infertilität nicht berücksichtigen. Darüber hinaus ist die Gruppe der Jungen mit DSD sehr klein, was die überraschendenden Ergebnisse im Bereich der Sexualität bei den Jungen erklären kann.

In der Pubertät ist die Identitätsentwicklung, insbesondere die Herausbildung einer sexuellen Identität eine entscheidende Entwicklungsaufgabe, die bei Mädchen mit DSD durch die Diskrepanz von Karyotyp und Erziehungsgeschlecht, pränataler Androgenwirkung und/oder uneindeutigen Genitalien erschwert wird. Darüber hinaus werden Mädchen mit DSD aufgrund des Ausbleibens der Menstruation früher mit verletzlichen Themen konfrontiert, die bei Jungen oft erst im Erwachsenenalter thematisiert werden (z.B. Infertilität). Möglicherweise verspüren sie einen Druck bestimmte Aspekte ihrer DSD (z.B. Ausbleiben der Regelblutung, Infertilität, Aussehen ihrer Geschlechtsorgane) zu verheimlichen, was wiederum die Vermeidung sexueller Aktivitäten fördert. Mädchen mit AGS müssen sich zusätzlich mit der regelmäßigen Medikation, möglichem Übergewicht und Wachstumsproblemen auseinandersetzen.

Wie in der Literatur (Mondaini et al., 2002; Mureau et al., 1997; Reiner et al., 1999) beschrieben, haben Jungen mit DSD ein negativeres Körperbild in Bezug auf ihre primären Geschlechtsorgane im Vergleich zu gleichaltrigen Jungen. Dieses Ergebnis verdeutlicht die Fokussierung auf die sichtbare Penisfehlbildung. Mit Ausnahme bei dem XX-Jungen besteht bei Jungen mit DSD keine Diskrepanz zwischen dem Karyotyp, den internen Geschlechtsorgangen und dem Erziehungsgeschlecht. Das Körperbild der Mädchen mit DSD unterscheidet sich entgegen anderer Studienergebnisse (Krege et al., 2000; Schober, 2001; Warne et al., 2005a; Wisniewski et al., 2001) nicht von dem Körperbild der Mädchen der Kontrollgruppe, es ist sogar etwas positiver, wobei dieser Unterschied nicht signifikant ist. Dieses Ergebnis entspricht dem besseren körperlichen Wohlbefinden der Mädchen mit DSD im Vergleich zu ihren Altersgenossinnen (vgl. 5.2.). Wie auch in der Allgemeinbevölkerung ist das Körperbild jugendlicher Mädchen mit DSD schlechter als das

Körperbild der jugendlichen Jungen mit DSD (Bettge et al., 2008; Davison und McCabe, 2006; Knauss et al., 2008; Oerter und Dreher, 2008; Roth, 2002). Das negative Körperbild der Mädchen mit 46,XY Karyotyp ohne Androgenwirkungen überrascht einerseits, da bei ihnen fast keine sichtbaren Zeichen der DSD vorhanden sind und bei einigen die Entwicklung der Brust spontan erfolgte. Aber bereits Minto et al. (2003a) haben gezeigt, dass Frauen mit cAIS selbst dann mit ihren primären Geschlechtsorganen unzufrieden waren, wenn keine äußerlich sichtbaren Auffälligkeiten vorlagen. Auch bei diesen Mädchen scheint die Diskrepanz zwischen Geschlechterrolle und Karyotyp zu Unsicherheiten bezogen auf die eigene Körperwahrnehmung zu führen.

6.5. Diskussion der Ergebnisse zu Copingmechanismen und dem Umgang mit der DSD

Bei Jugendlichen mit DSD zeigen sich Zusammenhänge zwischen Copingstrategien und der gesundheitsbezogenen Lebensqualität und dem Risiko für psychische und Verhaltensprobleme. Insbesondere die Akzeptanz als Form der problemzentrierten, aktiven Bewältigung und das emotionszentrierte Coping stehen, wie in der Literatur beschrieben, im Vordergrund (Bonica und Daniel, 2003; Compas et al., 2001; Meijer et al., 2002; Moos, 2002). Eine hohe Akzeptanz wirkt sich auch bei Jugendlichen mit DSD positiv aus, während emotionsreguliertes Coping eher negative Folgen für das psychische und körperliche Wohlbefinden hat (Petersen et al., 2006).

Jugendliche mit DSD gehen anders mit ihrer DSD um als gleichaltrige Jugendliche mit ihren chronischen Erkrankungen. Es scheint, dass sich die Belastungen von Jugendlichen mit einer DSD von denen mit einer chronischen Krankheit unterscheiden. Jungen und Mädchen mit DSD haben weniger Abstand zu ihrer Besonderheit als chronisch kranke Jugendliche. Der Geschlechterdualismus von Mann und Frau wird bei den meisten Menschen nicht in Frage gestellt. Jugendliche mit DSD müssen sich kontinuierlich mit dieser rigiden Dualität auseinandersetzen und mit der Frage, welchen Ort sie innerhalb dieses Dualismus einnehmen. Eine mögliche, wenn auch hypothetische Erklärung wäre, dass diese Auseinandersetzung die Identitätsbildung grundlegend beeinflusst und ein distanziertes Umgehen mit der DSD erschwert. Bei vielen chronischen Erkrankungen liegt ein physisches Problem vor, das das psychische Wohlbefinden beeinträchtigen kann aber nicht als grundlegend identitätsstiftend angesehen wird. Mangelnder Abstand wirkt sich in diesen Fällen nicht negativ auf das psychische Wohlbefinden und die Lebensqualität der

betroffenen Jugendlichen aus. Insofern handelt es sich nicht um eine inadäquate Bewältigungsstrategie, sondern um eine Auseinandersetzung mit sich, die sich positiv auf das spätere Leben auswirken kann (Moos, 2002).
Der Unterschied zwischen Mädchen mit DSD und Mädchen mit chronischen Erkrankungen in der Bewältigung ihrer Besonderheit ist noch größer als dies bei den Jungen der Fall ist. Sie scheinen ihre Besonderheit eher zu akzeptieren als Mädchen mit einer chronischen Erkrankung und sie neigen weniger zu emotionalen Reaktionen und Wunschdenken. Die bessere Akzeptanz der Krankheit bei Mädchen mit DSD kann daran liegen, dass sie weniger Alltagsbeschränkungen ausgesetzt. Jugendliche mit chronischen Krankheiten sind häufiger mit strengen Diäten und Verhaltensbeschränkungen konfrontiert, die die Partizipation am Leben mit anderen Jugendlichen behindern. Der weniger emotionale und realistischere Umgang im Vergleich zu Jugendlichen mit chronischen Erkrankungen kann im Zusammenhang mit der stärkeren intellektuellen Auseinandersetzung der Jugendlichen mit ihrer DSD gesehen werden. Diese aktive Auseinandersetzung mit der eigenen Besonderheit kann eventuell erklären, dass Jugendliche mit DSD trotz der Interferenz der Entwicklungsaufgaben selten gravierende psychische Probleme entwickeln. Es existierten bisher keine Erkenntnisse zu Bewältigungsmechanismen bei Jugendlichen mit DSD. Die Ergebnisse dieser Studie entsprechen aber Studien mit erwachsenen Frauen mit AGS, die zeigen, dass die Frauen sich aktiv mit ihrer Besonderheit auseinandersetzen, diese annehmen und nicht verleugnen (Frisén et al., 2009, Kuhnle et al. 1995). Dabei muss aber beachtet werden, dass es sich um ein Artefakt handeln kann, da insbesondere Jugendlichen an der Studie teilgenommen haben, die sich mit ihrer DSD auseinandersetzen. Es gibt Jugendliche, die explizit nicht an der Studie teilnehmen wollten. Diese Studie stellt ein erstes Ergebnis dar. Weitere Studien mit verbesserten Rekrutierungsstrategien können zu einem anderen Ergebnis kommen.

Die Zusammenhangsanalysen zum störungsspezifischen Umgang mit DSD zeigen, dass Erfahrungen von Scham und Stigmatisierung bezogen auf das psychosoziale Wohlbefinden der Jugendlichen bedeutsamer sind als die Frage, wie offen sie mit ihrer DSD umgehen. Jugendlichen, die offen mit ihrer DSD umgehen scheint es nicht besser zu gehen als denen, die diese Besonderheit eher für sich behalten möchten. Zentraler sind die eigene Bewertung der DSD sowie die erlebten und wahrgenommenen Reaktionen der Umwelt. Jugendliche, die weniger Schamgefühle haben, haben die DSD mit großer Wahrscheinlichkeit

schon eher als Teil der eigenen Identität akzeptiert und beziehen mögliche negative Reaktionen der Umwelt weniger auf ihre Persönlichkeit.

Die Ergebnisse des störungsspezifischen Umgangs zeigen keine signifikanten Unterschiede zwischen den Diagnosegruppen, so dass die These vertreten werden kann, dass trotz aller Heterogenität der verschiedenen DSD-Formen globale Probleme existieren wie z.B. Entscheidungen im Zusammenhang mit chirurgischen Eingriffen und Auseinandersetzungen mit Diskrepanzen bezogen auf chromosomale, gonadale und anatomische Geschlechtsmerkmale (Hughes et al., 2006). Es ist aber zu beachten, das einige Diagnosegruppen sehr klein sind, so dass eventuelle Gruppenunterschiede nicht aufgedeckt werden konnten. In der Tendenz zeigt sich, dass Mädchen mit 46,XY Karyotyp ohne Androgenwirkungen (Untergruppe 2) sowie Jungen mit DSD am meisten über Gefühle der Scham und Stigmatisierung berichten, während Mädchen mit 46,XX Karyotyp und Androgenwirkungen (Untergruppe 1) am wenigsten über Stigmatisierungen berichten.

In der Untergruppe 1 sind haben die meisten Mädchen ein AGS. Dabei handelt es sich um eine chronische Stoffwechselstörung und für viele Betroffene spielt der DSD-Aspekt keine oder nur eine geringe Rolle. So sind unter anderem die meisten Jugendlichen mit AGS fruchtbar und können in vielen Bereichen den weiblichen Rollenerwartungen entsprechen. Auch wenn viele Frauen mit AGS keine Kinder bekommen (Hagenfeldt et al., 2008) und eher männerspezifische Interesse zeigen (Frisén et al., 2009), so sind sie aber im Vergleich zu Frauen mit 46,XY Karyotyp nicht mit der Unmöglichkeit der Fertilität konfrontiert. Zieht man hinzu, dass Mädchen mit DSD und Androgenwirkungen (Untergruppe 1 und 3) eine bessere Lebensqualität im Bereich des körperlichen Wohlbefindens haben so kann die Hypothese formuliert werden, dass diese vielleicht „robuster“ sind als Mädchen ohne DSD oder die Mädchen ohne Androgenwirkungen (Untergruppe 2).

Jungen mit DSD stehen unter einem enormen Konformitätsdruck. Für Jungen ist es im Jugendalter zentral, stark und männlich zu sein und auszusehen (Oerter und Dreher, 2008). Diese Männlichkeit sehen Jungen mit DSD bei sich aufgrund der Genitalfehlbildung oft eingeschränkt und versuchen dies in der Öffentlichkeit zu verdecken.

6.6. Diskussion der Ergebnisse zu medizinischen Maßnahmen bei Jugendlichen mit DSD

Generell lassen sich aus den Ergebnissen zu den medizinischen Maßnahmen nur begrenzt Konsequenzen ableiten. Insbesondere die Frage nach der Bedeutung und dem Einfluss

chirurgischer Eingriffe auf das Wohlbefinden von Menschen mit DSD wird von Betroffenen und Eltern aber auch medizinischen und psychosozialen Fachkräften als zentraler Aspekt formuliert. Bisher sind alle Studien gescheitert, nützliche Ergebnisse im diesem Bereich zu liefern. Auch in dieser Studie ist es aufgrund der Heterogenität von Diagnosen, Operationszeitpunkten- und arten nicht gelungen, zufriedenstellende Ergebnisse zu liefern. Die im Ergebnisteil darstellten Ergebnisse zu medizinischen Interventionen haben deskriptiven Charakter. Es ist nicht gelungen zwischen sehr kleinen Gruppen, die statistische Berechnungen unmöglich machen und größeren Gruppierungen, die inhaltlich nicht sinnvoll sind, einen befriedigenden und statistisch sauberen Analyseweg zu finden. Letztendlich muss aufgrund dieses Dilemmas an erster Stelle die Forderung nach einheitlichen Kriterien im Bereich der Behandlung gestellt werden, um in der Zukunft systematischere Analysen anstellen zu können. Momentan hat jede Einrichtung ihre „eigene Politik“ was den Umfang und Zeitpunkt von Operationen bei Kindern und Jugendlichen mit DSD angeht. Einerseits existiert die Forderung nach einer individualisierten Behandlung im Bereich DSD, die neben anatomischen, ätiologischen auch kulturelle und soziale Faktoren in die Entscheidungsfindung und Behandlungsplanung einbezieht (Mieszczak et al., 2009). Auf der anderen Seite besteht auch die Notwendigkeit einheitlicherer Behandlungsleitlinien, insbesondere im Feld der konstruktiven Chirurgie, um über das Niveau der Einzelfallevidenz bei Entscheidungen für oder gegen Operationen hinaus zu kommen. Diese Balance stellt eine der größten Herausforderungen im Bereich Forschung und Praxis dar.

6.6.1. Pharmakologische Induktion der Pubertätsentwicklung

Vor allem bei Jugendlichen, bei denen die pharmakologische Induktion der Pubertät notwendig war, kommt es zu Einschränkungen des psychosozialen Wohlbefindens und der sexuellen Entwicklung. Dies mag damit zusammenhängen, dass bei ihnen die sichtbaren pubertären Veränderungen später eintreten. Dieser Unterschied wird von den meisten als stigmatisierend und belastend erlebt (Patton und Viner, 2007). Auch wenn Jugendliche einerseits nach Individualität streben, so ist die Adoleszenz durch einen starken normativen Druck nach Anpassung charakterisiert. Jugendliche wollen sich nicht von Gleichaltrigen unterscheiden. Scham und Stigmatisierung beeinträchtigen das psychosoziale Wohlbefinden. Viele Jugendliche mit DSD vermeiden eine offene Kommunikation über ihre Störung und leben mit einem Geheimnis, was weiteren Stress für den einzelnen mit sich bringt. Zusätzlich können Nebenwirkungen der Hormonersatztherapie das Wohlbefinden

beeinträchtigen, da die meisten Jugendliche im “off-label-use” mit Sexualhormonen behandelt werden, da randomisierte Studien bei DSD fehlen.

6.6.2. Chirurgische Eingriffe bei DSD

Es wurde kein negativer Einfluss operativer Eingriffe auf das psychosoziale Wohlbefinden und die sexuellen Aktivitäten bei Jugendlichen mit DSD nachgewiesen, auch wenn es in der Literatur Hinweise auf einen solchen Einfluss gibt (Oner et al., 2009, Wang et al., 2009). Entgegen eigener Erwartungen sind die Ergebnisse der operierten Jugendlichen in manchen Bereichen sogar besser als die der nicht-operierten Jugendlichen. Wir vermuten, dass Jugendliche sich aufgrund des normativen Drucks oft schnell für irreversible Interventionen entscheiden. Diese Beweggründe sollten dennoch nicht zwangsläufig zu frühen chirurgischen Maßnahmen in der Kindheit führen. Aus Berichten von Erwachsenen ist bekannt, dass viele von ihnen frühere operative Maßnahmen im Jugendalter bereuen, selbst wenn sie ihr Einverständnis gegeben und den Eingriff im Jugendalter gewünscht haben.
Bei der Einschätzung der Ergebnisse bezogen auf die gesundheitsbezogene Lebensqualität sollte beachtet werden, dass mit dem KINDL^{R} die Lebensqualität bezogen auf die letzten sieben Tage untersucht wird, so dass sehr weit zurückliegende Ereignisse wie medizinische Interventionen im Neugeborenenalter und in der Kindheit keine Auswirkungen zeigen, diese sich aber auf andere Lebensbereiche dennoch auswirken können. In den Einzelfällen (vgl. 5.8.1.) wird deutlich, dass bei akuten Belastungen, die Lebensqualität eingeschränkt ist. Bisher existieren nur Querschnittstudien zu den Auswirkungen von Operationen bei DSD. Es ist unbekannt, ob die unterschiedlichen Behandlungsmethoden zu den verschiedenen Zeitpunkten die Unterschiede zwischen den Berichten von heute Erwachsenen und Jugendlichen erklären. Generell scheint es aber nicht so zu sein, dass eine Operation in der Vergangenheit zwangsläufig zu einem eingeschränkten Wohlbefinden führt, sondern dass eine Vielzahl von unterschiedlichen Einflussfaktoren eine Rolle spielen. Nur in gut geplanten Langzeitstudien wird es möglich sein, die Auswirkungen von operativen Eingriffen sinnvoll zu bewerten. Hierbei zeigt sich die Notwendigkeit einer Verpflichtung der operativen Fachkräfte, selber im Rahmen von ausführlichen Falldokumentationen und regelmäßigen Nachuntersuchungen, diesem Anspruch gerecht zu werden.

6.7. Methodendiskussion und Beschränkungen der Studie

Methodische Mängel und Grenzen müssen bei der Interpretation der Daten beachtet werden. Es handelt sich nicht um eine repräsentative sondern um eine naturalistische Studie, so dass die Verallgemeinerbarkeit der Aussagen beschränkt ist. Insbesondere die Gruppe der Mädchen ohne Androgeneffekte (Untergruppe 2) und die Gruppe der Jungen mit DSD sind kleiner als erhofft, so dass mögliche Unterschiede zwischen den verschiedenen Diagnosegruppen verdeckt sein können. Mädchen ohne Androgeneffekte sind oft nicht über ihre Diagnose aufgeklärt, wodurch eine Teilnahme an unserer Studie nicht möglich war. Auch Jungen mit DSD haben seltener als erwartet teilgenommen, möglicherweise weil da viele Eltern bei ihren Kindern „nur“ die Penisfehlbildung sehen und den Begriff DSD bzw. Intersexualität in diesem Zusammenhang ablehnen.
Statistisch haben sich keine Unterschiede zwischen Jungen mit DSD und Jungen der Referenzgruppe im Bereich des psychosozialen Wohlbefindens gezeigt, auch wenn sich zum Teil in den Mittelwerten klinisch bedeutsame Einschränkungen der Jungen mit DSD abzeichnen, die plausibel erscheinen. Aufgrund der sehr kleinen Fallzahl wurden diese Ergebnisse aber nicht signifikant. Zukünftige Studien sollten auf diese beiden Gruppen eine verstärkte Aufmerksamkeit richten.

Es ist davon auszugehen, dass ein Rekrutierungsbias vorliegt. Es existieren keine Informationen über Jugendliche, die von ihren behandelnden Ärzten und Ärztinnen zu der Studie eingeladen wurden, aber nicht teilgenommen haben. Es besteht die Vermutung, dass sich diese Jugendlichen mit DSD von denen unterscheiden, die sich für eine Teilnahme entschlossen haben. Möglicherweise haben sie mehr Probleme und Belastungen, so dass das recht gute Abschneiden auf dem Gruppenniveau im Bereiche des psychosozialen Wohlbefindens damit erklärt werden könnte. Vielleicht stellt für die Jugendlichen, die eine Teilnahme abgelehnt haben, eine Befragung eine zusätzliche Belastung dar, der sie sich nicht aussetzen wollten. Andererseits besteht auch die Möglichkeit, dass gerade die Jugendlichen, denen es gut geht, eine Teilnahme eher unwichtig ist.

Bei dieser Studie handelt es sich um eine Querschnitterhebung, so dass alle Jugendlichen zum Zeitpunkt der Befragung an einem ganz anderen Punkt stehen. Während bei einigen konstruktive Operationen weit zurück liegen, sind sie bei den anderen Jugendlichen das aktuelle Thema. Einige Jugendliche haben gerade von ihrer DSD erfahren, andere sind damit aufgewachsen. Um den intraindividuellen Verlauf und Reaktionen auf akute Belas-

tungen erheben zu können, wären in der Zukunft Langzeitstudien notwendig. Darüber hinaus bestehen Grenzen im Bereich der standardisierten Befragung. In Rahmen solcher Langzeitstudien wäre die parallele Erfassung qualitativer Daten wünschenswert, um ein besseres Verständnis über das individuelle Wohlbefinden der Jugendlichen zu erhalten.

Die Anwendung generischer Verfahren im Zusammenhang mit DSD wurde in der Vergangenheit oft kritisiert, da sie nicht sensibel gegenüber den spezifischen Problemen bei DSD seien. Der Zusammenhang zwischen DSD-spezifischen Fragen und den Fragebögen zur Lebensqualität und psychischen Gesundheit (Tabelle 12) legitimiert den Einsatz generischer Instrumente bei Studien mit Jugendlichen mit DSD. Es wird dennoch deutlich, dass parallel spezifische Fragen zum Umgang, der Sexualität und Partnerschaft gestellt werden müssen, um ein ganzheitliches Bild von der Lebenssituation und –welt der Jugendlichen zu bekommen. Aus diesem Grund empfiehlt sich die Anwendung einer Mischung generischer und diagnosespezifischer Verfahren (Meyer-Bahlburg 1999).

6.8. Ausblick

Die Frage eines möglichen protektiven Effekts der pränatalen Androgenwirkung auf das psychische Wohlbefinden und die Lebensqualität sollte in der Zukunft in verhaltensendokrinologischen Studien näher untersucht werden. Außerdem sollte der Einfluss und die Abwesenheit von Sexualhormonen auf das körperliche und psychische Wohlbefinden bei Menschen mit DSD systematischer analysiert werden.

Da es sich bei chirurgischen Interventionen um ein kontroverses Thema im Bereich DSD handelt, wären kontrollierte Untersuchungen notwendig, die aufgrund ethischer Aspekte nicht umsetzbar sind. Daher müsste eine systematischere Rekrutierung unter Einbeziehung des Operationszeitpunktes, der Operationsform und der Häufigkeit der Operationen erfolgen, um Aussagen über die langfristigen Auswirkungen dieser Interventionen machen zu können. Dafür stellt sich aber die Notwendigkeit von Langzeitstudien, die von den Behandlungszentren initiiert werden müssen. Für Menschen mit DSD, insbesondere wenn Operationen durchgeführt werden, müssen regelmäßig nachuntersucht werden, sowohl auf der körperlichen Ebene, als auch im Bereich des psychosozialen Wohlbefindens, dem Körperbild und im Bereich der psychosexuellen Entwicklung.

Auch wenn keine psychologischen Einschränkungen bei Jugendlichen mit DSD auf Gruppenebene gezeigt werden konnten, so werden ihre spezifischen Bedürfnisse deutlich. Jugendliche brauchen insbesondere Unterstützung bei den Fragen Scham und Stigmatisierung sowie bei dem Umgang mit dem normativen Druck, den sie erleben. Diese Punkte müssen proaktiv von dem Behandlungsteam aufgegriffen werden, da Jugendliche sie in den seltensten Fällen selber ansprechen. Die Mehrzahl der Jugendlichen spricht nicht von selber über eigene Probleme im Zusammenhang mit Sexualität, Aussehen und Nebenwirkungen der medizinischen Behandlungen. Behandlungsteams müssen diese Themen behutsam und empathisch mit den Jugendlichen erarbeiten.

Die Ergebnisse zum Coping und dem spezifischen Umgang verdeutlichen, dass die problemzentrierten und aktiven, auf Akzeptanz basierenden Copingmechanismen bei den Jugendlichen mit DSD gestärkt werden müssen, um eine optimale psychosoziale Anpassung zu gewährleisten. Die Jugendlichen müssen ihre Besonderheit als Teil von sich akzeptieren, um selbstbewusst und eigenverantwortlich Entscheidungen treffen zu können. Dazu gehört, dass die Jugendlichen so früh wie möglich über die Details ihrer DSD aufgeklärt werden. Nur so können sie selber Verantwortung für sich und ihren Köper übernehmen und Entscheidungen im Zusammenhang mit medizinischen Interventionen treffen.

Aufgabe der Fachkräfte ist es, die Jugendlichen mit DSD ernst zu nehmen mit ihren Ängsten, Problemen und Bedürfnissen. Die Behandlung von Jugendlichen mit DSD ist in der Kinder- und Jugendmedizin verortet, wo noch Schwierigkeiten vorhanden sind, auf die spezielle Übergangssituation von Jugendlichen einzugehen. Häufig fällt es den Fachkräften schwer, den Entwicklungsschritt vom Kind zur Jugendlichen nachzuvollziehen und den eigenen Umgang zu verändern und mehr Verantwortung von den Eltern auf die Jugendlichen zu übertragen. Ziel sollte es sein, die Jugendlichen als Experten und Expertinnen zu sehen bzw. sie in dieser Entwicklung zu unterstützen. Fester Bestandteil dafür sind vor allem eine ehrliche und altersgerechte Aufklärung über die eigene körperliche Entwicklung.
Bei DSD handelt es sich um einen Bereich mit vielen Unbekannten und Unsicherheiten. Daraus ergibt sich aus eigener klinischer Erfahrung die Forderung, dass in den Behandlungszentren alle beteiligten Fachdisziplinen im engen Austausch stehen, um gemeinsam mit den Jugendlichen zu zufriedenstellenden Behandlungsverläufen zu kommen.

Hormonelle, chirurgische und psychologische Behandlung müssen auf die individuellen Bedürfnisse der Jugendlichen zugeschnitten werden. Solche individuellen Fahrpläne für den einzelnen sollten in der Behandlung und Beratung entwickelt werden und regelmäßige Kontrollen, Monitoring, ethische Aspekte und eine kontinuierliche Aktualisierung der Einwilligung beinhalten.

VII. Zusammenfassung

Diese Studie stellt einen ersten Versuch dar, die Situation und die Bedürfnisse von Jugendlichen mit DSD zu beschreiben. Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD) umfassen eine heterogene Gruppe angeborener Abweichungen der geschlechtlichen Determinierung und Differenzierung. Gemeinsames Kennzeichen dieser Störungen ist die fehlende Übereinstimmung zwischen chromosomalem, gonadalem und phänotypischem Geschlecht. Neben der Auseinandersetzung mit der DSD kommt es bei Jugendlichen zu einer Interferenz der allgemeinen Entwicklungsaufgaben des Jugendalters (z.B. Sexualität, Partnerschaft) und Anforderungen im Zusammenhang mit der DSD (z.B. Ausbleiben der körperlichen Pubertätsentwicklung). Insbesondere mit der Pubertätsentwicklung wird Jugendlichen mit DSD ihr „Anderssein“ bewusst. In den Bereichen der Lebensqualität und der psychischen Gesundheit unterscheiden sich die Jugendlichen mit DSD nicht grundlegend von Gleichaltrigen. Dies kann damit zusammenhängen, dass Jugendliche mit DSD ihre Besonderheit nicht verdrängen und sich aktiv mit ihr auseinandersetzen, was sie vermutlich vor schwereren psychischen Störungen schützt. Die Jugendlichen benötigen Unterstützung beim Aufbau akzeptierender und aktiver Copingmechanismen. Im Bereich des psychischen Wohlbefindens scheinen die Jugendlichen mit DSD ähnliche Einschränkungen zu erleben wie Gleichaltrige ohne DSD. Dennoch wird sichtbar, dass Jugendliche mit DSD spezifische Probleme haben. Dies zeigt sich vor allem in den zentralen Entwicklungsaufgaben der Jugendlichen. Sie haben Probleme in dem Bereich Partnerschaft, beim Aufbau einer eigenen Sexualität und auch bei der Auseinandersetzung mit dem eigenen Körper. Diese Ergebnisse geben einen Hinweis auf Themenbereiche, die in der Zukunft zentral in der Beratung und Behandlung von Jugendlichen mit DSD sein müssen.

VIII. Literaturverzeichnis

Aaronson, I. A., Aaronson, A. J. (2010). How should we classify intersex disorders? *J Pediatr Urol, 6*, 443-446.

Ahmed, S. F., Rodie, M. (2010). Investigation and initial management of ambiguous genitalia. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab, 24*, 197-218.

Aho, M. O., Tammela, O. K., Somppi, E. M., Tammela, T. L. (2000). Sexual and social life of men operated in childhood for hypospadias and phimosis. A comparative study. *Eur Urol, 37*, 95-100; discussion 101.

Arlt, W., Krone, N. (2007). Adult consequences of congenital adrenal hyperplasia. *Horm Res, 68 Suppl 5*, 158-164.

Arnett, J. J. (1999). Adolescent storm and stress, reconsidered. *Am Psychol, 54*, 317-326.

Auchus, R. J., Chang, A. Y. (2010). 46,XX DSD: the masculinised female. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab, 24*, 219-242.

Auyeung, B., Baron-Cohen, S., Ashwin, E., Knickmeyer, R., Taylor, K., Hackett, G. (2009). Fetal testosterone predicts sexually differentiated childhood behavior in girls and in boys. *Psychol Sci, 20*, 144-148.

Avellan, L. (1976). The development of puberty, the sexual debut and sexual function in hypospadiacs. *Scand J Plast Reconstr Surg, 10*, 29-44.

Bearinger, L. H., Sieving, R. E., Ferguson, J., Sharma, V. (2007). Global perspectives on the sexual and reproductive health of adolescents: patterns, prevention, and potential. *Lancet, 369*, 1220-1231.

Berenbaum, S. A., Snyder, E. (1995). Early hormonal influences on childhood sex-typed activity and playmate preferences: implications for the development of sexual orientation. *Dev Psychol, 31*, 31-42.

Berenbaum, S. A., Bailey, J. M. (2003). Effects on gender identity of prenatal androgens and genital appearance: evidence from girls with congenital adrenal hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab, 88*, 1102-1106.

Berenbaum, S. A., Korman Bryk, K., Duck, S. C., Resnick, S. M. (2004). Psychological adjustment in children and adults with congenital adrenal hyperplasia. *J Pediatr, 144*, 741-746.

Bertelloni, S., Dati, E., Baroncelli, G. I. (2008). Disorders of sex development: hormonal management in adolescence. *Gynecol Endocrinol, 24*, 339-346.

Bettge, S., Nickel, J., Schulz, M., Helle, N., Hermann, S., Meinlschmidt, G., Ravens-Sieberer, U. (2008). *Spezialbericht 2008-2: Gesundheits- und Risikoverhalten von Berliner Kindern und Jugendlichen - Ergebnisse der HBSC-Studie 2006*. Berlin: Senatsverwaltung für Gesundheit, Umwelt und Verbraucherschutz.

Biason-Lauber, A. (2010). Control of sex development. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab, 24*, 163-186.

Bisegger, C., Cloetta, B., von Rueden, U., Abel, T., Ravens-Sieberer, U. (2005). Health-related quality of life: gender differences in childhood and adolescence. *Soz Praventivmed, 50*, 281-291.

Blackless, M., Charuvastra, A., Derryck, A., Fausto-Sterling, A., Lauzanne, K., Lee, E. (2000). How sexually dimorphic are we? Review and synthesis. *Am J Human Biol, 12*, 151-166.

Boeger, A., Seiffge-Krenke, I. (1994). Body Image im Jugendalter: Eine vergleichende Untersuchung an gesunden und chronisch kranken Jugendlichen. *Prax Kinderpsychol Kinderpsychiatr, 43*, 119-125.

Boehmer, A. L., Brinkmann, A. O., Sandkuijl, L. A., Halley, D. J., Niermeijer, M. F., Andersson, S., de Jong, F. H., Kayserili, H. de Vroede, M. A., Otten, B. J., Rouwe, C. W., Mendonca, B. B., Rodrigues, C., Bode, H. H., Ruiter, P. E., Delemarre-van de

Waal, H. A., Drop, S. L. (1999). 17Beta-hydroxysteroid dehydrogenase-3 deficiency: diagnosis, phenotypic variability, population genetics, and worldwide distribution of ancient and de novo mutations. *J Clin Endocrinol Metab, 84*, 4713-4721.

Boehmer, A. L., Brinkmann, O., Bruggenwirth, H., van Assendelft, C., Otten, B. J., Verleun-Mooijman, M. C., Niermeijer, M. F., Brunner, H. G., Rouwe, C. W., Waelkens, J. J., Oostdijk, W., Kleijer, W. J., van der Kwast, T. H., de Vroede, M. A., Drop, S. L. (2001). Genotype versus phenotype in families with androgen insensitivity syndrome. *J Clin Endocrinol Metab, 86*, 4151-4160.

Bonica, C., Daniel, J. H. (2003). Helping adolescents cope with stress during stressful times. *Curr Opin Pediatr, 15*, 385-390.

Bouvattier, C., Mignot, B., Lefevre, H., Morel, Y., Bougneres, P. (2006). Impaired sexual activity in male adults with partial androgen insensitivity. *J Clin Endocrinol Metab, 91*, 3310-3315.

Bradley, S. J., Zucker, K. J. (1997). Gender identity disorder: a review of the past 10 years. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry, 36*, 872-880.

Brennan, J., Capel, B. (2004). One tissue, two fates: molecular genetic events that underlie testis versus ovary development. *Nat Rev Genet, 5*, 509-521.

Brinkmann, L., Schweizer, K., Richter-Appelt, H. (2007). Geschlechtsidentität und psychische Belastungen von erwachsenen Personen mit Intersexualität. Ergebnisse der Hamburger Studie. *Z Sexualforsch, 20*, 1-16.

Bühl, A., Zöfel, P. (2005). *SPSS 12 - Einführung in die moderne Datenanalyse unter Windows*. München: Pearson Studium.

Buddeberg-Fischer, B., Klaghofer, R., Reed, V. (1999). Associations between body weight, psychiatric disorders and body image in female adolescents. *Psychother Psychosom, 68*, 325-332.

BZgA (2006). *Jugendsexualität: Wiederholungsbefragung von 14- bis 17-Jährigen und ihren Eltern*. Köln: Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA).

Carmichael, P., Alderson, J. (2004). Psychological care in disorders of sexual differentiation and determination. In Balen, A. H.; Creighton, S.; Davies, M. C.; MacDougall, J.; Stanhope, R. (Hrsg.), *Paediatric and adolescent gynaecology* (S. 158-178). Cambridge: University Press.

Cheikhelard, A., Morel, Y., Thibaud, E., Lortat-Jacob, S., Jaubert, F., Polak, M., Nihoul-Fekete, C. (2008). Long-term followup and comparison between genotype and phenotype in 29 cases of complete androgen insensitivity syndrome. *J Urol, 180*, 1496-1501.

Cohen-Kettenis, P. T., van Goozen, S. H. (1997). Sex reassignment of adolescent transsexuals: a follow-up study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry, 36*, 263-271.

Cohen-Kettenis, P. T., Pfaefflin, F. (2003). *Transgenderism and intersexuality in childhood and adolescence*. Thousand Oaks, London, New Delhi: Sage Publications.

Cohen-Kettenis, P. T., Owen, A., Kaijser, V. G., Bradley, S. J., Zucker, K. J. (2003). Demographic characteristics, social competence, and behavior problems in children with gender identity disorder: a cross-national, cross-clinic comparative analysis. *J Abnorm Child Psychol, 31*, 41-53.

Cohen-Kettenis, P. T. (2005). Gender change in 46,XY persons with 5alpha-reductase-2 deficiency and 17beta-hydroxysteroid dehydrogenase-3 deficiency. *Arch Sex Behav, 34*, 399-410.

Cohen-Kettenis, P. T. (2010). Psychosocial and psychosexual aspects of disorders of sex development. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab, 24*, 325-334.

Compas, B. E., Connor-Smith, J. K., Saltzman, H., Thomsen, A. H., Wadsworth, M. E. (2001). Coping with stress during childhood and adolescence: problems, progress, and potential in theory and research. *Psychol Bull, 127*, 87-127.

Conway, G. S. (2007). Congenital adrenal hyperplasia: adolescence and transition. *Horm Res, 68 Suppl 5*, 155-157.

Crouch, N. S., Liao, L. M., Woodhouse, C. R., Conway, G. S., Creighton, S. M. (2008). Sexual function and genital sensitivity following feminizing genitoplasty for congenital adrenal hyperplasia. *J Urol, 179*, 634-638.

Davison, T. E., McCabe, M. P. (2006). Adolescent body image and psychosocial functioning. *J Soc Psychol, 146*, 15-30.

Deeb, A., Mason, C., Lee, Y. S., Hughes, I. A. (2005). Correlation between genotype, phenotype and sex of rearing in 111 patients with partial androgen insensitivity syndrome. *Clin Endocrinol, 63*, 56-62.

Delemarre-van de Waal, H. A. (2005). Secular trend of timing of puberty. *Endocr Dev, 8*, 1-14.

Dessens, A. B., Slijper, F. M., Drop, S. L. (2005). Gender dysphoria and gender change in chromosomal females with congenital adrenal hyperplasia. *Arch Sex Behav, 34*, 389-397.

de Vries, A. L., Doreleijers, T. A., Cohen-Kettenis, P. T. (2007). Disorders of sex development and gender identity outcome in adolescence and adulthood: understanding gender identity development and its clinical implications. *Pediatr Endocrinol Rev, 4*, 343-351.

Dilling, H., Mombour, W., Schmidt, M. H. (1991). *Internationale Klassifikation psychischer Störungen*. Göttingen: Verlag Hans Huber.

Diseth, T. H., Bjordal, R., Schultz, A., Stange, M., Emblem, R. (1998). Somatic function, mental health and psychosocial functioning in 22 adolescents with bladder exstrophy and epispadias. *J Urol, 159*, 1684-1689.

Dittmann, R. W., Kappes, M. E., Kappes, M. H. (1992). Sexual behavior in adolescent and adult females with congenital adrenal hyperplasia. *Psychoneuroendocrinology, 17*, 153-170.

Döpfner, M., Pluck, J., Berner, W., Fegert, J. M., Huss, M., Lenz, K., Schmeck, K., Lehmkuhl, U., Poustka, F., Lehmkuhl, G. (1997). Psychische Auffälligkeiten von Kindern und Jugendlichen in Deutschland--Ergebnisse einer repräsentativen Studie: Methodik, Alters-, Geschlechts- und Beurteilereffekte. *Z Kinder Jugendpsychiatr Psychother, 25*, 218-233.

Dreher, E., & Dreher, M. (1985a). "Entwicklungsaufgabe" - Theoretisches Konzept und Forschungsprogramm. In R. Oerter (Hrsg.), *Lebensbewältigung im Jugendalter* (S. 30-61). Weinheim: Edition Psychologie.

Dreher, E., & Dreher, M. (1985b). Entwicklungsaufgaben im Jugendalter: Bedeutsamkeit und Bewältigungskonzepte. In Liepmann, D.; Stiksrud. A. (Hrsg.), *Entwicklungsaufgaben und Bewältigungsprobleme in der Adoleszenz* (S. 56-70). Göttingen: Hogrefe.

Dreher, E., & Dreher, M. (1997). Entwicklungsaufgaben im Jugendalter - Urteilstendenzen im Wandel eines Jahrzehnts. In J. Glück (Hrsg.), *13. Tagung Entwicklungspsychologie* (S. 37). Wien: Universität Wien.

Ebert, A., Scheuering, S., Schott, G., Roesch, W. H. (2005). Psychosocial and psychosexual development in childhood and adolescence within the exstrophy-epispadias complex. *J Urol, 174*, 1094-1098.

Egan, S. K., Perry, D. G. (2001). Gender identity: a multidimensional analysis with implications for psychosocial adjustment. *Dev Psychol, 37*, 451-463.

Eiser, C., Morse, R. (2001). A review of measures of quality of life for children with chronic illness. *Arch Dis Child, 84*, 205-211.

Fagot, B. I., Leinbach, M. D. (1985). Gender identity: some thoughts on an old concept. *J Am Acad Child Psychiatry, 24*, 684-688.

Flammer, A., Alsaker, F. (2001). *Entwicklungspsychologie der Adoleszenz*. Bern: Huber.
Frisén, L., Nordenstrom, A., Falhammar, H., Filipsson, H., Holmdahl, G., Janson, P. O., Thoren, M., Hagenfeldt, K., Moller, A., Nordenskjold, A. (2009). Gender role behavior, sexuality, and psychosocial adaptation in women with congenital adrenal hyperplasia due to CYP21A2 deficiency. *J Clin Endocrinol Metab, 94*, 3432-3439.
Gastaud, F., Bouvattier, C., Duranteau, L., Brauner, R., Thibaud, E., Kutten, F., Bougneres, P. (2007). Impaired sexual and reproductive outcomes in women with classical forms of congenital adrenal hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab, 92*, 1391-1396.
Gerharz, E. W., Eiser, C., Woodhouse, C. R. (2003). Current approaches to assessing the quality of life in children and adolescents. *BJU Int, 9*, 150-154.
Goodman, R. (1997). The Strengths and Difficulties Questionnaire: a research note. *J Child Psychol Psychiatry, 38*, 581-586.
Goodman, R., Meltzer, H., Bailey, V. (1998). The Strengths and Difficulties Questionnaire: a pilot study on the validity of the self-report version. *Eur Child Adolesc Psychiatry, 7*, 125-130.
Greve, W. (2008). Bewältigung und Entwicklung. In Oerter, R.; Montada, L. (Hrsg.), *Entwicklungspsychologie* (S. 910-926): Weinheim: Beltz PVU.
Groveman, S. A. (1998). The Hanukkah bush: ethical implications in the clinical management of intersex. *J Clin Ethics, 9*, 356-359.
Gupta, D. K., Shilpa, S., Amini, A. C., Gupta, M., Aggarwal, G., Deepika, G., Kamlesh, K. (2006). Congenital adrenal hyperplasia: long-term evaluation of feminizing genitoplasty and psychosocial aspects. *Pediatr Surg Int, 22*, 905-909.
Hagenfeldt, K., Janson, P. O., Holmdahl, G., Falhammar, H., Filipsson, H., Frisen, L., Thoren, M., Nordenskjold, A. (2008). Fertility and pregnancy outcome in women with congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Hum Reprod, 23*, 1607-1613.
Hall, C. M., Jones, J. A., Meyer-Bahlburg, H. F., Dolezal, C., Coleman, M., Foster, P., Price, D. A., Clayton, P. E. (2004). Behavioral and physical masculinization are related to genotype in girls with congenital adrenal hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab, 89*, 419-424.
Hargreaves, D. A., Tiggemann, M. (2006). 'Body image is for girls': a qualitative study of boys' body image. *J Health Psychol, 11*, 567-576.
Havighurst, R. J. (1948). *Developmental tasks and education*. New York: David McKay.
Hines, M., Collear, M. S. (1993). Gonadal hormones and sexual differentiation of human behavior: Developments from research on endocrine syndromes and studies of brain structure. *Annu Rev Sex Res, 4*, 1-48.
Hines, M., Ahmed, S. F., Hughes, I. A. (2003). Psychological outcomes and gender-related development in complete androgen insensitivity syndrome. *Arch Sex Behav, 32*, 93-101.
Hines, M. (2006). Prenatal testosterone and gender-related behaviour. *Eur J Endocrinol, 155 Suppl 1*, S115-121.
Hiort, O., Holterhus, P. M. (2000). The molecular basis of male sexual differentiation. *Eur J Endocrinol, 142*, 101-110.
Hiort, O., Reinecke, S., Thyen, U., Jürgensen, M., Holterhus, P. M., Schön, D., Richter-Appelt, H. (2003). Puberty in disorders of somatosexual differentiation. *J Pediatr Endocrinol Metab, 16 Suppl 2*, 297-306.
Hiort, O. (2005). Differentialdiagnostische Überlegungen bei Intersexualität. *Kinderarztl Prax, 76*, 276-282.

Hiort, O., Thyen, U. (2005). Biologie der sexuellen Entwicklung. In Schulte-Markwort, M.; Resch; F. (Hrsg.), *Kursbuch für integrative Kinder- und Jugendpsychotherapie - Schwerpunkt: Sexualität* (S. 5-19). Weinheim: Beltz PVU.

Holling, H., Erhart, M., Ravens-Sieberer, U., Schlack, R. (2007). Verhaltensauffälligkeiten bei Kindern und Jugendlichen. Erste Ergebnisse aus dem Kinder- und Jugendgesundheitssurvey (KiGGS). *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz, 50*, 784-793.

Hrabovszky, Z., Hutson, J. M. (2002). Androgen imprinting of the brain in animal models and humans with intersex disorders: review and recommendations. *J Urol, 168*, 2142-2148.

Hughes, I. A., Houk, C., Ahmed, S. F., Lee, P. A. (2006). Consensus statement on management of intersex disorders. *Arch Dis Child, 91*, 554-563.

Hughes, I. A., Kumanan, M. (2006). A wider perspective on puberty. *Mol Cell Endocrinol, 254-255*, 1-7.

Hughes, I. A. (2007). Congenital adrenal hyperplasia: a lifelong disorder. *Horm Res, 68 Suppl 5*, 84-89.

Hughes, I. A. (2010). The quiet revolution. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab, 24*, 159-162.

Hurtig, A. L., Rosenthal, I. M. (1987). Psychological findings in early treated cases of female pseudohermaphroditism caused by virilizing congenital adrenal hyperplasia. *Arch Sex Behav, 16*, 209-223.

Ihle, W., Esser, G. (2003). Epidemiologie psychischer Störungen im Kindes- und Jugendalter: Prävalenz, Verlauf, Komorbidität und Geschlechterunterschiede. *Psychol Rundsch, 53*, 159-169.

Impett, E. A., Tolman, D. L. (2006). Late adolescent girls' sexual experiences and sexual satisfaction. *J Adolesc Res, 21*, 628-646.

Jääskelainen, Voutilainen, R. (2000). Long-term outcome of classical 21-hydroxylase deficiency: diagnosis, complications and quality of life. *Acta Paediatr, 89*, 183-187.

Johannsen, T. H., Ripa, C. P., Mortensen, E. L., Main, K. M. (2006). Quality of life in 70 women with disorders of sex development. *Eur J Endocrinol, 155*, 877-885.

Jürgensen, M., Hiort, O., Holterhus, P., Thyen, U. (2007). Gender role behavior in children with XY karyotype and disorders of sex development. *Horm Behav, 51*, 443-453.

Jürgensen, M. (2008). *Geschlechtstypisches Verhalten, gesundheitsbezogene Lebensqualität und besondere Belastungen von Kindern mit Störungen der körperlichen Geschlechtsentwicklung (DSD) bei 46, XY-Karyotyp.* Dissertation Universität Lübeck.

Jürgensen, M., Hiort, O., Thyen, U. (2008). Kinder und Jugendliche mit Störungen der Geschlechtsentwicklung - Psychosexuelle und -soziale Entwicklung und Herausforderungen bei der Versorgung. *Monatsschr Kinderheilkd, 156*, 226-233.

Jürgensen, M., Kleinemeier, E., Lux, A., Steensma, T. D., Cohen-Kettenis, P. T., Hiort, O., Thyen, U. (2010). Psychosexual development in children with disorder of sex development (DSD)--results from the German Clinical Evaluation Study. *J Pediatr Endocrinol Metab, 23*, 565-578.

Klasen, H., Woerner, W., Wolke, D., Meyer, R., Overmeyer, S., Kaschnitz, W., Rothenberger, A., Goodman, R. (2000). Comparing the German versions of the Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ-Deu) and the Child Behavior Checklist. *Eur Child Adolesc Psychiatry, 9*(4), 271-276.

Kleinemeier, E., Hiort, O. (2008). Störungen der Geschlechtsentwicklung - Theorie und Praxis für den Kinder- und Jugendarzt. *Pädiat prax, 71*, 439-447.

Knauss, C., Paxton, S. J., Alsaker, F. D. (2008). Body dissatisfaction in adolescent boys and girls: Objectified body consciousness, internalization of the media body ideal and preceived pressure from media. *Sex Roles, 59*, 633-643.

Kohlberg, L. (1966). A Cognitive-Developmental Analysis of Children´s Sex-Role Concepts and Attitudes. In Maccoby, E. E. (Hrsg.), *The Development of Sex Differences* (S. 82-173). Stanford: Stanford University Press.

Kojima, Y., Mizuno, K., Nakane, A., Kato, T., Kohri, K., Hayashi, Y. (2009). Long-term physical, hormonal, and sexual outcome of males with disorders of sex development. *J Pediatr Surg, 44*, 1491-1496.

Korte, A., Lehmkuhl, U., Goecker, D., Beier, K. M., Krude, H., Grüters-Kieslich, A. (2008). Geschlechtsidentitätsstörungen im Kindes- und Jugendalter. *Dtsch Arztebl, 105*, 834-841.

Krege, S., Walz, K. H., Hauffa, B. P., Körner, I., Rubben, H. (2000). Long-term follow-up of female patients with congenital adrenal hyperplasia from 21-hydroxylase deficiency, with special emphasis on the results of vaginoplasty. *BJU Int, 86*, 253-258; discussion 258-259.

Kromer, I. (2002). Jugendsexualität in der empirischen Forschung. In B. f. G. u. F. Magistrat der Stadt Wien (Hrsg.), *Wiener Jugendgesundheitsbericht 2002* (S. 203-237). Wien: Stadt Wien.

Kuhnle, U., Bullinger, M., Schwarz, H. P., Knorr, D. (1993). Partnership and sexuality in adult female patients with congenital adrenal hyperplasia. First results of a cross-sectional quality-of-life evaluation. *J Steroid Biochem Mol Biol, 45*, 123-126.

Kuhnle, U., Bullinger, M., Schwarz, H. P. (1995). The quality of life in adult female patients with congenital adrenal hyperplasia: a comprehensive study of the impact of genital malformations and chronic disease on female patients life. *Eur J Pediatr, 154*, 708-716.

Kuhnle, U., Bullinger, M. (1997). Outcome of congenital adrenal hyperplasia. *Pediatr Surg Int, 12*, 511-515.

Langer, M., Grünberger, W., Ringler, M. (1990). Vaginal agenesis and congenital adrenal hyperplasia. Psychosocial sequelae of diagnosis and neovagina formation. *Acta Obstet Gynecol Scand, 69*, 343-349.

Langness, A., Richter, M., Hurrelman, K. (2005). Subjektives Wohlbefinden von Jugendlichen im internationalen Vergleich - Ergebnisse der HBSC-Studie. *Psychomed, 17*, 196-204.

La Rosa, C., Traggiai, C., Stanhope, R. (2004). Normal childhood, puberty and adolescence. In Balen, A. H.; Creighton, S.; Davies, M. C.; MacDougall, J.; Stanhope, R. (Hrsg.), *Paediatric and adolescent gynaecology* (S. 44-50). Cambridge: University Press.

Lazarus, R. S., Folkman, S. (1984). *Stress, appraisal, and coping*. New York: Springer.

Lee, P. A., Houk, C. P., Ahmed, S. F., Hughes, I. A. (2006). Consensus statement on management of intersex disorders. International Consensus Conference on Intersex. *Pediatrics, 118*, 488-500.

Leinbach, M. D., Fagot, B. I. (1993). Categorical Habituation to Male and Female Faces: Gender Schematic Processing in Infancy *Infant Behav Dev, 16*, 317-332

Leinmüller, R. (2002). Endokrinologische Störungen: Jugendliche brauchen Übergangssprechstunde. *Dtsch Arztebl, 99*, A-1388.

Leveroni, C. L., Berenbaum, S. A. (1998). Early androgen effects on interest in infants: Evidence from children with congenital adrenal hyperplasia. *Dev Neuropsychol, 14*, 321-340.

Lindgren, T. W., Pauly, I. B. (1975). A body image scale for evaluating transsexuals. *Arch Sex Behav, 4*, 639-656.

Liang, H. Y., Chang, H. L., Chen, C. Y., Chang, P. Y., Lo, F. S., Lee, L. W. (2008). Psychiatric manifestations in young females with congenital adrenal hyperplasia in Taiwan. *Chang Gung Med J, 31*, 66-73.

Lin-Su, K., Nimkarn, S., New, M. I. (2008). Congenital adrenal hyperplasia in adolescents: diagnosis and management. *Ann N Y Acad Sci, 1135*, 95-98.

Lux, A., Kropf, S., Kleinemeier, E., Jürgensen, M., Thyen, U. (2009). Clinical evaluation study of the German network of disorders of sex development (DSD)/intersexuality: study design, description of the study population, and data quality. *BMC Public Health, 9*, 110.

Maccoby, E. E. (1998). *The Two Sexes: Growing Up Apart, Coming Together*. Cambridge: The Belknap Press of Harvard University Press.

Marshall, W. A., Tanner, J. M. (1969). Variations in pattern of pubertal changes in girls. *Arch Dis Child, 44*, 291-303.

Mattejat, F., Remschmidt, H. (1998). Zur Erfassung der Lebensqualität bei psychisch gestorten Kindern und Jugendlichen - Eine Übersicht. . *Z Kinder Jugendpsychiatr Psychother, 26*, 183-196.

Mazur, T., Sandberg, D. E., Perrin, M. A., Gallagher, J. A., MacGilliivray, M. H. (2004). Male pseudohermaphroditism: long-term quality of life outcome in five 46,XY individuals reared female. *J Pediatr Endocrinol Metab, 17*, 809-823.

Mazur, T. (2005). Gender dysphoria and gender change in androgen insensitivity or micropenis. *Arch Sex Behav, 34*, 411-421.

McCarty, B. M., Migeon, C. J., Meyer-Bahlburg, H. F., Zacur, H., Wisniewski, A. B. (2006). Medical and psychosexual outcome in women affected by complete gonadal dysgenesis. *J Pediatr Endocrinol Metab, 19*, 873-877.

Medical Outcomes Trust (1997). MOS Translation Criteria. *Bulletin 5*. www.outcomes-trust.org/bulletin/0797blltn.htm, 16/10/2010.

Meijer, S. A., Sinnema, G., Bijstra, J. O., Mellenbergh, G. J., Wolters, W. H. (2002). Coping styles and locus of control as predictors for psychological adjustment of adolescents with a chronic illness. *Soc Sci Med, 54*, 1453-1461.

Merke, D. P., Bornstein, S. R. (2005). Congenital adrenal hyperplasia. *Lancet, 365*, 2125-2136.

Meyer-Bahlburg, H. F., Gruen, R. S., New, M. I., Bell, J. J., Morishima, A., Shimshi, M., Bueno, Y.; Vargas, I.; Baker, S. W.et al. (1996). Gender change from female to male in classical congenital adrenal hyperplasia. *Horm Behav, 30*, 319-332.

Meyer-Bahlburg, H. F. (1999a). Health-related quality of life in intersexuality. *Acta Paediatr Suppl, 88*(428), 114-115.

Meyer-Bahlburg, H. F. (1999b). Variants of gender differentiation. In H. C. Steinhausen & F. C. Verhulst (Eds.), *Risks and outcomes in developmental psychopathology* (pp. 298-313). New York: Oxford University Press.

Meyer-Bahlburg, H. F., Gidwani, S., Dittmann, R. W., Dolezal, C., Baker, S. W., Morishima, A., Shimshi, M., Bueno, Y., Vargas, I. Baker, S. W. (1999). Psychosexual quality of life in adult intersexuality: the example of congenital adrenal hyperplasia (CAH). In Stabler, B.; Bercu, B. B. (Hrsg.), *Therapeutic outcome of endocrine disorders: efficacy, innovation and quality of life* (S. 200-208). New York: Springer Verlag.

Meyer-Bahlburg, H. F. (2001). Gender and sexuality in classic congenital adrenal hyperplasia. *Endocrinol Metab Clin North Am, 30*, 155-171.

Meyer-Bahlburg, H. F., Baker, S. W., Dolezal, C., Carlson, A. D., Obeid, J. S., New, M. I. (2003). Long-term outcome in congenital adrenal hyperplasia: gender and sexuality. *Endocrinologist, 13*, 227-232.

Meyer-Bahlburg, H. F., Blizzard, R. M. (2004). Conference proceedings: Research on intersex. Summary of a planning workshop. *Endocrinologist, 14*, 59-69.

Meyer-Bahlburg, H. F., Dolezal, C., Baker, S. W., Carlson, A. D., Obeid, J. S., New, M. I. (2004). Prenatal androgenization affects gender-related behavior but not gender identity in 5-12-year-old girls with congenital adrenal hyperplasia. *Arch Sex Behav, 33*, 97-104.

Meyer-Bahlburg, H. F. (2005). Gender identity outcome in female-raised 46,XY persons with penile agenesis, cloacal exstrophy of the bladder, or penile ablation. *Arch Sex Behav, 34*, 423-438.

Michel, G., Bisegger, C., Fuhr, D. C., Abel, T. (2009). Age and gender differences in health-related quality of life of children and adolescents in Europe: a multilevel analysis. *Qual Life Res, 18*, 1147-1157.

Mieszczak, J., Houk, C. P., & Lee, P. A. (2009). Assignment of the sex of rearing in the neonate with a disorder of sex development. *Curr Opin Pediatr, 21*, 541-547.

Migeon, C. J., Wisniewski, A. B. (1998). Sexual differentiation: from genes to gender. *Horm Res, 50*, 245-251.

Migeon, C. J., Wisniewski, A. B., Gearhart, J. P., Meyer-Bahlburg, H. F., Rock, J. A., Brown, T. R., Casella, S. J., Maret, A., Ngai, K. M., Money, J., Berkovitz, G. D. (2002). Ambiguous genitalia with perineoscrotal hypospadias in 46,XY individuals: long-term medical, surgical, and psychosexual outcome. *Pediatrics, 110*, e31.

Miller, M. A., Grant, D. B. (1997). Severe hypospadias with genital ambiguity: adult outcome after staged hypospadias repair. *Br J Urol, 80*, 485-488.

Minto, C. L., Liao, K. L., Conway, G. S., Creighton, S. M. (2003a). Sexual function in women with complete androgen insensitivity syndrome. *Fertil Steril, 80*, 157-164.

Minto, C. L., Liao, L. M., Woodhouse, C. R., Ransley, P. G., Creighton, S. M. (2003b). The effect of clitoral surgery on sexual outcome in individuals who have intersex conditions with ambiguous genitalia: a cross-sectional study. *Lancet, 361*, 1252-1257.

Mondaini, N., Ponchietti, R., Bonafe, M., Biscioni, S., Di Loro, F., Agostini, P., Salvestrini, F., Rizzo, M. (2002). Hypospadias: incidence and effects on psychosexual development as evaluated with the Minnesota Multiphasic Personality Inventory test in a sample of 11,649 young Italian men. *Urol Int, 68*, 81-85.

Money, J., Hampson, J. G., Hampson, J. L. (1955). Hermaphroditism: recommendations concerning assignment of sex, change of sex and psychologic management. *Bull Johns Hopkins Hosp, 97*, 284-300.

Money, J., Ehrhardt, A. A. (1972). *Man & Woman. Boy & Girl: differentiation and dimorphism of gender identity from conception to maturity*. Baltimore, MD: Johns Hopkins University Press.

Money, J. (1994). The concept of gender identity disorder in childhood and adolescence after 39 years. *J Sex Marital Ther, 20*, 163-177.

Moos, R. H. (2002). Life stressors, social resources, and coping skills in youth: applications to adolescents with chronic disorders. *J Adolesc Health, 30*, 22-29.

Morgan, J. F., Murphy, H., Lacey, J. H., Conway, G. (2005). Long term psychological outcome for women with congenital adrenal hyperplasia: cross sectional survey. *BMJ, 330*, 340-341.

Mureau, M. A., Slijper, F. M., van der Meulen, J. C., Verhulst, F. C., Slob, A. K. (1995a). Psychosexual adjustment of men who underwent hypospadias repair: a norm-related study. *J Urol, 154*, 1351-1355.

Mureau, M. A., Slijper, F. M., Nijman, R. J., van der Meulen, J. C., Verhulst, F. C., Slob, A. K. (1995b). Psychosexual adjustment of children and adolescents after different types of hypospadias surgery: a norm-related study. *J Urol, 154*, 1902-1907.

Mureau, M. A., Slijper, F. M., Slob, A. K., Verhulst, F. C. (1997). Psychosocial functioning of children, adolescents, and adults following hypospadias surgery: a comparative study. *J Pediatr Psychol, 22*, 371-387.

Nordenskjold, A., Holmdahl, G., Frisen, L., Falhammar, H., Filipsson, H., Thoren, M., Janson, P. O., Hagenfeldt, K. (2008). Type of mutation and surgical procedure affect long-term quality of life for women with congenital adrenal hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab, 93*, 380-386.

Nihoul-Fekete, C. (2008). How to deal with congenital disorders of sex development in 2008 (DSD). *Eur J Pediatr Surg, 18*, 364-367.

Oerter, R., Dreher, E. (2008). Jugendalter. In Oerter, R.; Montada, L. (Hrsg.), *Entwicklungspsychologie* (S. 271-332). Weinheim: Beltz PVU.

Oliver, M. B., Hydr, J. S. (1993). Gender differences in sexuality: a meta-analysis. *Psychological Bulletin, 114*, 29-51.

Oner, O., Aycan, Z., Tiryaki, T., Soy, D., Cetinkaya, E., Kibar, E. (2009). Variables related to behavioral and emotional problems and gender typed behaviors in female patients with congenital adrenal hyperplasia. *J Pediatr Endocrinol Metab, 22*, 143-151.

Otten, B. J., Stikkelbroeck, M. M., Claahsen-van der Grinten, H. L., Hermus, A. R. (2005). Puberty and fertility in congenital adrenal hyperplasia. *Endocr Dev, 8*, 54-66.

Pang, S. Y., Wallace, M. A., Hofman, L., Thuline, H. C., Dorche, C., Lyon, I. C., Dobbins, R. H., Kling, S., Fujieda, K., Suwa, S. (1988). Worldwide experience in newborn screening for classical congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Pediatrics, 81*, 866-874.

Papadimitriou, D. T., Linglart, A., Morel, Y., Chaussain, J. L. (2006). Puberty in subjects with complete androgen insensitivity syndrome. *Horm Res, 65*, 126-131.

Pasterski, V., Prentice, P., Hughes, I. A. (2010). Consequences of the Chicago consensus on disorders of sex development (DSD): current practices in Europe. *Arch Dis Child, 95*, 618-623.

Patton, G. C., Viner, R. (2007). Pubertal transitions in health. *Lancet, 369*, 1130-1139.

Petermann, U., Döpfner, M., Lehmkuhl, G., & Scheithauer, H. (2002). Klassifikation und Epidemiologie psychischer Störungen. In Petermann, F. (Hrsg.), *Lehrbuch der klinischen Kinderpsychologie und -psychotherapie* (S. 29-56). Berlin: Hogrefe.

Petersen, C., Schmidt, S., Bullinger, M. (2004). Brief report: Development and pilot testing of a coping questionnaire for children and adolescents with chronic health conditions. *J Pediatr Psychol, 29*, 635-640.

Petersen, C., Schmidt, S., Bullinger, M., (2006). Coping with a chronic pediatric health condition and health related quality of life. *Eur Psychol, 11*, 50-56.

Plies, K., Nickel, B. F., Schmidt, P. (1999). *Zwischen Lust und Frust - Jugendsexualität in den 90er Jahren*: Leske & Budrich Verlag.

Praveen, E. P., Desai, A. K., Khurana, M. L., Philip, J., Eunice, M., Khadgawat, R., Kulshreshtha, B., Kucheria, K., Gupta, D. K., Seith, A., Ammini, A. C. (2008). Gender identity of children and young adults with 5alpha-reductase deficiency. *J Pediatr Endocrinol Metab, 21*, 173-179.

Preves, S. E. (1998). For the sake of the children: destigmatizing intersexuality. *J Clin Ethics, 9*, 411-420.

Ravens-Sieberer, U., Bullinger, M. (1998). Assessing health-related quality of life in chronically ill children with the German KINDL: first psychometric and content analytical results. *Qual Life Res, 7*, 399-407.

Ravens-Sieberer, U. (2001). The revised KINDL-R: Final results on reliability, validity and responsivness of a modular HRQOL instrument for children and adolescents. *Qual Life Res, 10*, 199.

Ravens-Sieberer, U., Thomas, C., Erhart, M. (2003). Körperliche, psychische und soziale Gesundheit von Jugendlichen. In K. Hurrelman, A. Klocke, W. Melzer & U. Ravens-Sieberer (Hrsg.), *Jugendgesundheitssurvey* (S. 19-98). Weinheim: Juventa Verlag.

Ravens-Sieberer, U., Ellert, U., Erhart, M. (2007a). Gesundheitsbezogene Lebensqualität von Kindern und Jugendlichen in Deutschland. Eine Normstichprobe für Deutschland aus dem Kinder- und Jugendgesundheitssurvey (KIGGS). *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz, 50,* 810-818.

Ravens-Sieberer, U., Wille, N., Bettge, S., Erhart, M. (2007b). Psychische Gesundheit von Kindern und Jugendlichen in Deutschland. Ergebnisse aus der BELLA-Studie im Kinder- und Jugendgesundheitssurvey (KiGGS). *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz, 50,* 871-878.

Ravens-Sieberer, U., Erhart, M., Wille, N., Bullinger, M. (2008a). Health-related quality of life in children and adolescents in Germany: results of the BELLA study. *Eur Child Adolesc Psychiatry, 17,* 148-156.

Ravens-Sieberer, U., Gosch, A., Rajmil, L., Erhart, M., Bruil, J., Power, M., Duer, W., Auquier, P., Cloetta, B., Czemy, L., Mazur, J., Czimbalmos, A., Tountas, Y., Hagquist, C., Kilroe, J. (2008b). The KIDSCREEN-52 quality of life measure for children and adolescents: psychometric results from a cross-cultural survey in 13 European countries. *Value Health, 11,* 645-658.

Reinecke, S., Hampel, E., H., R.-A., Hiort, O., Thyen, U. (2004). Erfahrungen mit Intersexualiät- Ergebnisse einer Interviewstudie mit Eltern und Betroffenen. *Psychother Soz, 6,* 263-295.

Reiner, W. G., Gearhart, J. P., Jeffs, R. (1999). Psychosexual dysfunction in males with genital anomalies: late adolescence, Tanner stages IV to VI. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry, 38,* 865-872.

Reiner, W. G. (2004). Mixed-method research for child outcomes in intersex conditions. *BJU Int, 93 Suppl 3,* 51-53.

Reiner, W. G. (2005). Gender identity and sex-of-rearing in children with disorders of sexual differentiation. *J Pediatr Endocrinol Metab, 18,* 549-553.

Ricciardelli, L. A., McCabe, M. P. (2001). Children's body image concerns and eating disturbance: a review of the literature. *Clin Psychol Rev, 21,* 325-344.

Richter-Unruh, A. (2010). Embryologie, Wachstum und Entwicklung. In O. Hiort, T. Danne & M. Wabitsch (Hrsg.), *Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie* (S. 11-18). Berlin: Springer-Verlag.

Riepe, F. G., Krone, N., Viemann, M., Partsch, C. J., Sippell, W. G. (2002). Management of congenital adrenal hyperplasia: results of the ESPE questionnaire. *Horm Res, 58,* 196-205.

Roth, M. (2002). Geschlechtsunterschiede im Körperbild Jugendlicher und deren Bedeutung für das Selbstwertgefühl. *Prax Kinderpsychol Kinderpsychiatr, 51,* 150-164.

Sato, T., Matsumoto, T., Kawano, H., Watanabe, T., Uematsu, Y., Semine, K., Fukuda, T., Aihara, K., Krust, A., Yamada, T., Nakamichi, Y., Yamamoto, Y., Nakamura, T., Yoshimura, K., Yoshizawa, T., Metzger, D., Chambon, P., Kato, S. (2004). Brain masculinization requires androgen receptor function. *Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A. , 101,* 1673-1678.

Sawyer, M. G., Reynolds, K. E., Couper, J. J., French, D. J., Kennedy, D., Martin, J., Staugas, R., Ziaian, T., Baghurst, P. A. (2004). Health-related quality of life of children and adolescents with chronic illness--a two year prospective study. *Qual Life Res, 13,* 1309-1319.

Sax, L. (2002). How common is intersex? a response to Anne Fausto-Sterling. *J Sex Res, 39,* 174-178.

Schmidt, G., Klussmann, D., Dekker, A., Matthiesen, S. (1998). Changes in student´s sexual behaviour 1966-1981-1996. A first report on a longitudinal study in West Germany. *Scandinavian Journal of Sexology, 1*, 157-173.

Schmidt, S., Petersen, C., Bullinger, M. (2003). Coping with chronic disease from the perspective of children and adolescents--a conceptual framework and its implications for participation. *Child Care Health Dev, 29*, 63-75.

Schober, J. M. (1999). Quality-of-life studies in patients with ambiguous genitalia. *World J Urol, 17*, 249-252.

Schober, J. M. (2001). Sexual behaviors, sexual orientation and gender identity in adult intersexuals: a pilot study. *J Urol, 165*, 2350-2353.

Schönbucher, V., Landolt, M. A., Gobet, R., Weber, D. M. (2007). Die psychosoziale/-sexuelle Entwicklung von Knaben mit einer Hypospadie. *Urologe A, 46*, 1676-1681.

Schönbucher, V. B., Weber, D. M., Landolt, M. A. (2008a). Psychosocial adjustment, health-related quality of life, and psychosexual development of boys with hypospadias: a systematic review. *J Pediatr Psychol, 33*, 520-535.

Schönbucher, V. B., Landolt, M. A., Gobet, R., Weber, D. M. (2008b). Psychosexual development of children and adolescents with hypospadias. *J Sex Med, 5*, 1365-1373.

Schönbucher, V., Schweizer, K., Rustige, L., Schutzmann, K., Brunner, F., Richter-Appelt, H. (2010). Sexual Quality of Life of Individuals with 46,XY Disorders of Sex Development. *J Sex Med*. PMID: 20059666

Schulenberg, J., Maggs, J. L., Hurrelman, K. (1997). Negotiating developmental transitions during adolescence and young adulthood: health risks and opportunities. In J. Schulenberg, J.; Maggs, J. L.; Hurrelman, K. (Hrsg.), *Health risks and developmental transitions during adolescence* (S. 1-53). Cambridge: University Press.

Seiffge-Krenke. (1998). *Adolescent's health.* London Lawrence Erlbaum Associates.

Simeoni, M. C., Schmidt, S., Muehlan, H., Debensason, D., Bullinger, M. (2007). Field testing of a European quality of life instrument for children and adolescents with chronic conditions: the 37-item DISABKIDS Chronic Generic Module. *Qual Life Res, 16*, 881-893.

Skakkebaek, N. E. (2003). Testicular dysgenesis syndrome. *Horm Res, 60 Suppl 3*, 49.

Slijper, F. M., Drop, S. L., Molenaar, J. C., de Muinck Keizer-Schrama, S. M. (1998). Long-term psychological evaluation of intersex children. *Arch Sex Behav, 27*, 125-144.

Slijper, F. M., Frets, P. G., Boehmer, A. L., Drop, S. L., Niermeijer, M. F. (2000). Androgen insensitivity syndrome (AIS): emotional reactions of parents and adult patients to the clinical diagnosis of AIS and its confirmation by androgen receptor gene mutation analysis. *Horm Res, 53*, 9-15.

Smith, A. M., Rosenthal, D. A., Reichler, H. (1996). High schoolers masturbatory practices: their relationship to sexual intercourse and personal characteristics. *Psychol Rep, 79*, 499-509.

Smith, Y. L., Van Goozen, S. H., Kuiper, A. J., Cohen-Kettenis, P. T. (2005). Sex reassignment: outcomes and predictors of treatment for adolescent and adult transsexuals. *Psychol Med, 35*, 89-99.

Snaith, P. (1992). Body image disorders. *Psychother Psychosom, 58*, 119-124.

Speiser, P. W. (2001). Congenital adrenal hyperplasia: transition from childhood to adulthood. *J Endocrinol Invest, 24*, 681-691.

Stoller, R. J. (1964). A Contribution to the Study of Gender Identity. *Int J Psychoanal, 45*, 220-226.

Szarras-Czapnik, M., Lew-Starowicz, Z., Zucker, K. J. (2007). A psychosexual follow-up study of patients with mixed or partial gonadal dysgenesis. *J Pediatr Adolesc Gynecol, 20*, 333-338.

Szybowska, M., Hewson, S., Antle, B. J., Babul-Hirji, R. (2007). Assessing the informational needs of adolescents with a genetic condition: what do they want to know? *J Genet Couns, 16*, 201-210.

Thyen, U., Richter-Appelt, H., Wiesemann, C., Holterhus, P. M., Hiort, O. (2005). Deciding on gender in children with intersex conditions: considerations and controversies. *Treat Endocrinol, 4*, 1-8.

Thyen, U., Lanz, K., Holterhus, P. M., Hiort, O. (2006). Epidemiology and initial management of ambiguous genitalia at birth in Germany. *Horm Res, 66*, 195-203.

Trautner, H. (2008). Entwicklung der Geschlechtsidentität. In R. Oerter & L. Montada (Hrsg.), *Entwicklungspsychologie* (S. 625-651): Weinheim: Beltz PVU.

Traen, B., Samuelsen, S. O. (2007). Sweet 16 and never been kissed? Experiences from a longitudinal Norwegian Study. *Eletronic Journal of Human Sexuality, 10*, http://www.ejhs.org/volume10/sexual_debut_ages.htm, 16/10/2010

Wang, W. W., Tu, X. A., Deng, C. H., Mo, J. C., Zhao, L., Chen, L. W. (2009). Long-term sexual activity status and influencing factors in men after surgery for hypospadias. *Asian J Androl, 11*, 417-422.

Warne, G., Grover, S., Hutson, J., Sinclair, A., Metcalfe, S., Northam, E., Freemann, J. (2005a). A long-term outcome study of intersex conditions. *J Pediatr Endocrinol, 18*, 555-567.

Warne, G. L., Grover, S., Zajac, J. D. (2005b). Hormonal therapies for individuals with intersex conditions: protocol for use. *Treat Endocrinol, 4*, 19-29.

Warne, G. L. (2008). Long-term outcome of disorders of sex development. *Sex Dev, 2*, 268-277.

WHOQOL. (1995). The World Health Organization Quality of Life assessment (WHOQOL): position paper from the World Health Organization. *Soc Sci Med, 41*, 1403-1409.

Wiegerink, D. J., Roebroeck, M. E., Donkervoort, M., Stam, H. J., Cohen-Kettenis, P. T. (2006). Social and sexual relationships of adolescents and young adults with cerebral palsy: a review. *Clin Rehabil, 20*, 1023-1031.

Wille, N., Bettge, S., Ravens-Sieberer, U. (2008). Risk and protective factors for children's and adolescents' mental health: results of the BELLA study. *Eur Child Adolesc Psychiatry, 17 Suppl 1*, 133-147.

Wisniewski, A. B., Migeon, C. J., Gearhart, J. P., Rock, J. A., Berkovitz, G. D., Plotnick, L. P., Meyer-Bahlburg, H. F., Money, J. (2001). Congenital micropenis: long-term medical, surgical and psychosexual follow-up of individuals raised male or female. *Horm Res, 56*, 3-11.

Wisniewski, A. B., Migeon, C. J. (2002). Gender identity/role differentiation in adolescents affected by syndromes of abnormal sex differentiation. *Adolesc Med, 13*(1), 119-128.

Woerner, W., Becker, A., Friedrich, C., Klasen, H., Goodman, R., Rothenberger, A. (2002). Normierung und Evaluation der deutschen Elternversion des Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ): Ergebnisse einer repräsentativen Felderhebung. *Z Kinder Jugendpsychiatr Psychother, 30*, 105-112.

Zucker, K. J., Green, R. (1992). Psychosexual disorders in children and adolescents. *J Child Psychol Psychiatry, 33*(1), 107-151.

Zucker, K. J. (2005). Gender identity disorder in children and adolescents. *Annu Rev Clin Psychol, 1*, 467-492.

Anhang

1. Tabellen

Tabelle 2: Instrumente

Messinstrument	**Zielgruppe**	**Literatur**	**Unterskalen & psychometrische Eigenschaften**	**Modifizierungen**	**Kontroll- und Normdaten**
Gesundheitsbezogene Lebensqualität					
KINDL^{R} Fragebogen zur Erfassung der Lebensqualität bei Kindern und Jugendlichen	Kiddo-KINDL^{R} Selbstbeurtei-lung: 13-16 Jahre	Ravens-Sieberer & Bullinger, 2000; Ravens-Sieberer, 2001	6 Unterskalen: Körper, Psyche, Selbstwert, Familie, Freunde, Schule; Cronbach's alpha: $\alpha = .70$ bis $\alpha = .80$; Validität: $r > .60$		verfügbar aus KiGGS (Ravens-Sieberer et al., 2007a)
Psychische Gesundheit					
Strengths and Health Questionnaire (SDQ)	Selbstbeurtei-lung: 11-16 Jahre	Goodman et al., 1998; Woerner et al., 2002	5 Skalen: Emotionale Probleme, Verhaltensprobleme, Hyperaktivität, Verhaltensprobleme mit Gleichaltrigen, prosoziales Verhalten; Validität (dt. Version): $r = .77$ bis $r = .82$	eingesetzt ab 13	verfügbar aus KiGGS (Ravens-Sieberer et al., 2007b)
Copingmechanismen					
CODI	Selbstbeurtei-lung: 8-16 Jahre	Petersen et al., 2004	6 Copingstrategien: emotionale Reaktion, kognitiv-palliative Copingmechanismen, Akzeptanz, Abstand, Wunschdenken, Vermeidung; Cronbach's Alpha: $\alpha = .69$ bis $\alpha = .83$	eingesetzt 13-16 Jahre, „Krankheit" wurde durch Bezeichnung von Jugendlichen ersetzt.	verfügbar aus DISABKIDS-Studie (Petersen et al., 2006)

Messinstrument	**Zielgruppe**	**Literatur**	**Unterskalen & psychometrische Eigenschaften**	**Modifizierungen**	**Kontroll- und Normdaten**
Geschlechtsidentität					
Utrecht Gender Dysphoric Scale (UGDS)	Selbstbeurtei-lung ab 12 Jahre (Jugendliche)	Cohen-Kettenis und van Goozen, 1997	Einfaktorielle Lösung		verfügbar aus der Schulbefragung sowie Jugendliche mit Geschlechtsidentitäts-störung aus den Niederlanden (Cohen-Kettenis, unveröffentlicht)
Körperbild					
Body Image Scale (BI-1)	Selbstbeurtei-lung: ab 12 Jahre	Lindgren und Pauly, 1975	3 Skalen: primäre Geschlechtsmerkmale, sekundäre Geschlechtsmerkmale, hormonabhängige Körpermerkmale Cronbach's Alpha: $\alpha = .68$ bis $\alpha = .88$	eingesetzt ab 13 und älter	verfügbar aus der Schulbefragung
DSD-Fragebögen					
DSD-Fragebogen für Jugendliche	Jugendliche (13-16) mit DSD	-	Bereiche: soziographische Daten, Freunde/Freundinnen, Sexualität, Wissen über DSD, medizinische/chirurgische Behandlungen im Zusammenhang mit DSD, Sexualität, Umgang und Erfahrungen mit DSD	neu entwickelt, max. 53 Items	verfügbar aus der Schulbefragung
Fragebogen "Medizinische Daten"	behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin	-	Bereiche: Schwangerschaft und Geburt, Diagnostik, Behandlungsgeschichte, aktuelle Befunde	neu entwickelt, max. 64 Items	

Tabelle 5: Lebensqualität: Mittelwertvergleiche medizinische Interventionen

	OP vs.[1]	**Keine OP**	**Genital-konstruk-tion vs. [1]**	**Keine Genital-konstuktion**	**Induzierte Pubertät[2] vs.[1]**	**Spontane Pubertät[2]**
N	54	6	40	20	26	26
Körper	71,52 (18,24)	72,92 (21,53)	71,41 (18,88)	72,19 (17,85)	69,23 (17,67)	71,39 (20,09)
Psyche	79,86 (15,44)	71,88 (12,96)	80,78 (14,74)	75,63 (16,21)	76,68 (17,01)	80,29 (14,44)
Selbstwert	61,81 (15,39)	48,96 (18,29)	61,41 (15,88)	58,75 (16,52)	58,89 (14,05)	61,3 (14,90)
Familie	83,56 (13,75)	77,08 (10,94)	82,34 (15,24)	84,06 (9,61)	82,69 (14,5)	85,1 (13,00)
Freunde	71,41 (16,94)	65,63 (15,18)	72,97 (16,16)	66,56 (17,48)	68,03 (19,23)	71,39 (13,48)
Schule	62,87 (17,92)	60,42 (30,53)	60,30 (17,32)	66,88 (22,22)	62,0 (19,92)	63,02 (15,52)
Gesamtwert	71,96 (10,27)	66,15 (6,55)	71,72 (10,07)	70,68 (10,3)	69,58 (10,93)	72,33 (8,84)

Gesundheitsbezogene Lebensqualität - Kiddo-KINDL^R Selbstbeurteilung (höhere Werte = bessere Lebensqualität), Mittelwert (SD); * $p \leq 0,05$, ** $p \leq 0,01$, *** $p \leq 0,001$, [1]t-Test Vergleich Interventionen, [2]bei acht Jugendlichen hatten wir keine Informationen über die Pubertätsinduktion

Tabelle 7: Psychische Gesundheit: Mittelwertvergleiche medizinische Interventionen

	OP vs.[1]	**Keine OP**	**Genitalkons-truktion vs.[1]**	**Keine Genital-konstuktion**	**Induzierte Pubertät[2] vs.[1]**	**Spontane Pubertät[2]**
N	54	6	40	20	26	26
Emotionale Pr.	2,54 (2,28)	2,17 (2,49)	2,38 (2,1)	2,75 (2,65)	3,15 (2,62)	2,23 (2,03)
Verhaltensprobl.	1,76 (1,03)	2,33 (0,82)	1,80 (1,09)	1,85 (0,88)	1,96 (1,11)	1,62 (0,94)
Hyperaktivität/ Aufmerksampr.	3,30 (2,02)	5,00 (1,90)	3,40 (1,97)	3,60 (2,28)	3,31 (2,17)	3,42 (1,92)
Verhaltenspr. P.	2,52 (1,88)	2,00 (0,89)	2,38 (2,03)	2,65 (1,27)	3,19 (1,79)	2,12 (1,75)*
Prosoz. Verhalten	8,31 (1,50)	8,17 (1,47)	8,20 (1,64)	8,50 (1,15)	8,23 (1,45)	8,42 (1,53)
Gesamtwert	10,11 (5,09)	11,50 (2,59)	9,95 (5,00)	10,85 (4,75)	11,62 (5,05)	9,38 (4,93)

Psychische Gesundheit - SDQ Selbstbeurteilun**g** (niedrige Werte = weniger Verhaltensprobleme; prosoziales Verhalten umgekehrt), Mittelwert (SD); * $p \leq 0,05$, ** $p \leq 0,01$, *** $p \leq 0,001$, [1]t-Test Vergleich Interventionen, [2]bei acht Jugendlichen hatten wir keine Informationen über die Pubertätsinduktion

Tabelle 9: Geschlechtsidentität: Mittelwertvergleiche medizinische Interventionen

	OP vs.[1]	**Keine OP**	**Genitalkons-truktion vs.[1]**	**Keine Genital-konstruktion**	**Induzierte Pubertät[2] vs.[1]**	**Spontane Pubertät[2]**
N	54	6	40	20	26	26
Gesamtwert	18,3 (4,9)	17,5 (2,4)	18,5 (5,5)	17,6 (2,5)	19,1 (4,1)	17,9 (5,6)

Geschlechtsidentität - UGDS (höhere Werte = weniger Sicherheit der eigenen Geschlechtsidentität), Mittelwert (SD), * $p \leq 0,05$, ** $p \leq 0,01$, *** $p \leq 0,001$, [1]t-Test Vergleich Interventionen, [2]bei acht Jugendlichen hatten wir keine Informationen über die Pubertätsinduktion

Tabelle 11: Körperbild: Mittelwertvergleiche medizinische Interventionen

	OP vs.[1]	**Keine OP**	**Genitalkons-truktion vs.[1]**	**Keine Genital-konstuktion**	**Induzierte Pubertät[2] vs.[1]**	**Spontane Pubertät[2]**
N	54	6	40	20	26	26
Gesamt-wert	2,27 (0,62)	2,74 (0,29)	2,31 (0,53)	2,33 (0,76)	2,38 (0,75)	2,20 (0,50)
Primäre Geschl. organe Mädchen (N=54)	2,36 (0,74)	2,36 (0,37)	2,36 (0,57)	2,36 (0,92)	2,52 (0,90)	2,20 (0,52)
Primäre Geschl. organe Jungen (N=6)	2,61 (0,79)		2,61 (0,79)		3,83 (-)	2,46 (0,60)

Körperbild (niedrigere Werte = besseres Körperbild), * $p \leq 0,05$, ** $p \leq 0,01$, *** $p \leq 0,001$, [1]t-Test Vergleich Interventionen, [2]bei acht Jugendlichen hatten wir keine Informationen über die Pubertätsinduktion

Tabelle 13: Freundschaft, Partnerschaft & sexuelle Aktivität: Vergleiche der medizinischen Interventionen

	OP vs.	**Keine OP**	**Genital-konstruk-tion vs.**	**Keine Genitalkons-truktion**	**Induzierte Pubertät[1] vs.**	**Spontane Pubertät[1]**
N	54	6	40	20	26	26
Hast Du…						
… eine/n besten Freund/ Freundin?	72,2 (N=39)	100 (N=6)	75,0 (N=30)	75,0 (N=15)	57,7 (N=15)	88,5 (N=23)
… eine/n festen Freund/ Freundin?	14,8 (N=8)	33,3 (N=2)	17,5 (N=7)	15,0 (N=3)	3,8 (N=1)	19,2 (N=5)
…Dich jemals verliebt?	68,5 (N=37)	83,3 (N=5)	75,0 (N=30)	60,0 (N=12)	53,8 (N=14)	84,6 (N=22)
…Dich jemals mit jmd. verabredet, in den Du verliebt warst?	50,0 (N=27)	66,7 (N=4)	52,5 (N=21)	50,0 (N=10)	38,5 (N=10)	61,5 (N=16)
…jemals jmd. mit Zunge geküsst?	38,9 (N=21)	16,7 (N=1)	47,5 (N=19)	15,0 (N=3)	23,1 (N=6)	50,0 (N=13)
…jemals mit jmd. in den Du verliebt warst geschmust?	40,7 (N=22)	33,3 (N=2)	47,5 (N=19)	25,0 (N=5)	23,1 (N=6)	53,8 (N=14)
…Petting gemacht?	25,9 (N=14)	0	30,0 (N=12)	10,0 (N=2)	15,4 (N=4)	30,8 (N=8)
…Geschlechtsverkehr gehabt?	11,1 (N=6)	0	12,5 (N=5)	5,0 (N=1)	0	19,2 (N=5)
…Dich selbstbefriedigt?	18,5 (N=10)	33,3 (N=2)	20,0 (N=8)	20,0 (N=4)	19,2 (N=5)	15,4 (N=4)

Freundschaft, Partnerschaft und sexuelle Aktivitäten (% der Antworten mit ja), [1]bei acht Jugendlichen hatten wir keine Informationen über die Pubertätsinduktion

Tabelle 15: Coping: Mittelwertvergleiche medizinische Interventionen

	OP vs.[1]	**Keine OP**	**Genitalkon-struktion vs.[1]**	**Keine Genitalkons-truktion**	**Induzierte Pubertät[2] vs.[1]**	**Spontane Pubertät[2]**
N	54	6	40	20	26	26
Akzeptanz	71,20 (21,35)	63,89 (26,18)	71,71 (20,89)	68,04 (23,66)	67,1 (23,03)	73,72 (18,77)
Vermeidung	47,41 (24,73)	50,0 (36,13)	47,12 (24,09)	48,75 (9,28)	53,21 (23,46)	41,51 (25,83)
kognitiv-palliative Bewältigungsstrategie	33,87 (15,08)	24,17 (17,51)	32,56 (14,91)	33,5 (16,79)	36,73 (15,87)	28,85 (12,67)
Abstand	40,02 (19,3)	41,67 (23,61)	41,56 (19,24)	37,5 (20,38)	36,78 (20,94)	44,07 (18,10)
Emotionale Reaktion	26,49 (17,22)	33,33 (18,07)	24,68 (14,97)	32,08 (20,6)	29,97 (20,31)	23,56 (15,36)
Wunschdenken	55,19 (31,4)	58,33 (29,34)	56,2 (30,63)	54,17 (32,39)	59,62 (29,69)	52,56 (31,6)
Allgemeines Coping	3,69 (1,21)	3,50 (1,38)	3,76 (1,17)	3,50 (1,32)	3,40 (1,29)	3,92 (1,09)

Coping – CODI Selbstbeurteilung (höhere Werte stehen im Zusammenhang mit Anwendung einer spezifischen Bewältigungsstrategie), Mittelwert (SD), * $p \leq 0,05$, ** $p \leq 0,01$, *** $p \leq 0,001$, [1]t-Test Vergleich Interventionen, [2]bei acht Jugendlichen hatten wir keine Informationen über die Pubertätsinduktion

Tabelle 17: Umgang mit DSD (Faktorenlösung): Diagnosegruppenvergleich

	DSD all girls	**DSD-XX-P-F[1,2]**	**DSD-XY-C-F[1,2]**	**DSD-XY-P-F[1,2]**	**DSD-XY-P-M[1,2]**
N	54	29	7	18	6
Scham/Stigmatisierung[a]	.24 (.95)	.11 (1.01)	-.14 (.92)	.10 (.91)	-.21 (1.4)
Offenheit[b]	-.04 (1.0)	-.22 (.91)	-.47 (1.05)	.38 (1.4)	.35 (1.01)

[a] höhere Werte = mehr weniger Scham und Stigmatisierung, [b]höhere Werte = offenerer Umgang, [1]ANOVA für Vergleich der vier Diagnosegruppen, [2]die Klassifizierung der Diagnosegruppen erfolgte nach Karyotyp (XX/XY), Androgenisierungszeichen (partielle Effekte=P/keine Effekte=C) und Erziehungsgeschlecht (weibliche bzw. female=F/männlich bzw. male=M)

Tabelle 18: Umgang mit DSD (Faktorenlösung): Mittelwertvergleiche medizinische Interventionen

	OP vs.[1]	**Keine OP**	**Genitalkons-truktion vs.[1]**	**Keine Genitalkons-truktion**	**Induzierte Pubertät[2] vs.[1]**	**Spontane Pubertät[2]**
N	54	6	40	20	26	26
Scham/Stigmatisierung[a]	.04 (1.01)	-.40 (.84)	.08 (1.08)	-.17 (.78)	-.14 (1.05)	.07 (.98)
Offenheit[b]	.09 (.97)*	-.96 (.93)	.16 (.85)	-.36 (1.21)	.26 (1.06)	-.25 (.80)

[a] höhere Werte = mehr weniger Scham und Stigmatisierung, [b]höhere Werte = offenerer Umgang, * $p \leq 0{,}05$, ** $p \leq 0{,}01$, *** $p \leq 0{,}001$, [1]t-Test Vergleich Interventionen, [2]bei acht Jugendlichen hatten wir keine Informationen über die Pubertätsinduktion

Tabelle 19: Zusammenhang[c] KINDL^R, SDQ, Körperbild mit Umgangsfaktoren

	Scham/ Stigmatisierung[a]	**Offenheit[b]**
Gesundheitsbezogene Lebensqualität - Kiddo-KINDL^R/Gesamtwert[1]	.595**	.054
Psychische Gesundheit - SDQ/Gesamtwert[2]	-.650**	-.109
Körperbild – Gesamtwert[3]	-.381**	.041
Geschlechtsidentität – UGDS/Gesamtwert[4]	-.010	.030

* $p \leq 0.05$, ** $p \leq 0.01$, *** $p \leq 0.001$, [a] positive Werte = wenig Scham/Stigmatisierung, [b] positive Werte = mehr Offenheit, [c]Pearson-Korrelation, [1] höhere Werte = bessere Lebensqualität, [2]niedrigere Werte = weniger Verhaltensprobleme, [3]niedrigere Werte = besseres Körperbild, [4] (höhere Werte = weniger Sicherheit der eigenen Geschlechtsidentität)

2. Fragebögen

2.1. DSD-Fragebogen für Jugendliche (inkl. Body-Image-Scale I, Soziale Unterstützung - SS-A)

Klinische Evaluationsstudie:
Medizinische und chirurgische Behandlungsergebnisse, psychosexuelle Entwicklung und gesundheitsbezogene Lebensqualität bei Störungen der somatosexuellen Differenzierung

Studienleiterin: PD Dr. med. Ute Thyen
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck,
Klinik für Kinder und Jugendmedizin
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck

NETZWERK INTERSEXUALITÄT
Studienzentren:
PD Dr. med. U. Thyen
Universität Lübeck
PD Dr. K. Mohnike
Otto-Guericke-Universität Magdeburg
Dr. med. A. Richter-Unruh
Universität Duisburg-Essen
Prof. Dr. med. H.G. Dörr
Friedrich-Alexander-Universität Erlangen
Studiensekretariat: S. Lorenz
e-mail: lorenz@paedia.ukl.mu-luebeck.de
Tel.: 0451- 5002596
Fax: 0451- 5006867

Fragebogen für Jugendliche (13-16 Jahre)

Hallo,
vielen Dank, dass Du bei dieser Untersuchung mitmachst!
Bevor Du startest, hier ein paar wichtige Hinweise für Dich:

- Wir verwenden immer den Begriff „besondere Geschlechtsentwicklung“. Wir befragen Menschen, die sehr unterschiedliche Ursachen für ihre Besonderheit haben. Da ist es schwer einen Begriff zu finden, den alle gut und passend finden. Wir haben uns für den Begriff „besondere Geschlechtsentwicklung“ entschieden. Falls Du einen besseren Begriff benutzt oder kennst, freuen, wir uns, wenn Du ihn in dem Fragebogen aufschreibst
- In dem Fragebogen findest Du immer wieder Fragen in Kästen, bei denen Du die Möglichkeit hast all das zu schreiben, was Dir noch wichtig ist.
- Wenn Du ein Wort oder einen Satz nicht verstehst, frage einfach den Psychologen oder die Psychologin, der/ die Dich bei der Untersuchung betreut. Auch bei anderen Fragen hilft er/ sie gerne.
- Bitte beantworte alle Fragen vollständig!

Datum: Beantwortung des Fragebogens

T	T	M	M	J	J	J	J

Fragen zu Dir

1. **Wie alt bist Du?**

   ☐☐ Jahre

2. **Wie groß bist Du?**

   ☐☐☐ cm

3. **Wie viel wiegst Du zur Zeit?**

   ☐☐☐ kg

4. **Welche Sprache wird bei Dir zu Hause meistens gesprochen?**

   ☐ Deutsch

   ☐ andere Sprache, welche ? _____

5. **Welche Schule besuchst Du?**

   ☐ Grundschule

   ☐ Förderschule/ Sonderschule

   ☐ Hauptschule

   ☐ Realschule

   ☐ Gesamtschule

   ☐ Gymnasium

   ☐ Berufsfachschule/ Lehre

   ☐ andere, welche?_____

   ☐ keine

6. **Wenn Du noch in die Schule gehst, in welche Klasse gehst Du?**

   Ich gehe in die ☐☐ Klasse.

7. **Wie sind Deine Leistungen in der Schule insgesamt?**

   ☐ sehr gut

   ☐ gut

   ☐ mittelmäßig

   ☐ schlecht

   ☐ sehr schlecht

8. Hast Du die Möglichkeit, ins Internet zu gehen? *(Mehrfachnennungen möglich)*

☐ Nein

☐ Ja

wenn ja, wo gehst Du meistens ins Internet?

☐ zu Hause

☐ in der Schule

☐ im Jugendclub

☐ in der Bücherei

☐ im Internetcafe

☐ andere Möglichkeit, wo_____?

Fragen zu Freundschaften und Deiner Familie

Als nächstes kommen ein paar Fragen zu Deinen Freundschaften und zu Deinen Kontakten mit anderen Menschen.

9. Wie viele Freunde und Freundinnen hast Du?

- ☐ ich habe mehr Freunde und Freundinnen als andere Jugendliche
- ☐ ich habe ähnlich viele Freunde und Freundinnen wie andere Jugendliche
- ☐ ich habe weniger Freunde und Freundinnen als andere Jugendliche
- ☐ ich habe keine Freunde und Freundinnen ***⇒ bitte weiter mit Frage 13***

10. Mit wem schließt Du am häufigsten Freundschaften?

- ☐ mit Mädchen
- ☐ mit Jungen
- ☐ mit Mädchen und Jungen
- ☐ mit Jugendlichen mit einer besonderen Geschlechtsentwicklung/ Intersexualität

11. Hast Du einen besten Freund oder eine beste Freundin?

- ☐ nein
- ☐ nein, aber ich hätte gerne eine/n
- ☐ ja, eine Freundin
- ☐ ja, einen Freund
- ☐ ja, eine beste Freundin und einen besten Freund
- ☐ weiß nicht

12. Hast Du einen festen Freund oder eine feste Freundin (Liebesbeziehung)?

- ☐ nein
- ☐ nein, aber ich hätte gerne eine/n
- ☐ ja, eine Freundin
- ☐ ja, einen Freund
- ☐ weiß nicht

13. Fragen zur wahrgenommenen sozialen Unterstützung ***(nach Laireiter, 1996)***

Es folgt nun eine Reihe von Aussagen, wie man Beziehungen von Menschen zu ihrer Familie und ihren Freunden beschreiben könnte. Uns interessiert, wie weit diese Aussagen Dein Verhältnis zu diesen Menschen beschreiben. Lies Dir deshalb bitte jeden der folgenden Sätze durch und beurteile, wie weit Du der jeweiligen Aussage zustimmst oder sie ablehnst.
Es gibt keine richtigen oder falschen Lösungen. Uns kommt es nur darauf an, zu erfahren, wie Du die einzelnen Aussagen aus Deiner Erfahrung beurteilst.
Wenn bei den folgenden Fragen „mein Freund/ meine Freundin" steht, meinen wir Deinen festen Freund/ Deine feste Freundin (Liebesbeziehung).
Falls Du gerade keinen festen Freund oder keine feste Freundin hast, lass die entsprechenden Fragen bitte aus.

	Ich stimme stark zu	Ich stimme zu	Ich stimme nicht zu	Ich stimme überhaupt nicht zu
Meine Freunde respektieren mich.	☐	☐	☐	☐
Meine Familie kümmert sich sehr stark um mich.	☐	☐	☐	☐
Mein Freund/ meine Freundin respektiert mich nicht.	☐	☐	☐	☐
Ich bin nicht wichtig für andere Menschen.	☐	☐	☐	☐
Meine Familie achtet mich sehr.	☐	☐	☐	☐
Man kann mich gut leiden.	☐	☐	☐	☐
Mein Freund/ meine Freundin ist mir gegenüber sehr fürsorglich.	☐	☐	☐	☐
Auf meine Freunde kann ich mich verlassen.	☐	☐	☐	☐
Meine Familie bewundert mich wirklich.	☐	☐	☐	☐
Ich werde von anderen Menschen respektiert.	☐	☐	☐	☐
Ich werde von meiner Familie herzlich geliebt.	☐	☐	☐	☐
Meine Freunde kümmern sich nicht um mein Wohlergehen.	☐	☐	☐	☐
Meine Familie verlässt sich auf mich.	☐	☐	☐	☐
Ich fühle mich sehr geachtet.	☐	☐	☐	☐

	Ich stimme stark zu	Ich stimme zu	Ich stimme nicht zu	Ich stimme überhaupt nicht zu
Wenn ich Unterstützung brauche kann ich mich auf meine Familie nicht verlassen.	☐	☐	☐	☐
Mein Freund/ meine Freundin achtet mich sehr.	☐	☐	☐	☐
Man bewundert mich.	☐	☐	☐	☐
Ich fühle mich mit Freunden stark verbunden.	☐	☐	☐	☐
Meine Freunde kümmern sich um mich.	☐	☐	☐	☐
Ich fühle mich von anderen Menschen geschätzt.	☐	☐	☐	☐
Meine Familie respektiert mich wirklich.	☐	☐	☐	☐
Mein Freund/ meine Freundin bewundert mich.	☐	☐	☐	☐
Meine Freunde und ich, wir sind wichtig füreinander.	☐	☐	☐	☐
Ich fühle mich geborgen und gut aufgehoben.	☐	☐	☐	☐
Würde ich morgen sterben, würden mich nur wenige Menschen vermissen	☐	☐	☐	☐
Mein Freund/ meine Freundin liebt mich innig.	☐	☐	☐	☐
Angehörigen meiner Familie fühle ich mich nicht nahe.	☐	☐	☐	☐
Meine Freunde und ich, wir haben einiges füreinander getan	☐	☐	☐	☐

Gibt es noch etwas Wichtiges, dass Du zu Deinen Freundinnen und Freunden loswerden möchtest? Dann schreib es einfach auf:

_____

_____

_____

_____

_____

Fragen zur Diagnose

In diesem Abschnitt stellen wir Dir Fragen zu Deiner besonderen Geschlechtsentwicklung. Hierbei interessiert uns, was Du weißt und wie Du davon erfahren hast.

14. Wie alt warst Du als Du zum ersten Mal von Deiner besonderen Geschlechtsentwicklung gehört hast?

☐ |_|_| Jahre

☐ weiß nicht

15. Wer hat Dir das erste Mal von Deiner besonderen Geschlechtsentwicklung erzählt?

☐ meine Mutter

☐ mein Vater

☐ meine Eltern gemeinsam

☐ meine Schwester/ mein Bruder

☐ meine Großvater/ meine Großmutter

☐ Arzt/ Ärztin

☐ Psychologe/ Psychologin

☐ andere/r, wer?_____

☐ weiß nicht

16. Weißt Du die genaue Diagnose (genaue Bezeichnung) für Deine besondere Geschlechtsentwicklung?

☐ nein ⇒***wenn Du keine genaue Diagnose weißt, mach bitte weiter mit Frage 18***

☐ Ja

17. Welche Diagnose (Bezeichnung) wurde Dir gesagt?

✍_____

_____

☐ Keine

18. Welche Bezeichnungen für die besondere Geschlechtsentwicklung kennst Du?

✍_____

_____

☐ Keine

19. Welchen Begriff verwendest Du und welcher Begriff gefällt Dir am besten?

✍_____

_____

20. Hast Du die Informationen zu der Diagnose (genaue Bezeichnung) verstanden?

- ☐ ich kann mich nicht mehr daran erinnern
- ☐ ich hatte das Gefühl, die Informationen vollständig verstanden zu haben
- ☐ ich hatte das Gefühl, einige der Informationen verstanden zu haben
- ☐ ich hatte das Gefühl, die Informationen nicht verstanden zu haben

21. Woher hast Du weitere Informationen zu Deiner besonderen Geschlechtsentwicklung bekommen? *(Mehrfachnennungen möglich)*

- ☐ ich habe mich noch nie um Informationen gekümmert
- ☐ von meinen Eltern
- ☐ von Verwandten/ Freunden
- ☐ durch Selbsthilfegruppen/ Elterninitiativen/ andere betroffene Personen
- ☐ aus Büchern/ Broschüren
- ☐ aus Zeitschriften/ Zeitungen
- ☐ aus dem Fernsehen
- ☐ durch das Internet
- ☐ durch andere Informationsquellen, welche?_____

22. Weißt Du, welche Chromosomen Du hast?

- ☐ nein
- ☐ ja, wenn ja, welche Chromosomen hast Du?
  - ☐ XX
  - ☐ XY
  - ☐ andere, welche?:_____

Gibt es zu der Diagnose der besonderen Geschlechtsentwicklung noch etwas Wichtiges, das Du loswerden möchtest? Dann schreib es einfach auf:

✍ _____
_____
_____
_____
_____

Fragen zu medizinischen und chirurgischen Behandlungen

Fast alle Menschen werden wegen ihrer besonderen Geschlechtsentwicklung von Ärzten behandelt und betreut. Einige Kinder und Jugendliche müssen oder sollen regelmäßig Medikamente einnehmen. Und viele Kinder und Jugendliche sind wegen ihrer besonderen Geschlechtsentwicklung bereits operiert worden oder eine Operation ist geplant. Das muss aber nicht bei allen Kindern und Jugendlichen so sein. Wir möchten gerne wissen, wie das bei Dir ist oder war.

23. Wurdest Du bisher wegen der besonderen Geschlechtsentwicklung operiert?

☐ nein ⇒ ***wenn Du noch nie operiert worden bist, mach bitte weiter mit Frage 27***

☐ ja

☐ weiß nicht

24. Wie oft wurdest Du wegen der besonderen Geschlechtsentwicklung operiert?

☐☐ mal

☐ weiß nicht

25. Was wurde bei Dir operiert?

☐ weiß nicht

_____

_____

_____

26. Wie findest Du die Ergebnisse Deiner Operationen?

☐ gut ☐ mittel ☐ unbefriedigend ☐ schlecht

27. Sind bei Dir Operationen geplant? Welche?

✍_____

_____

☐ weiß nicht

☐ bei mir sind keine Operationen geplant

28. Wurde Dir empfohlen, regelmäßig Dilatoren zu benutzen?

☐ nein

☐ ja, wenn ja, benutzt Du sie regelmäßig? ☐ ja ☐ nein

☐ weiß nicht

☐ betrifft mich nicht

29. Nimmst Du Medikamente wegen Deiner besonderen Geschlechtsentwicklung?

☐ ja

☐ nein ⇒ ***wenn Du keine Medikamente nimmst, bitte weiter mit Frage 32***

☐ weiß nicht

30. Wie regelmäßig nimmst Du die Medikamente ein?

- ☐ immer (mind. 6 von 7 Tagen)
- ☐ unregelmäßig (mind. 3 von 7 Tagen)
- ☐ selten (mind. 1 von 7 Tagen)
- ☐ nie
- ☐ weiß nicht

31. Weißt Du warum Du regelmäßig Medikamente nehmen musst? *(Mehrfachnennungen möglich)*

- ☐ nein
- ☐ ja, wenn ja:
  - ☐ damit mein Körper männlicher aussieht
  - ☐ damit mein Körper weiblicher aussieht
  - ☐ damit ich meine „Tage“ bekomme
  - ☐ damit ich später Kinder bekommen kann
  - ☐ damit ich später Geschlechtsverkehr haben kann
  - ☐ um Salzverlustkrisen zu verhindern
  - ☐ sonstiges:_____

32. Hast Du einen Arzt/ eine Ärztin, der/ die sich regelmäßig um die besondere Geschlechtsentwicklung kümmert?

- ☐ nein
- ☐ ja, wenn ja:

  Was für ein Arzt/ Ärztin ist das (z.B. Chirurg, Kinder- oder Jugendarzt)?

  _____

33. Kennst Du einen Arzt oder eine Ärztin mit dem oder der Du über die besondere Geschlechtsentwicklung reden kannst?

- ☐ ja
- ☐ nein, aber ich brauche auch keinen Arzt oder keine Ärztin zum Reden
- ☐ nein, aber ich wünsche mir einen Arzt/ eine Ärztin zum Reden

Gibt es zu Operationen und Behandlungen wegen Deiner besonderen Geschlechtsentwicklung noch etwas Wichtiges, das Du loswerden möchtest? Dann schreib es einfach auf:

✍ _____
_____
_____
_____
_____

Fragen zur Sexualität

Wir möchten Dir jetzt einige Fragen zur Sexualität stellen. Einige Jugendliche haben bestimmte Erfahrungen schon gemacht und andere noch nicht. Bei diesen Fragen gibt es kein Richtig oder Falsch und vor allem kein Gut oder Schlecht!
Auch wenn es sich bei Sexualität um ein sehr persönliches Thema handelt, möchten wir Dich bitten, diese Fragen zu beantworten. Niemand erfährt, was Du dort ankreuzt! Die Antworten von Dir werden vertraulich behandelt!

34. Hast Du als Kind Doktorspiele gespielt?

☐ nein ☐ ich kann mich nicht erinnern ☐ ja

wenn ja, wie alt warst Du damals? ☐☐ Jahre

35. Hast Du Dich schon mal verliebt?

☐ nein ☐ ja wenn ja, wie alt warst Du beim ersten Mal ☐☐ Jahre

36. In wen hast Du Dich bisher verliebt?

☐ in Mädchen

☐ in Jungen

☐ in Mädchen und Jungen

☐ ich habe mich noch nie verliebt

☐ ich weiß nicht

37. Hast Du Dich schon mal mit einem Jungen/ Mädchen verabredet, in den oder das Du verliebt warst?

☐ nein ☐ ja wenn ja, wie alt warst Du beim ersten Mal ☐☐ Jahre

38. Hast Du schon mal jemanden mit Zungenkuss geküsst?

☐ nein ☐ ja wenn ja, wie alt warst Du beim ersten Mal ☐☐ Jahre

39. Hast Du schon mal mit einem Jungen/ einem Mädchen geschmust?

☐ nein ☐ ja wenn ja, wie alt warst Du beim ersten Mal ☐☐ Jahre

40. Hast Du schon mal Petting gemacht?
(Sich zärtlich zu streicheln, zu schmusen und sich auf diese Weise Lust machen, nennt man Petting. Man kann sich auch gegenseitig zum Orgasmus bringen und viel Spaß haben.)

☐ nein ☐ ja wenn ja, wie alt warst Du beim ersten Mal ☐☐ Jahre

41. Hattest Du schon mal Geschlechtsverkehr?

☐ nein ☐ ja wenn ja, wie alt warst Du beim ersten Mal ☐☐ Jahre

42. Hast Du Dich schon mal selbst befriedigt?

☐ nein ☐ ja wenn ja, wie alt warst Du beim ersten Mal ☐☐ Jahre

Befriedigst Du Dich regelmäßig selbst? ☐ nein ☐ ja

43.	**Sexualität...** *(Bitte kreuze an, ob die folgenden Fragen zur Sexualität auf Dich zutreffen!)*	trifft voll zu	trifft etwas zu	trifft wenig zu	trifft überhaupt nicht zu
	...ist etwas Schönes	☐	☐	☐	☐
	...ist etwas Wichtiges	☐	☐	☐	☐
	...ist ein peinliches Thema	☐	☐	☐	☐
	...macht mir Angst	☐	☐	☐	☐
	...interessiert mich nicht	☐	☐	☐	☐

44. Über welche der folgenden Themen möchtest Du persönlich noch mehr wissen?

☐ wie man dem Freund oder der Freundin Gefühle zeigt

☐ wie andere über Sexualität denken

☐ wie man seine sexuellen Wünsche sagt

☐ wie man seine sexuellen Wünsche befriedigen kann

☐ über schwule Liebe

☐ über lesbische Liebe

45. Dein Körper *(nach Lindgren & Pauly, 1975)*

Bitte kreuze in der nachfolgenden Tabelle an, welche Aussage Deine Gefühle in Bezug auf den genannten Körperteil am besten beschreibt.
Für jedes Körperteil hast Du folgende Antwortmöglichkeiten: 1. sehr zufrieden, 2. zufrieden, 3. weiß nicht, 4. unzufrieden, 5. sehr unzufrieden. Mache Dein Kreuz bitte in der Spalte, die Deinem Gefühl entspricht.

	sehr zufrieden	zufrieden	weiß nicht	un-zufrieden	sehr un-zufrieden
Nase	☐	☐	☐	☐	☐
Schultern	☐	☐	☐	☐	☐
Hüften	☐	☐	☐	☐	☐
Kinn	☐	☐	☐	☐	☐
Waden	☐	☐	☐	☐	☐
Brust	☐	☐	☐	☐	☐
Hände	☐	☐	☐	☐	☐
Adamsapfel (Kehlkopfvorsprung)	☐	☐	☐	☐	☐
Hodensack/ Vagina	☐	☐	☐	☐	☐
Größe	☐	☐	☐	☐	☐
Oberschenkel	☐	☐	☐	☐	☐

	sehr zufrieden	zufrieden	weiß nicht	un-zufrieden	sehr un-zufrieden
Arme	☐	☐	☐	☐	☐
Augenbraue	☐	☐	☐	☐	☐
Penis/ Klitoris	☐	☐	☐	☐	☐
Taille	☐	☐	☐	☐	☐
Muskeln	☐	☐	☐	☐	☐
Pobacken	☐	☐	☐	☐	☐
Gesichtsbehaarung	☐	☐	☐	☐	☐
Gesicht	☐	☐	☐	☐	☐
Gewicht	☐	☐	☐	☐	☐
Bizeps	☐	☐	☐	☐	☐
Hoden/ Eierstöcke-Uterus	☐	☐	☐	☐	☐
Haare	☐	☐	☐	☐	☐
Stimme	☐	☐	☐	☐	☐
Füße	☐	☐	☐	☐	☐
Figur	☐	☐	☐	☐	☐
Körperbehaarung	☐	☐	☐	☐	☐
Brustkorb	☐	☐	☐	☐	☐
Aussehen	☐	☐	☐	☐	☐
Statur	☐	☐	☐	☐	☐

Gibt es zur Sexualität noch etwas Wichtiges, das Du loswerden möchtest? Dann schreib es einfach auf:

✍ _____

_____

Fragen zum Umgang und Erfahrungen mit der besonderen Geschlechtsentwicklung

Wir würden jetzt gerne erfahren, ob Du anderen von der besonderen Geschlechtsentwicklung erzählst. Es ist allein Deine Entscheidung ob und wann und wie viel Du anderen Menschen darüber erzählst. Auch bei diesen Fragen gibt es keine richtigen und keine falschen Antworten!

46. Wer weiß von der besonderen Geschlechtsentwicklung? ***(Mehrfachnennungen möglich)***

- ☐ meine Mutter
- ☐ mein Vater
- ☐ meine Großeltern
- ☐ meine Geschwister
- ☐ nur meine besten Freunde
- ☐ meine Clique
- ☐ einige Lehrer und Lehrerinnen
- ☐ einige Verwandte
- ☐ alle Verwandte
- ☐ Freunde meiner Eltern
- ☐ andere, wer? *(Bitte nenne nicht den Namen der Person)*_____

47. Wie oft denkst Du an die besondere Geschlechtsentwicklung?

- ☐ täglich
- ☐ 1-2 mal in der Woche
- ☐ bei Klinik- oder Arztbesuchen
- ☐ fast nie

Im Anschluss stehen ein paar Aussagen. Wir möchten Dich bitten, anzukreuzen, inwieweit diese Aussagen auf <u>Dich</u> zutreffen.

		trifft voll zu	trifft etwas zu	trifft wenig zu	trifft überhaupt nicht zu
48.	**Mit meinen Eltern kann ich offen über meine besondere Geschlechtsentwicklung sprechen.**	☐	☐	☐	☐
49.	**Ich möchte nicht, dass meine Eltern mit anderen über meine besondere Geschlechtsentwicklung sprechen.**	☐	☐	☐	☐

50.	**Mit meinen Freundinnen und Freunden kann ich offen über meine besondere Geschlechtsentwicklung reden.**	☐	☐	☐	☐
51.	**Es macht mir Angst, meinem festen Freund/ meiner festen Freundin von der besonderen Geschlechtsentwicklung zu erzählen**	☐	☐	☐	☐
52.	**Meine besondere Geschlechtsentwicklung ist mir peinlich.**	☐	☐	☐	☐
53.	**Ich bin wegen der besonderen Geschlechtsentwicklung schon ausgelacht oder gehänselt worden.**	☐	☐	☐	☐
54.	**Ich finde es unangenehm, mich vor anderen umzuziehen.**	☐	☐	☐	☐
55.	**Es gibt Veränderungen in meinem Körper, die mir unangenehm sind.**	☐	☐	☐	☐
56.	**Ich mag mich, wie ich bin.**	☐	☐	☐	☐
55.	**Ich gehe nicht gerne zum Schwimmen.**	☐	☐	☐	☐

Vielen Dank für Dein Vertrauen!!!!!!

2.2. KINDL^R Fragebogen zur Erfassung der Lebensqualität bei Kindern und Jugendlichen, Kiddo- KINDL^R Selbstbeurteilung: 13-16 Jahre

Wir möchten gerne wissen, wie es Dir zur Zeit geht. Dazu haben wir uns einige Fragen ausgedacht und bitten Dich um Deine Antwort.

- ***Lies bitte jede Frage durch,***
- ***überlege, wie es bei Dir in der letzten Woche war,***
- ***kreuze die Antwort an, die am besten zu Dir passt.***

Es gibt keine richtigen oder falschen Antworten.
Wichtig ist uns <u>Deine</u> Meinung!

<u>Ein Beispiel:</u>	nie	selten	manchmal	oft	immer
In der letzten Woche habe ich gerne Musik gehört.	☐	☐	☐	☐	☐

Jetzt geht es los!

Zuerst möchten wir etwas über Deinen Körper wissen, ...

In der letzten Woche...	nie	selten	manchmal	oft	immer
1. ... habe ich mich krank gefühlt.	☐	☐	☐	☐	☐
2. ... hatte ich Schmerzen.	☐	☐	☐	☐	☐
3. ... war ich müde und schlapp.	☐	☐	☐	☐	☐
4. ... hatte ich viel Kraft und Ausdauer.	☐	☐	☐	☐	☐

... dann etwas darüber, wie Du Dich fühlst ...

In der letzten Woche...	nie	selten	manchmal	oft	immer
1. ... habe ich viel gelacht und Spaß gehabt.	☐	☐	☐	☐	☐
2. ... war mir langweilig.	☐	☐	☐	☐	☐
3. ... habe ich mich alleine gefühlt.	☐	☐	☐	☐	☐
4. ... habe ich mich ängstlich und unsicher gefühlt.	☐	☐	☐	☐	☐

... und was Du selbst von Dir hältst.

In der letzten Woche...	nie	selten	manchmal	oft	immer
1. ... war ich stolz auf mich.	☐	☐	☐	☐	☐
2. ... fühlte ich mich wohl in meiner Haut.	☐	☐	☐	☐	☐
3. ... mochte ich mich selbst leiden.	☐	☐	☐	☐	☐
4. ... hatte ich viele gute Ideen.	☐	☐	☐	☐	☐

In den nächsten Fragen geht es um Deine Familie ...

In der letzten Woche...	nie	selten	manchmal	oft	Immer
1. ... habe ich mich mit meinen Eltern gut verstanden.	☐	☐	☐	☐	☐
2. ... habe ich mich zu Hause wohl gefühlt.	☐	☐	☐	☐	☐
3. ... hatten wir schlimmen Streit zu Hause.	☐	☐	☐	☐	☐
4. ... fühlte ich mich durch meine Eltern eingeschränkt.	☐	☐	☐	☐	☐
4. ...	☐	☐	☐	☐	☐

... und danach um Freunde.

In der letzten Woche...	nie	selten	manchmal	oft	Immer
1. ... habe ich etwas mit Freunden zusammen gemacht.	☐	☐	☐	☐	☐
2. ... bin ich bei den anderen „gut angekommen“.	☐	☐	☐	☐	☐
3. ... habe ich mich mit meinen Freunden gut verstanden.	☐	☐	☐	☐	☐
4. ... hatte ich das Gefühl, dass ich anders bin als die anderen.	☐	☐	☐	☐	☐

Nun möchten wir noch etwas über die Schule wissen.

In der letzten Woche...		nie	selten	manchmal	oft	immer
1.	... habe ich die Aufgaben in der Schule gut geschafft.	☐	☐	☐	☐	☐
2.	... hat mich der Unterricht interessiert.	☐	☐	☐	☐	☐
3.	... habe ich mir Sorgen um meine Zukunft gemacht.	☐	☐	☐	☐	☐
4.	... habe ich Angst vor schlechten Noten gehabt.	☐	☐	☐	☐	☐

VIELEN DANK FÜR DEINE MITARBEIT

2.3. Strengths and Health Questionnaire (SDQ), Selbstbeurteilung 11-16 Jahre

Wir möchten Dir nun einige Fragen zu Deinem Verhalten und Deinem seelischen Befinden stellen.
Bitte markiere zu jedem Punkt „Nicht zutreffend“, “Teilweise zutreffend” oder “Eindeutig zutreffend”. Beantworte bitte alle Fragen so gut Du kannst, selbst wenn Du Dir nicht ganz sicher bist oder Dir eine Frage merkwürdig vorkommt. Bitte berücksichtige bei der Antwort Dein Verhalten im letzten halben Jahr.

		nicht zutreffend	teilweise zutreffend	eindeutig zutreffend
1.	Ich versuche, nett zu anderen Menschen zu sein, ihre Gefühle sind mir wichtig.	☐	☐	☐
2.	Ich bin oft unruhig; ich kann nicht lange stillsitzen.	☐	☐	☐
3.	Ich habe häufig Kopfschmerzen, Bauchschmerzen; mir wird oft schlecht.	☐	☐	☐
4.	Ich teile normalerweise mit anderen (Süßigkeiten, Spielzeug, Buntstifte usw.).	☐	☐	☐
5.	Ich werde leicht wütend; ich verliere oft meine Beherrschung.	☐	☐	☐
6.	Ich bin meistens für mich alleine: ich beschäftige mich lieber mit mir selber.	☐	☐	☐
7.	Normalerweise tue ich, was man mir sagt.	☐	☐	☐
8.	Ich mache mir häufig Sorgen.	☐	☐	☐
9.	Ich bin hilfsbereit, wenn andere verletzt, krank oder betrübt sind.	☐	☐	☐
10.	Ich bin dauernd in Bewegung und zappelig.	☐	☐	☐
11.	Ich habe einen oder mehrere gute Freunde oder Freundinnen.	☐	☐	☐
12.	Ich schlage mich häufig; ich kann andere zwingen zu tun, was ich will.	☐	☐	☐
13.	Ich bin oft unglücklich oder niedergeschlagen; ich muss häufig weinen.	☐	☐	☐
14.	Ich bin allgemeinen bei anderen beliebt.	☐	☐	☐

		nicht zutreffend	teilweise zutreffend	eindeutig zutreffend
15.	Ich lasse mich leicht ablenken; ich finde es schwer, mich zu konzentrieren.	☐	☐	☐
16.	Neue Situationen machen mich nervös; ich verliere leicht das Selbstvertrauen.	☐	☐	☐
17.	Ich bin nett zu jüngeren Kindern.	☐	☐	☐
18.	Andere behaupten, dass ich lüge oder mogele.	☐	☐	☐
19.	Ich werde von anderen gehänselt oder schikaniert.	☐	☐	☐
20.	Ich helfe anderen oft freiwillig (Eltern, Lehrern oder anderen Kindern).	☐	☐	☐
21.	Ich denke nach, bevor ich handle.	☐	☐	☐
22.	Ich nehme Dinge, die mir nicht gehören (von zu Hause, in der Schule oder anderswo).	☐	☐	☐
23.	Ich komme besser mit Erwachsenen aus als mit Gleichaltrigen.	☐	☐	☐
24.	Ich habe viele Ängste, ich fürchte mich leicht.	☐	☐	☐
25.	Was ich angefangen habe, mache ich zu Ende; ich kann mich lange genug konzentrieren.	☐	☐	☐

2.4. Utrecht Gender Dysphoric Scale (UGDS) für Mädchen

Dieser Fragebogen enthält Aussagen, die auf Dich zutreffen können oder nicht.
Bitte kreuze die Antwort an, die am ehesten auf Dich zutrifft.

Wir geben Dir hier ein Beispiel: Ich mag klassische Musik

trifft völlig zu	trifft ein wenig zu	ich weiß nicht	trifft eher nicht zu	trifft gar nicht zu
☐	☒	☐	☐	☐

Diese Antwort kreuzt Du an, wenn Du klassische Musik *ein bisschen* magst.

		trifft völlig zu	trifft ein wenig zu	ich weiß nicht	trifft eher nicht zu	trifft gar nicht zu
1.	Ich benehme mich am liebsten wie ein Mann.	☐	☐	☐	☐	☐
2.	Immer, wenn ich wie eine Frau behandelt werde, fühle ich mich gekränkt.	☐	☐	☐	☐	☐
3.	Ich finde es schön, als Frau durchs Leben zu gehen.	☐	☐	☐	☐	☐
4.	Ich wünsche mir immer, wie ein Mann behandelt zu werden.	☐	☐	☐	☐	☐
5.	Ein Leben als Mann ist für mich attraktiver als ein Leben als Frau.	☐	☐	☐	☐	☐
6.	Ich fühle mich unglücklich, weil ich mich wie eine Frau benehmen muss.	☐	☐	☐	☐	☐
7.	Ich erfahre das Leben als Frau als positiv.	☐	☐	☐	☐	☐
8.	Ich schaue mich gerne nackt im Spiegel an.	☐	☐	☐	☐	☐
9.	Ich finde es schön, mich sexuell als Frau zu verhalten.	☐	☐	☐	☐	☐
10.	Ich finde es scheußlich, meine Menstruation zu haben, weil es mein Frau-Sein betont.	☐	☐	☐	☐	☐
11.	Ich finde es unangenehm, Brüste zu haben.	☐	☐	☐	☐	☐
12.	Ich wäre lieber als Junge geboren.	☐	☐	☐	☐	☐

2.5. Utrecht Gender Dysphoric Scale (UGDS) für Jungen

Dieser Fragebogen enthält Aussagen, die auf Dich zutreffen können oder nicht.
Bitte kreuze die Antwort an, die am ehesten auf Dich zutrifft.

Wir geben Dir hier ein Beispiel: Ich mag klassische Musik

trifft völlig zu	trifft ein wenig zu	ich weiß nicht	trifft eher nicht zu	trifft gar nicht zu
☐	☒	☐	☐	☐

Diese Antwort kreuzt Du an, wenn Du klassische Musik *ein bisschen* magst.

		trifft völlig zu	trifft ein wenig zu	ich weiß nicht	trifft eher nicht zu	trifft gar nicht zu
1.	Das Leben ist für mich völlig sinnlos, wenn ich als Mann leben muss.	☐	☐	☐	☐	☐
2.	Immer, wenn ich wie ein Mann behandelt werde, fühle ich mich gekränkt.	☐	☐	☐	☐	☐
3.	Ich bin unglücklich, wenn mich jemand mit “Herr” anredet.	☐	☐	☐	☐	☐
4.	Ich bin unglücklich, weil ich einen Männerkörper habe.	☐	☐	☐	☐	☐
5.	Die Vorstellung, dass ich immer ein Mann sein werde, finde ich sehr schlimm.	☐	☐	☐	☐	☐
6.	Ich ekele mich vor mir, weil ich ein Mann bin.	☐	☐	☐	☐	☐
7.	Ich fühle mich immer und überall unwohl mit meinem Mann-Sein.	☐	☐	☐	☐	☐
8.	Das Leben hat für mich nur dann einen Sinn, wenn ich als Frau leben kann.	☐	☐	☐	☐	☐
9.	Es ist mir zuwider, im Stehen zu pinkeln.	☐	☐	☐	☐	☐
10.	Ich bin unzufrieden mit meinem Bart, weil ich dadurch männlich aussehe.	☐	☐	☐	☐	☐
11.	Es ist mir unangenehm, eine Erektion zu bekommen.	☐	☐	☐	☐	☐
12.	Es wäre besser, nicht mehr zu leben, statt als Mann zu leben.	☐	☐	☐	☐	☐

2.6. Copingfragebogen für Kinder & Jugendliche (CODI)

Denke an Situationen, als Du aufgrund Deiner _____ genervt oder gestresst warst. Unten findest Du eine Liste, wie Kinder und Jugendliche möglicherweise mit solchen Situationen umgehen.

Bitte sage uns, wie oft Du gewöhnlich diese Dinge machst oder diese Gedanken in Bezug auf Deine _____ hast.

	nie	selten	manchmal	oft	immer
1. Ich versuche, meine _____ zu vergessen.	☐	☐	☐	☐	☐
2. Ich tue so, als ob ich keine_____ _____habe.	☐	☐	☐	☐	☐
3. Ich versuche, nicht an meine _____ _____zu denken.	☐	☐	☐	☐	☐

	nie	selten	manchmal	oft	immer
5. Ich glaube, dass Vertrauen in Gott mir hilft.	☐	☐	☐	☐	☐
6. Ich bete, dass meine _____ weggeht.	☐	☐	☐	☐	☐
7. Ich erfahre so viel wie möglich über meine _____.	☐	☐	☐	☐	☐
8. Ich sage mir, dass sogar berühmte Leute _____ haben.	☐	☐	☐	☐	☐
9. Ich denke an schlimmere Situationen.	☐	☐	☐	☐	☐

	nie	selten	manchmal	oft	immer
10. Ich bin wütend.	☐	☐	☐	☐	☐
11. Ich weine.	☐	☐	☐	☐	☐
12. Ich bin frustriert.	☐	☐	☐	☐	☐
13. Ich schäme mich, _____ zu haben.	☐	☐	☐	☐	☐
14. Ich finde es ungerecht, dass ich _____ _____habe.	☐	☐	☐	☐	☐
15. Ich wache nachts auf und denke an schreckliche Dinge.	☐	☐	☐	☐	☐

	nie	selten	manchmal	oft	immer
16. Ich akzeptiere meine _____.	☐	☐	☐	☐	☐
17. Ich habe mich an meine _____ gewöhnt.	☐	☐	☐	☐	☐
18. Ich kann mit meiner _____ umgehen.	☐	☐	☐	☐	☐
19. Ich komme mit meiner _____ gut zurecht.	☐	☐	☐	☐	☐
20. Ich nehme meine Situation mit Humor.	☐	☐	☐	☐	☐
21. Ich betrachte meine _____ gelassen.	☐	☐	☐	☐	☐

	nie	selten	manchmal	oft	immer
22. Ich hoffe, dass meine _____ weggehen wird.	☐	☐	☐	☐	☐
23. Ich möchte, dass meine _____ aufhört.	☐	☐	☐	☐	☐
24. Ich wünsche mir, ich hätte nicht_____ _____.	☐	☐	☐	☐	☐

	nie	selten	manchmal	oft	immer
25. Ich glaube, meine _____ ist nicht so schlimm.	☐	☐	☐	☐	☐
26. Meine _____ ist mir egal.	☐	☐	☐	☐	☐
27. Ich denke, meine _____ ist keine große Sache.	☐	☐	☐	☐	☐
28. Ich vergesse, dass ich _____ habe.	☐	☐	☐	☐	☐

Insgesamt, wie gut kommst Du mit Deiner_____ zurecht?

	1	2	3	4	5
29. 1 = gar nicht gut 5 = sehr gut	☐	☐	☐	☐	☐

VIELEN DANK FÜR DEINE MITARBEIT

2.7. Fragebogen "Medizinische Daten"

Klinische Evaluationsstudie:
Medizinische und chirurgische Behandlungsergebnisse, psychosexuelle Entwicklung und gesundheitsbezogene Lebensqualität bei Störungen der somatosexuellen Differenzierung

Studienleiterin: PD Dr. med. Ute Thyen
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck,
Klinik für Kinder und Jugendmedizin
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck

NETZWERK
INTERSEXUALITÄT
Studienzentren:
PD Dr. med. U. Thyen
Universität Lübeck
PD Dr. K. Mohnike
Otto-Guericke-Universität Magdeburg
Dr. med. A. Richter-Unruh
Universität Duisburg-Essen
Prof. Dr. med. H.G. Dörr
Friedrich-Alexander-Universität Erlangen
Studiensekretariat: S. Lorenz
e-mail: lorenz@paedia.ukl.mu-luebeck.de
Tel.: 0451- 5002596
Fax: 0451- 5006867

MEDIZINISCHE DATEN FÜR DIE KLINISCHE EVALUATIONSSTUDIE IM NETZWERK INTERSEXUALITÄT

Sehr geehrter Kollege, sehr geehrte Kollegin,
wir möchten Sie bitten, diesen Fragebogen zur medizinischen Versorgungsperson Ihres Patienten oder Ihrer Patientin auszufüllen.
Nähere Informationen zur Bearbeitung des vorliegenden Fragebogens entnehmen Sie bitte dem „Informationsblatt für Ärzte und Ärztinnen zum Fragebogen Medizinische Daten", der sich im Anhang befindet.

1. Wer füllt diesen Fragebogen aus?

Name: _____
Facharzt/ -ärztin für:_____
Subspezialisierung/ Zusatzbezeichnung/ Schwerpunkt: _____
Adresse: _____
Telefonnummer:_____

Name: _____
Facharzt/ -ärztin für:_____
Subspezialisierung/ Zusatzbezeichnung/ Schwerpunkt: _____
Adresse: _____
Telefonnummer:_____

Name: _____
Facharzt/ -ärztin für:_____
Subspezialisierung/ Zusatzbezeichnung/ Schwerpunkt: _____
Adresse: _____
Telefonnummer:_____

2. Geburtsdatum des Kindes bzw. des Patienten/ der Patientin

T	T	M	M	J	J	J	J

Schwangerschaft & Geburtsverlauf

3. Wie ist die leibliche Mutter des Kindes bzw. des/ der Patienten/in schwanger geworden?

☐ nicht bekannt

☐ auf »natürlichem« Weg

☐ durch Hormonstimulation

☐ durch homologe Insemination

☐ durch heterologe Insemination

☐ Künstliche Befruchtung außerhalb des Körpers

☐ IVF

☐ ICSI

4. Wurde eine Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie durchgeführt?

☐ nicht bekannt

☐ Nein

☐ ja, Befunde:_____

5. Hat die leibliche Mutter während der Schwangerschaft Medikamente genommen?

☐ nicht bekannt

☐ Nein

☐ ja, folgende:_____

6. In welcher Schwangerschaftswoche wurde das Kind bzw. der/ die Patient/in geboren?

☐ nicht bekannt

☐☐. Schwangerschaftswoche

7. Geburtsmodus

☐ nicht bekannt

☐ spontan ☐ Sektio ☐ Vakuumextraktion ☐ Forceps

8. Geburtsgewicht

☐ nicht bekannt

☐☐☐☐ g

9. Geburtsgröße

☐ nicht bekannt

☐☐ cm

10. Kopfumfang bei der Geburt

☐ nicht bekannt

☐☐ cm

11. Apgar-Index 5'/10'

☐ nicht bekannt

5 min: ☐☐ 10 min: ☐☐

12. pH-Wert der Nabelarterie

☐ nicht bekannt

☐, ☐☐

13. Traten perinatal Komplikationen auf?

☐ nicht bekannt

☐ Nein

☐ ja, und zwar _____

Diagnostik untypische Geschlechtsentwicklung und initialer Befund

14. In welchem Alter des/ der Patientin/ Patienten wurde eine Störung der somatosexuellen Differenzierung vermutet?

☐ nicht bekannt

☐ Pränatal

☐ bei der Geburt

☐☐ Jahre ☐☐ Monate

15. Was führte zu der Verdachtsdiagnose?

☐ nicht bekannt

☐ auffällige äußere Geschlechtsorgane bei der Geburt

☐ Neugeborenenscreening

☐ Salzverlust

☐ Chromosomensatz pränatal bekannt, Genitalbefund postnatal abweichend

☐ Wachstumsstörungen (Kleinwuchs, Hochwuchs)

☐ Leistenbruch

☐ Primäre Amenorrhoe

☐ ausbleibende Pubertätsentwicklung

☐ Vergrößerung der Klitoris

☐ Auftreten des Stimmbruchs während der Pubertät

☐ Bartwuchs/vermehrter Haarwuchs während der Pubertät

☐ gynäkologische Untersuchung

☐ urologische Untersuchung

☐ chirurgischer Eingriff wegen anderer Erkrankung

☐ Fälle von Intersexualität in der Familiengeschichte

☐ anderes:_____

16. Ergebnis der Chromosomenanalyse?

☐ nicht bekannt

☐ Bisher wurde keine Chromosomenanalyse durchgeführt

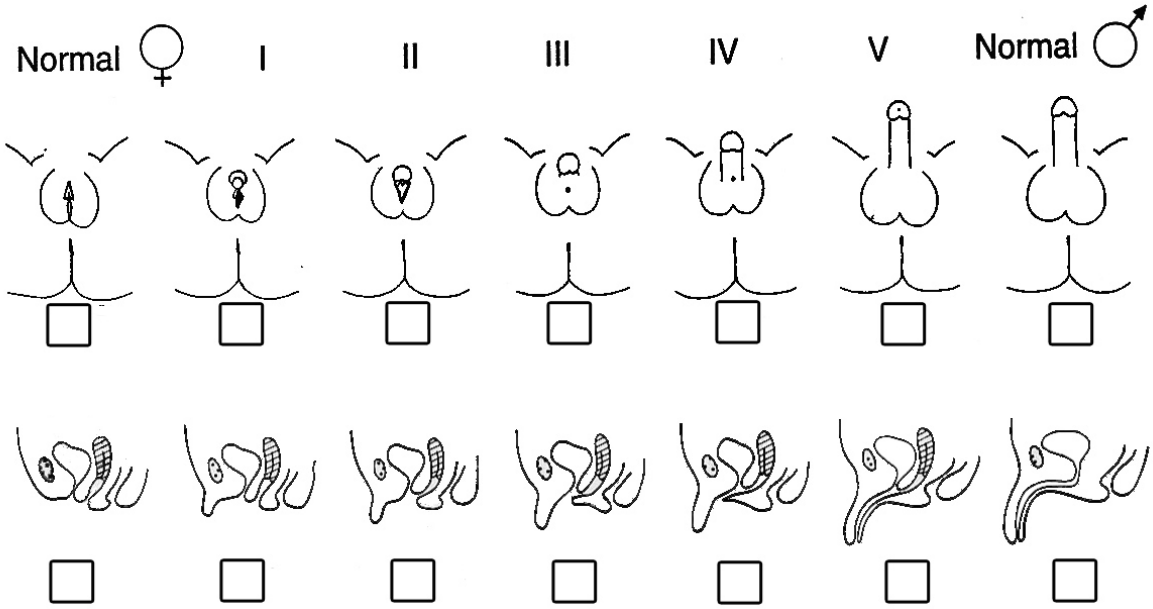
☐ 46,XX ☐ 46,XY ☐ anderer:_____

Äußeres Genitale

Folgende Angaben (Fragen 17-21) beziehen sich auf den Zeitpunkt des ersten Verdachtes, unabhängig vom Alter!

17. Genitaltyp nach Prader zum Zeitpunkt der <u>Verdachtsdiagnose</u> (*Bei Karyotyp 46,XY bitte nur die obere Zeile -äußere Geschlechtsorgane- bearbeiten, bei Karyotyp 46,XX bitte auch Angaben zu den inneren Geschlechtsorganen – untere Zeile*)

☐ nicht bekannt

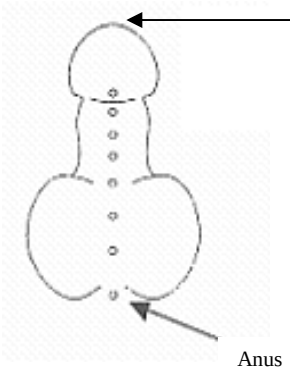


18. Hypospadie

☐ nicht bekannt

☐ nicht vorhanden ☐ vorhanden

<u>falls vorhanden:</u> (*Bitte klassifizieren Sie die Hypospadie anhand der Zeichnung!*)



☐ glandulär
☐ koronar

☐ penile

☐ skrotal

19. Scrotum

☐ nicht vorhanden ☐ vorhanden

falls vorhanden:

☐ normal ☐ hypoplastisch ☐ gespalten ☐ gefältelt ☐ pigmentiert

20. Position der Hoden

☐ nicht bekannt

☐ nicht vorhanden ☐ vorhanden

falls vorhanden:	rechts	links
☐ nicht palpabel	☐	☐
☐ inguinal	☐	☐
☐ skrotal	☐	☐

21. Große Labien

☐ nicht vorhanden ☐ vorhanden

falls vorhanden:

☐ normal ☐ hypoplastisch ☐ fusioniert ☐ pigmentiert ☐ gefältelt

Inneres Genitale

a) Müllersche Strukturen

22. Uterus

☐ nicht bekannt

☐ nicht vorhanden ☐ vorhanden

falls vorhanden: ☐ normal ☐ hypoplastisch ☐ fehlgebildet

23. Tuben

☐ nicht bekannt

☐ nicht vorhanden

☐ rechts vorhanden ☐ links vorhanden

24. Vagina

☐ nicht bekannt

☐ nicht vorhanden ☐ vorhanden

falls vorhanden: ☐ normal ☐ hypoplastisch

b) Wolffsche Strukturen

25. Samenleiter

☐ nicht bekannt

☐ nicht vorhanden

☐ rechts vorhanden ☐ links vorhanden

26. Nebenhoden

☐ nicht bekannt

☐ nicht vorhanden

☐ rechts vorhanden ☐ links vorhanden

27. Samenbläschen

☐ nicht bekannt

☐ nicht vorhanden ☐ vorhanden

28. Prostata

☐ nicht bekannt

☐ nicht vorhanden ☐ vorhanden

falls vorhanden: ☐ normal ☐ hypoplastisch

29. Utriculuszyste

☐ nicht bekannt

☐ nicht vorhanden ☐ vorhanden

Gonaden

30. Histologie der Keimdrüsen

☐ nicht bekannt

☐ Bisher wurde keine Histologie der Gonaden durchgeführt

Gonade rechts

☐ testikuläres Gewebe

☐ ovarielles Gewebe

☐ Ovotestes

☐ Streakgonaden

☐ gemischte Gonadendysgenesie

Gonade links

☐ testikuläres Gewebe

☐ ovarielles Gewebe

☐ Ovotestes

☐ Streakgonaden

☐ gemischte Gonadendysgenesie

31. Richtungsweisender endokrinologischer Befund zum Zeitpunkt der Verdachtsdiagnose?

☐ nicht bekannt

Befund:_____

_____

_____

32. Gab es zusätzlich zu den bereits beschriebenen Auffälligkeiten im Genitalbereich Fehlbildungen in folgenden Bereichen?

☐ nicht bekannt

☐ nein

☐ Niere, welche:_____

☐ ableitende Harnwege, welche_____

☐ Gastrointestinaltrakt, welche_____

☐ Anus, Rektum, welche_____

☐ Extremitäten, welche_____

☐ Wirbelsäule/ Rückenmark, welche_____

☐ ZNS, welche_____

☐ Sinnesorgane, welche_____

☐ andere:_____

<u>Familienanamnese/ Genetik</u>

33. Gibt es in der Familienanamnese Auffälligkeiten in Bezug auf Intersexualität und Infertilität (z.B. Hypospadie, Amenorrhoe, Unfruchtbarkeit)**?**

☐ nicht bekannt

☐ Nein

☐ ja, und zwar:_____

34. Hat eine humangenetische Beratung stattgefunden?

☐ nicht bekannt

☐ nein, *⇒ bitte weiter mit Frage 36*

☐ Ja

35. Wer wurde humangenetisch beraten?

☐ pränatale Beratung der Eltern

☐ postnatale Beratung der Eltern

☐ Beratung des Patienten/ der Patientin

☐ andere: (z.B. Schwester der Mutter)

36. Welche molekular-genetische Untersuchung wurde durchgeführt?

☐ nicht bekannt

☐ Bisher wurde keine molekular-genetische Untersuchung durchgeführt

☐ Chromosomenanalyse

☐ FISH

☐ Gentest

37. Sind die Eltern blutsverwandt?

☐ nicht bekannt

☐ nein

☐ ja,
Verwandschaftsgrad:_____

Falls vorhanden, bitte Familienstammbaum und/ oder Ergebnis der humangenetischen Beratung im Anhang beifügen!

Behandlungsgeschichte des Patienten/ der Patientin im Zusammenhang mit untypischer Geschlechtsentwicklung

<u>Operationen zur Korrektur der inneren und äußeren Geschlechtsorgane</u>

38. In welche Richtung wurden Operationen durchgeführt?

☐ Maskulinisierung

☐ Feminisierung

☐ bisher keine chirurgischen Eingriffe, sind aber für die Zukunft geplant

☐ bisher keine chirurgischen Eingriffe *wenn bisher keine chirurgischen Eingriffe vorgenommen wurden, weiter mit Frage 44*

39. Anzahl der ursprünglich geplanten Operationen?

☐ nicht bekannt

☐ primär einzeitig ☐ primär zweizeitig ☐ primär mehrzeitig

40. Anzahl der bisher tatsächlich durchgeführten Operationen?

☐ nicht bekannt

☐☐ Anzahl

41. Maskulinisierung

☐ Testosteron-Vorbehandlung wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

☐ Dihydrotestosteron-Vorbehandlung wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

☐ Hodenprothesenimplantat wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

☐ Penisprothesenimplantat wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

☐ Hodenverlagerung wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

☐ Penisaufbau wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

☐ Mastektomie wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

☐ Vaginektomie wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

☐ Hysterektomie wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

☐ Gonadektomie wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

☐ rechts ☐ links

☐ Bildung der Neourethra wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

durch ☐ Haut-Onlay

☐ Haut-Tubus

☐ Mundschleimhaut-Onlay

☐ Mundschleimhaut-Tubus

☐ Blasenschleimhaut-Tubus

42. Feminisierung

☐ Klitorisreduktion wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

durch
- ☐ Amputation der Glans
- ☐ Dorsal-Teilresektion der Glans
- ☐ Ventral-Teilresektion der Glans
- ☐ Raff-Nähte (Corpora cavernosa)
- ☐ Reduktion der Corpora cavernosa partiell
- ☐ Reduktion der Corpora cavernosa komplett bis Crura
- ☐ Auslösung des erektilen Gewebes

☐ Scheideneingangsplastik wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

durch
- ☐ Cut-Back
- ☐ YV-Plastik
- ☐ Fortunoff-Lappen
- ☐ Abdomino-perinealer Durchzug
- ☐ En bloc Kaudalverlagerung
- ☐ Distale Neovagina „Passerini-Glazel“
- ☐ Neovagina „Vecchietti“ (Gemischte Spalthaut mit Expander)
- ☐ Neovagina aus Ileum
- ☐ Neovagina aus Colon
- ☐ Neovagina aus Sigma
- ☐ Neovagina aus Peritoneum

☐ Labien-Plastik wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

durch
- ☐ Kleine Labien aus Phallushaut
- ☐ Rückverlagerung und Formierung großer Labien

☐ Dehnung der Scheide (Dilatation) ohne vorhergehende chirurgische Korrektur

wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

☐ Gonadektomie wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

☐ rechts ☐ links

☐ Ductus Deferens Resektion wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre ☐☐ Monate

☐ rechts ☐ links

43. Sind als Folge der bisherigen chirurgischen Eingriffe Komplikationen aufgetreten?

☐ nicht bekannt

☐ nein

☐ ja, welche:

- ☐ Miktionsbeschwerden
- ☐ Harnwegsinfektion
- ☐ Inkontinenz
- ☐ Stenosen
- ☐ Sepsis
- ☐ Dyspareunie
- ☐ Fistelbildungen
- ☐ chronische Schmerzen im Genitalbereich
- ☐ Ander:_____

Anzahl nicht geplanter Nachkorrekturen? ☐☐

44. Welche folgenden diagnostischen Maßnahmen wurden bei dem Kind bzw. dem/ der Patienten/in (einfach oder mehrfach) durchgeführt?

☐ nicht bekannt

☐ IVP

☐ MCU

☐ Genitographie

☐ Endoskopie (Cysto-Vaginoskopie)

☐ Ultraschall

☐ Laparoskopie

☐ Magnetresonanztomographie

☐ Computertomographie

☐ keine der beschriebenen Maßnahmen

Hormonelle Behandlung

45. Wurde bei dem/ der Patienten/in in der Vergangenheit eine Hormontherapie durchgeführt?

- ☐ nicht bekannt
- ☐ ja
- ☐ nein *⇒wenn NIE eine Hormontherapie durchgeführt wurde, weiter mit Frage 50*

46. Welche Hormontherapie wurde jemals durchgeführt *(Mehrfachnennungen möglich)***?**

- ☐ nicht bekannt
- ☐ reine Östrogentherapie
- ☐ Östrogen-Gestagensubstitution
- ☐ Antiandrogene
- ☐ GnRH-Agonisten
- ☐ Glucokortikoide
- ☐ Mineralkortikoide
- ☐ lokale Androgentherapie
- ☐ systemische Androgentherapie
- ☐ Andere:_____

47. Wird bei dem/ der Patienten/in aktuell eine Hormontherapie durchgeführt?

- ☐ nicht bekannt
- ☐ ja
- ☐ nein *⇒wenn aktuell keine Hormontherapie durchgeführt wurde, weiter mit Frage 50*

48. Welche Hormontherapie findet aktuell statt?

- ☐ nicht bekannt
- ☐ reine Östrogentherapie seit |_|_|.|_|_|_|_| (M M . J J J J)
- ☐ Östrogen-Gestagensubstitution seit |_|_|.|_|_|_|_| (M M . J J J J)
- ☐ Antiandrogene seit |_|_|.|_|_|_|_| (M M . J J J J)
- ☐ GnRH-Agonisten seit |_|_|.|_|_|_|_| (M M . J J J J)
- ☐ Glucokortikoide seit |_|_|.|_|_|_|_| (M M . J J J J)
- ☐ Mineralkortikoide seit |_|_|.|_|_|_|_| (M M . J J J J)
- ☐ lokale Androgentherapie seit |_|_|.|_|_|_|_| (M M . J J J J)
- ☐ systemische Androgentherapie seit |_|_|.|_|_|_|_| (M M . J J J J)
- ☐ andere:_____ seit |_|_|.|_|_|_|_| (M M . J J J J)

49. Wie schätzen Sie die Compliance zurzeit bei der Hormoneinnahme ein?

☐ gut ☐ mittel ☐ unbefriedigend ☐ schlecht ☐ nicht bekannt

Aktuelle/ letzte Befunde

50. Zeitpunkt der letzten Befunderhebung

☐☐ Monat ☐☐☐☐ Jahr

Allgemeiner Gesundheitszustand/ Allgemeine medizinische Aspekte

51. Gewicht

☐ nicht bekannt

☐☐☐ kg

52. Größe

☐ nicht bekannt

☐☐☐ cm

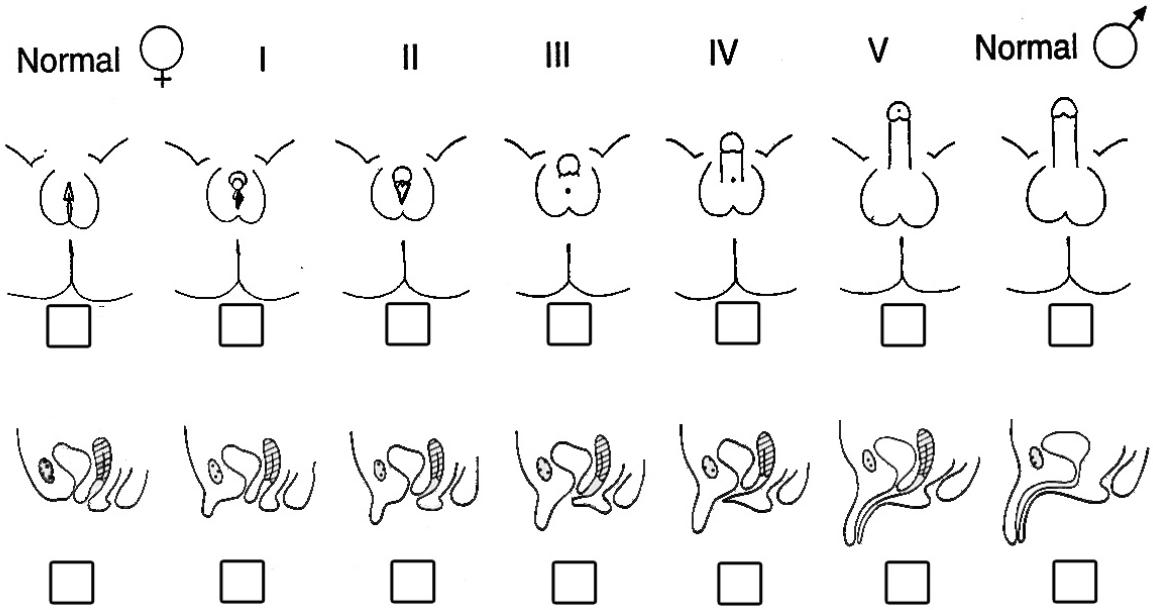
53. Kopfumfang

☐ nicht bekannt

☐☐ cm

54. Genitaltyp nach Prader beim letzten Befund (*Bei Karyotyp 46,XY bitte nur die obere Zeile -äußere Geschlechtsorgane- bearbeiten, bei Karyotyp 46,XX bitte auch Angaben zu den inneren Geschlechtsorganen – untere Zeile*)

☐ nicht bekannt



55. Fertilität nach ärztlicher Einschätzung?

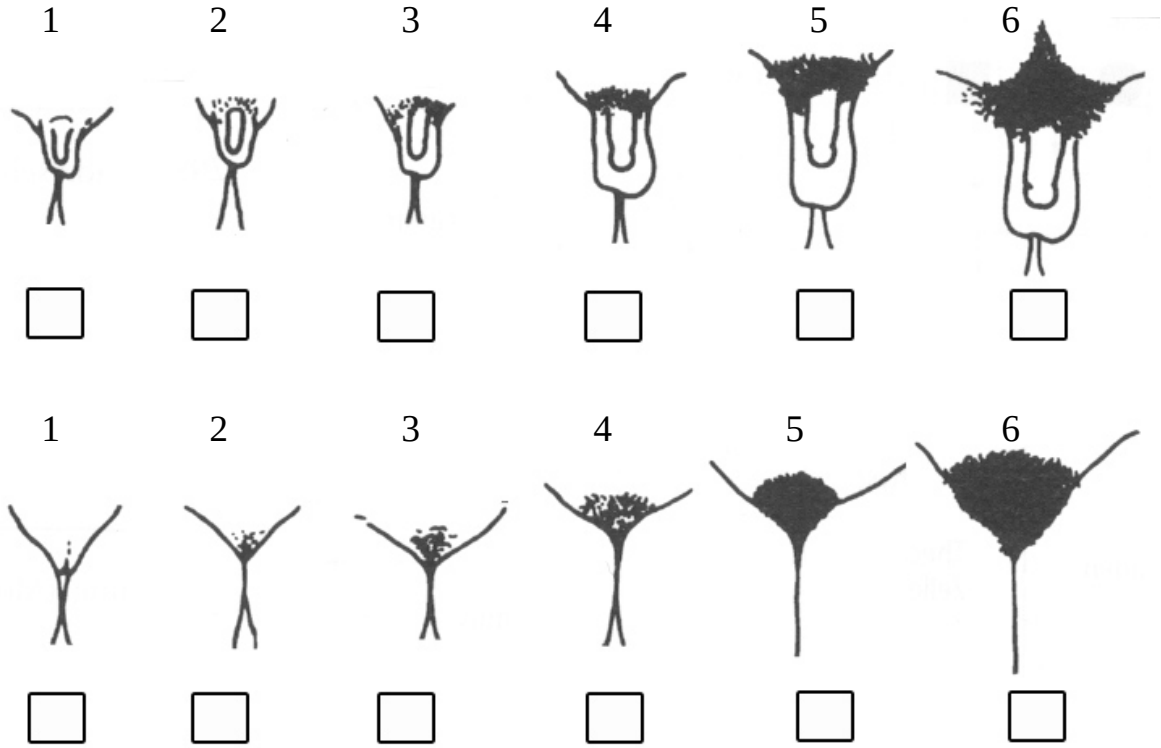
☐ nicht bekannt

☐ sicher möglich ☐ eingeschränkt möglich ☐ sicher nicht möglich

Falls es sich um einen Patienten/ eine Patientin < 8 Jahre handelt, *⇒ weiter mit Frage 64*

56. Pubesbehaarung nach Tanner

☐ nicht bekannt

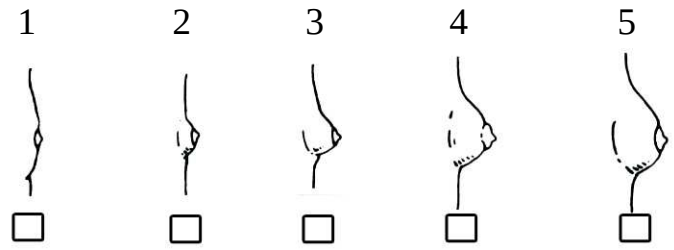


*****Erläuterung Stadieneinteilung der Pubesbehaarung nach Tanner
PH1: präpubertal = keine Pubesbehaarung, Genitalregion ist nicht stärker als das Abdomen behaart
PH2: spärliches Wachstum von langen, leicht pigmentierten, flaumigen Haaren, glatt oder gering gekräuselt, sie erscheinen hauptsächlich an der Peniswurzel bzw. entlang der großen Labien (männl.: 12 ½ J., weibl.: 10 ¾ J.)
PH3: beträchtlich dunklere, kräftigere und stärker gekräuselte Haare, Behaarung geht über die Symphyse etwas hinaus, auf Foto sichtbar
PH4: Behaarung entspricht dem Erwachsenentyp, die Ausdehnung ist aber noch beträchtlich kleiner, noch keine Ausbreitung auf die Innenseite der Oberschenkel
PH5: in Dichte und Ausdehnung wie beim Erwachsenen, aber nach oben und horizontal begrenzt, Dreieckform (15 ¼ J.)
PH6: bei 80% der Männer und 10% der Frauen kommt es zu weiterer Ausbreitung der Behaarung über PH5 hinaus nach oben

57. Brustentwicklung nach Tanner

☐ nicht bekannt

☐ betrifft nicht



*****Erläuterung Stadieneinteilung der Brustentwicklung nach Tanner
B1: präpubertal = kein palpabler Drüsenkörper, nur die Brustwarze ist prominent
B2: Brustknospe: leichte Vorwölbung der Drüse im Bereich des Areolendurchmessers gegenüber B1 (11 ¼ J.)
B3: Brustdrüse und Areola weiter vergrößert, Drüsen jetzt größer als der Warzenhof, dieser ist jedoch ohne eigene Konturen
B4: Knospenbrust: Areolen und Warzen heben sich gesondert von den übrigen Drüsen ab
B5: vollentwickelte Brust: die Warzenvorhofwölbung hebt sich von der allgemeinen Brustkontur nicht mehr ab (14 ¼ J.)

58. Hodenvolumen in ml

☐ nicht bekannt

☐ betrifft nicht

rechts: ☐☐ ml links: ☐☐ ml

59. Pubertätsbeginn

☐ nicht bekannt

☐ spontan, in welchem Alter:_____

☐ hormonell induziert, in welchem Alter:_____

60. Menarche

☐ nicht bekannt

☐ ja ☐ nein ☐ betrifft nicht

wenn ja, Alter: ☐☐ Jahre

61. Menstruation

☐ nicht bekannt

☐ ja, regelmäßig ☐ ja, unregelmäßig ☐ nein ☐ betrifft nicht

62. Erektion (möglich/ berichtet)

☐ nicht bekannt

☐ ja ☐ nein ☐ betrifft nicht

63. Ejakulation (berichtet)

☐ nicht bekannt

☐ ja ☐ nein ☐ betrifft nicht

Diagnose

64. Diagnose

- ☐ nicht bekannt
- ☐ Gonadendysgenesie ☐ vermutet ☐ gesichert
  - ☐ Komplette Gonadendysgenesie (Swyer-Syndrom) ☐ vermutet ☐ gesichert
  - ☐ Partielle Gonadendysgenesie ☐ vermutet ☐ gesichert
    - ☐ bei 46,XY Chromosomensatz vornehmlich weiblichem Phänotyp ☐ vermutet ☐ gesichert
    - ☐ bei Störungen der Gonosomen ☐ vermutet ☐ gesichert
    - ☐ bei 46,XY Chromosomensatz vornehmlich männlichem Phänotyp ☐ vermutet ☐ gesichert
    - ☐ mit definierter genetischer Störung ☐ vermutet ☐ gesichert
- ☐ Isolierte Störungen des Anti-Müller Hormons ☐ vermutet ☐ gesichert
  - ☐ Anti-Müller Hormon Mangel ☐ vermutet ☐ gesichert
  - ☐ Anti-Müller Hormon Resistenz ☐ vermutet ☐ gesichert
- ☐ Isolierte Störungen der Androgensynthese ☐ vermutet ☐ gesichert
  - ☐ Leydigzell Insuffizienz ☐ vermutet ☐ gesichert
    - ☐ aufgrund einer LH-Rezeptor Mutation ☐ vermutet ☐ gesichert
  - ☐ Enzymatische Störungen ☐ vermutet ☐ gesichert
    - ☐ 17/20-Lyase Mangel ☐ vermutet ☐ gesichert
    - ☐ 17ß-Hydroxysteroiddehydrogenase Mangel ☐ vermutet ☐ gesichert
    - ☐ 5□□-Reduktase Mangel ☐ vermutet ☐ gesichert
- ☐ Androgenresistenz ☐ vermutet ☐ gesichert
  - ☐ männlicher Phänotyp ☐ vermutet ☐ gesichert
  - ☐ vornehmlich männlicher Phänotyp mit genitaler Fehlbildung ☐ vermutet ☐ gesichert
  - ☐ nicht zuordenbarer Phänotyp ☐ vermutet ☐ gesichert
  - ☐ vornehmlich weiblicher Phänotyp ☐ vermutet ☐ gesichert
  - ☐ komplett weiblicher äußerer Phänotyp ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ Adrenogenitale Störungen ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ Defekt im Steroidogenic Acute Regulatory Protein ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ Enzymatische Störungen ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ 21-Hydroxylase Mangel ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ 3ß-Hydroxysteroid Dehydrogenase Mangel ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ p450c17-Mangel ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ 11-Hydroxylase Mangel ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ ohne Salzverlust ☐ mit Salzverlust

☐ Komplexe Fehlbildungen ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ Hermaphroditismus verus ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ bei 46,XX ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ bei 46,XY ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ bei Chimäre 46,XX/ 46,XY ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ Assoziierte Fehlbildungen in Kombination

mit generischer Definition der Intersexualität ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ Beckenboden/ kloakale Fehlbildung ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ Urogenitalsystem ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ Hirn ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ andere ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ Schwere Hypospadien ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ perineale ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ skrotale ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ Komplexe syndromale Erkrankung ☐ vermutet ☐ gesichert

☐ Andere Diagnose:_____ ☐ vermutet ☐ gesichert

(bitte hier nur angeben, wenn **keine** der oben beschriebenen Diagnosen zutrifft)

Vielen Dank für Ihre Kooperation!

Beteiligte Experten und Expertinnen bei der Konstruktion des Fragebogens waren:
Prof. Dr. med. Olaf Hiort, Pädiatrische Endokrinologie (Lübeck)
Dr. med. Birgit Köhler, Pädiatrische Endokrinologie (Berlin)
PD Dr. med. Susanne Krege, Urologie und Kinderurologie (Essen)
Dr. med. Clothilde Leriche, Kinderchirurgie (Nürnberg)
Dr. med. Evelyn Loeser, Kinder- und Jugendgynäkologie (Freiburg/Waldkirch)
PD Dr. med. Klaus Mohnike, Pädiatrische Endokrinologie (Magdeburg)
Prof. Dr. phil. Hertha Richter-Appelt, Sexualwissenschaften (Hamburg)
Dr. med. Annette Richter-Unruh, Pädiatrische Endokrinologie (Essen)
PD Dr. med. Ute Thyen, Sozialpädiatrie (Lübeck)
Prof. Dr. med. Martin Westenfelder, Urologie und Kinderurologie (Krefeld)
Prof. Dr. med. Peter Wieacker, Humangenetik (Magdeburg)

Anhang:

- Infoblatt für Ärzte und Ärztinnen

3. Studienaufklärungen, Einwilligungserklärungen, Schweigepflichtentbindung

Klinische Evaluationsstudie:
Medizinische und chirurgische Behandlungsergebnisse, psychosexuelle Entwicklung und gesundheitsbezogene Lebensqualität bei Störungen der somatosexuellen Differenzierung

Studienleiterin: PD Dr. med. Ute Thyen
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck,
Klinik für Kinder und Jugendmedizin
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck

NETZWERK INTERSEXUALITÄT
Studienzentren:
PD Dr. med. U. Thyen
Universität Lübeck
PD Dr. K. Mohnike
Otto-Guericke-Universität Magdeburg
Dr. med. A. Richter-Unruh
Universität Duisburg-Essen
Prof. Dr. med. H.G. Dörr
Friedrich-Alexander-Universität Erlangen
Studiensekretariat: S. Lorenz
e-mail: lorenz@paedia.ukl.mu-luebeck.de
Tel.: 0451- 5002596
Fax: 0451- 5006867

INFORMATIONSBLATT FÜR JUGENDLICHE (13-16 Jahre)

Hallo,
wir möchten Dich einladen, an einer Studie zu Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung teilzunehmen. Damit Du Dich entscheiden kannst, ob Du mitmachen willst, möchten wir uns etwas genauer vorstellen. Wenn Du Fragen hast, Dir etwas unklar ist oder Du einfach mehr Informationen wünschst, frag uns! Unsere Telefonnummern und Emailadressen findest Du am Ende dieses Briefes.

Wer sind wir?
Wir sind eine Ärztin (Prof. Dr. med. Ute Thyen), eine Psychologin (Eva Kleinemeier) und eine Soziologin (Martina Jürgensen) an der Kinder- und Jugendklinik in Lübeck und befassen uns mit Besonderheiten in der Entwicklung der Geschlechtsorgane. Wir organisieren das Projekt. Da wir die Studie in ganz Deutschland machen wollen, arbeiten mit uns gemeinsam im Projekt ein Psychologe in Berlin (Knut Werner-Rosen) sowie eine Psychologin in Bochum (Bettina Bäumker) und eine Psychologin in Erlangen (Andrea Andrei). Wir sind also in Deutschland so verteilt, dass alle Gebiete gut erreicht werden können. Außerdem haben wir Kontakt zu vielen Ärzten und Ärztinnen in ganz Deutschland und Menschen, die in Selbsthilfegruppen und Elterninitiativen aktiv sind. Das Geld für die Durchführung der Studie bekommen wir vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF). Das Ministerium möchte, dass zu seltenen Besonderheiten mehr Wissen gesammelt wird, damit den Betroffenen besser geholfen werden kann.

Was ist das Ziel der Studie?
Da eine besondere Entwicklung der Geschlechtsorgane selten ist und viele unterschiedliche Formen vorkommen, gibt es viele Möglichkeiten der Behandlung. Manchmal weiß aber keiner so richtig, was die beste Behandlung ist. Um diese Situation zu verbessern, würden wir gerne mehr über Deine eigenen Erfahrungen wissen.

Wir möchten Dich zu verschiedenen Themen befragen. Dazu werden wir Dir Fragebögen zum Ausfüllen geben und auch persönlich mit Dir sprechen. Über folgende Themen möchten wir gerne etwas von Dir wissen: Deine seelische Situation, Deine Gesundheit, Deine Lebensqualität, die Zufriedenheit mit Deinem Körper. Wir möchten Dir aber auch ein paar Fragen zu Deinem Freundeskreis stellen, ob Du schon sexuelle Erfahrungen hast und wie es für Dich ist, eine besondere Entwicklung der Geschlechtsorgane zu haben. Wir würden auch gerne erfahren, wie Du bisherige Behandlungen und Untersuchungen fandest. Auch Deinen Eltern werden wir einige Frage stellen.

Das sind viele Themen, und das meiste ist sehr persönlich. Aber um die Behandlung in der Zukunft zu verbessern, ist es wichtig genau zu erfahren, wie es Dir heute geht. Du kannst selber entscheiden, ob Du den Fragebogen alleine ausfüllen möchtest oder ob jemand von uns dabei bleiben soll. Deine Antworten werden 100%tig ganz vertraulich behandelt.
Wir erzählen niemanden, was Du geschrieben hast, auch nicht Deinen Eltern oder Deinem Arzt bzw. Deiner Ärztin!

Warum bitten wir Dich teilzunehmen?
Mit Deiner Teilnahme hilfst Du uns, mehr über die Situation von Menschen mit einer besonderen Geschlechtsentwicklung zu erfahren. Diese Informationen sollen helfen, Dir und anderen in ähnlichen Situationen in Zukunft eine bessere Unterstützung anbieten zu können. Wenn Du mehr Informationen brauchst oder gerne Adressen von Spezialisten oder anderen Jugendlichen in einer ähnlichen Situation hättest, helfen wir Dir gerne weiter.

Was passiert, wenn Du nicht an der Studie teilnehmen möchtest?
Es ist Deine Entscheidung, ob Du bei unserer Studie mitmachst oder nicht. Wenn Du nicht teilnehmen möchtest, wird dies keine schlechten Auswirkungen auf Deine Behandlung und Betreuung haben. Wenn Du mitmachen möchtest, kannst Du *jederzeit* ohne Angabe von Gründen aufhören.
Wenn Du nicht bei der Studie mitmachen möchtest, kann Dich niemand dazu zwingen. Da Du aber unter 18 Jahren alt bist, müssen auch Deine Eltern mit der Teilnahme an der Studie einverstanden sein.

Wie viel Zeit wird die Befragung beanspruchen?
Die Befragung und das Ausfüllen der Fragebögen werden vermutlich 2-3 Stunden dauern. Selbstverständlich kannst Du zwischendurch Pausen machen.
Im Rahmen dieser Studie wirst Du nicht körperlich untersuch und Dir wird kein Blut abgenomment!
Falls Dir Dein Arzt oder Deine Ärztin erst in den letzten sechs Monaten zum ersten Mal von Deiner besonderen Geschlechtsentwicklung erzählt hat, würden wir uns gerne in einem Jahr noch einmal melden und Dir noch ein paar weitere Fragen stellen.
Als Dankeschön, dass Du bei unserer Studie mitmachst, bekommst Du von uns 25,-€ (Euro).

Werden Angaben vom behandelnden Arzt oder der behandelnden Ärztin benötigt?
Da wir untersuchen, wie sich Diagnosen und bisherige Behandlungen auf Dein Leben ausgewirkt haben, ist es wichtig für uns, medizinische Befunde von Deinem Arzt oder Deiner Ärztin erfragen zu dürfen. Dafür möchten wir Dich und Deine Eltern bitten, eine entsprechende Einwilligung zu unterschreiben.

Was geschieht mit den Informationen von mir?
Die Informationen, die wir von Dir bekommen, werden nur zum Zweck der Studie gespeichert und ausgewertet. Alle Angaben, die Du uns gegenüber machst, unterliegen der Schweigepflicht und werden nur entsprechend den Vorschriften des Datenschutzes anonym gespeichert und ausgewertet. Auf den Fragebögen steht nur eine Nummer, ohne Name und Adresse.

Hast Du noch Fragen? Brauchst Du weitere Infos?
Wir stehen Dir jederzeit gerne für weitere Infos und Fragen zur Verfügung:

Projektmanagement & Studienleitung
Eva Kleinemeier
Prof. Dr. med. Ute Thyen (Studienleitung)
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck
Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck
nord@netzwerk-is.de
Tel.: 0451 – 500 2547; Fax: 0451 – 500 6867

Region Nord: Martina Jürgensen / Eva Kleinemeier
Kontakt: siehe oben

Region Ost: Knut Werner-Rosen
Prof. Dr. med. Annette Grüters
Charité, Campus Virchow-Klinikum
Pädiatrische Endokrinologie
Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin
ost@netzwerk-is.de
Tel.: 030 – 450566251; Fax: 030 – 450566936

Region West: Bettina Bäumker
PD Dr. med. Annette Richter-Unruh
Endokrinologikum Ruhr
Alter Markt 4, 44866 Bochum
west@netzwerk-is.de
Tel.: 02327 – 96420; Fax: 02327 – 964299

Region Süd: Andrea Andrei
Prof. Dr. med. H.G. Dörr
Klinik mit Poliklinik für Kinder und Jugendliche
Friedrich-Alexander-Universitäts-Klinikum Erlangen-Nürnberg
Loschgestr. 15, 91054 Erlangen
sued@netzwerk-is.de
Tel.: 09131 - 85 36151, Fax: 09131 – 85 33713

Weitere Informationen findest Du auch unter **www.netzwerk-is.de**

Klinische Evaluationsstudie:
Medizinische und chirurgische Behandlungsergebnisse, psychosexuelle Entwicklung und gesundheitsbezogene Lebensqualität bei Störungen der somatosexuellen Differenzierung

Studienleiterin: PD Dr. med. Ute Thyen
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck,
Klinik für Kinder und Jugendmedizin
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck

NETZWERK INTERSEXUALITÄT
Studienzentren:
PD Dr. med. U. Thyen
Universität Lübeck
PD Dr. K. Mohnike
Otto-Guericke-Universität Magdeburg
Dr. med. A. Richter-Unruh
Universität Duisburg-Essen
Prof. Dr. med. H.G. Dörr
Friedrich-Alexander-Universität Erlangen
Studiensekretariat: S. Lorenz
e-mail: lorenz@paedia.ukl.mu-luebeck.de
Tel.: 0451- 5002596
Fax: 0451- 5006867

INFORMATIONSBLATT FÜR ELTERN

Sehr geehrte Eltern,
wir möchten Sie und Ihr Kind einladen, an einem Forschungsvorhaben im Zusammenhang mit Störungen der körperlichen Geschlechtsentwicklung teilzunehmen. Damit Sie sich ein Bild von unserem Anliegen machen können, möchten wir uns an dieser Stelle etwas genauer vorstellen. Falls Ihr Kind bereits 13 Jahre alt ist, erhält es zudem ein eigenes Informationsblatt und wir benötigen neben Ihrer Einwilligung auch das Einverständnis Ihres jugendlichen Kindes zur Teilnahme an unserer Studie. Wenn Ihnen Dinge unklar bleiben, Sie Fragen haben oder weitere Informationen wünschen, stehen wir Ihnen selbstverständlich gerne unter den unten angegebenen Kontaktmöglichkeiten zur Verfügung.

Worum geht es?

Unter dem medizinischen Fachbegriff „Störungen der Geschlechtsentwicklung“ verstehen wir Besonderheiten in der Entwicklung der Geschlechtsorgane. Damit ist eine Vielzahl unterschiedlicher Diagnosen gemeint. Die häufigsten der bekannten Ursachen sind das Adrenogenitale Syndrom (AGS), die Androgeninsensitivität (AIS), Hyspospadien oder die Gonadendysgenesie. Es gibt zudem eine lange Liste sehr seltener Ursachen von Störungen der Geschlechtsentwicklung. Neben Bezeichnungen wie untypische Geschlechtsentwicklung und Störung der somatosexuellen Differenzierung wird häufig der Begriff „Intersexualität“ als Vereinfachung und Kurzform verwendet.

Wer sind wir?

Das „Netzwerk Intersexualität“ wird vom Bundesministerium für Bildung und Forschung gefördert. Die Klinik für Kinder- und Jugendmedizin in Lübeck hat im Rahmen dieses Netzwerks die Koordination einer bundesweiten Studie zur medizinischen Behandlung, Zufriedenheit der Patienten und zu ihrer Lebensqualität übernommen. Außer in Lübeck befinden sich weitere Studienstandorte in Berlin (bis Ende 2006 Universitätskinderklinik Magdeburg), in Bochum (bis Ende 2006 Universitätskinderklinik Essen) und in Erlangen. Unsere Projektgruppe arbeitet eng mit den Selbsthilfegruppen und Elterninitiativen sowie den unterschiedlichen medizinischen Fachrichtungen in ganz Deutschland zusammen, die mit dem Thema der besonderen Geschlechtsentwicklung vertraut sind (Kinder- und Jugendmedizin, Endokrinologie, Kinderchirurgie, Urologie, Frauenheilkunde, Genetik, Sexualmedizin). So beteiligen sich an dieser Studie über 44 Kliniken und niedergelassene Ärzte und Ärztinnen. Ab 2007 wird die Studie auf Österreich und die Schweiz ausgeweitet.

Was ist das Ziel der Studie?
Seit einiger Zeit stoßen Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung auf zunehmendes Interesse, wobei vor allem die bisherigen medizinischen und chirurgischen Behandlungen von verschiedenen Seiten kritisch hinterfragt werden. Diese Bedenken haben zu einer breiten Diskussion innerhalb der Medizin und der Öffentlichkeit geführt. Betroffene und Eltern, aber auch die Ärztinnen und Ärzte selber haben erfahren, dass es nur sehr wenig gesicherte Erkenntnisse über Kinder und Erwachsene mit einer besonderen Geschlechtsentwicklung gibt. Da es sich hierbei um eine seltene Besonderheit handelt und es zudem viele unterschiedliche Formen gibt, unterscheiden sich die Behandlungen in den vielen Behandlungseinrichtungen zum Teil sehr. Es gibt keine festgelegten Richtlinien wie in anderen Bereichen der Medizin. Mit anderen Worten: das Basiswissen über eine angemessene Behandlung und Betreuung ist sehr gering.
In der Studie interessieren wir uns für die körperliche, psychische und soziale Situation Ihres Kindes. Zudem würden wir uns gerne mit Ihnen, den Eltern unterhalten und Sie um die Beantwortung einiger Fragen bitten. Gerne würden wir auch von Ihnen und Ihrem Kind erfahren, wie Sie bisherige Behandlungen und Beratungen bewerten und einschätzen. Die Befragungen werden von Fachkräften im persönlichen Kontakt durchgeführt.
Ihr behandelnder Arzt/Ihre behandelnde Ärztin hat keinen Zugriff auf Ihre studienbezogenen Daten. Diesen bekommt er/sie nur mit Ihrem ausdrücklichen Einverständnis.

Warum bitten wir Sie teilzunehmen?
Mit Ihrer Teilnahme helfen Sie uns und dem gesamten Netzwerk, mehr über die Situation von Menschen mit einer besonderen Geschlechtsentwicklung zu erfahren. Wir erwarten, dass die Informationen von Ihnen und Ihrem Kind dazu beitragen, die Beratung und Angebote zur Behandlung von Menschen mit einer besonderen Geschlechtsentwicklung zu verbessern. Zudem bieten wir Ihnen auf Wunsch gerne psychologische Beratung sowie Unterstützung bei der Kontaktaufnahme zu anderen Einrichtungen an (Patienten- und Selbsthilfegruppen, Psychotherapeuten, medizinische Spezialisten).

Was passiert, wenn Sie nicht an der Studie teilnehmen möchten?
Es ist allein Ihre Entscheidung, ob Sie an der Untersuchung teilnehmen oder nicht. Wenn Sie und Ihr Kind nicht teilnehmen möchten, wird dies keinerlei negative Auswirkungen auf die Behandlung und Betreuung haben. Sollten Sie sich für eine Teilnahme entscheiden, können Sie Ihr Einverständnis zur Teilnahme jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen.

Wie viel Zeit wird die Befragung beanspruchen?
Wir würden uns gerne ein möglichst umfassendes Bild von Ihren Erfahrungen und denen Ihres Kindes machen. Aus diesem Grund wird für die Befragung voraussichtlich ein Zeitrahmen von 2-3 Stunden benötigt. **Im Rahmen dieser Studie erfolgt keine körperliche Untersuchung und keine Blutabnahme!**
Falls Sie Eltern eines Neugeborenen sind oder bei Ihrem Kind innerhalb der letzten sechs Monate zum ersten Mal eine Diagnose im Bereich der Geschlechtsentwicklung gestellt wurde, würden wir gerne in einem Jahr erneut Kontakt zu Ihnen aufnehmen, um unser Bild zu vervollständigen.

Werden Angaben vom behandelnden Arzt oder der behandelnden Ärztin benötigt?
Da uns interessiert, wie sich Diagnosen und bisherige Behandlungen auf das Leben der betroffenen Kinder und Jugendlichen sowie deren Eltern ausgewirkt haben, ist es für uns wichtig, medizinische Befunde von Ihrem betreuenden Arzt oder Ihrer Ärztin erfragen zu

dürfen. Dafür möchten wir Sie und ggf. Ihr Kind (ab dem Alter von 12 Jahren) bitten, eine entsprechende Einwilligung zu unterschreiben.

Was geschieht mit den erhobenen Daten?
Die in der Studie erhobenen Befunde und Ergebnisse werden ausschließlich zum Zweck der Durchführung der Studie gespeichert und ausgewertet. Alle Angaben, die Sie und Ihr Kind uns gegenüber machen, unterliegen der Schweigepflicht und werden nur in pseudonymisierter Form (entsprechend den Vorschriften des Datenschutzes) gespeichert und ausgewertet. Pseudonymisiert bedeutet, dass die Fragebögen mit einer Nummer versehen und dann ausgewertet werden, ohne Namen und Adresse. Ihr Name und ihre Adresse werden mit Ihrem Einverständnis getrennt von den Fragebögen von der Studienleitung in einem Safe aufbewahrt, damit wir Sie für Nachbefragungen kontaktieren können. **Im Falle einer Schädigung haftet das Universitätsklinikum Schleswig-Holstein nach den allgemeinen gesetzlichen Haftungsgrundsätzen.**

Haben Sie noch Fragen? Wünschen Sie weitere Informationen?
Wir stehen Ihnen jederzeit gerne für weitere Informationen und Fragen zur Verfügung:
Projektmanagement & Studienleitung
Dipl.-Psych. Eva Kleinemeier
Prof. Dr. med. Ute Thyen (Studienleitung)
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck
Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck
nord@netzwerk-is.de
Tel.: 0451 – 500 2547; Fax: 0451 – 500 6867

Region Nord: Dipl.-Soz. Martina Jürgensen / Dipl.-Psych. Eva Kleinemeier: Kontakt: s.o.

Region Ost: Dipl.-Psych. Knut Werner-Rosen
Prof. Dr. med. Annette Grüters
Charité, Campus Virchow-Klinikum
Pädiatrische Endokrinologie
Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin
ost@netzwerk-is.de
Tel.: 030 – 450566251; Fax: 030 – 450566936

Region West: Dipl.-Psych. Bettina Bäumker
PD Dr. med. Annette Richter-Unruh
Endokrinologikum Ruhr
Alter Markt 4, 44866 Bochum
west@netzwerk-is.de
Tel.: 02327 – 96420; Fax: 02327 – 964299

Region Süd: Dipl.-Psych. Andrea Andrei
Prof. Dr. med. H.G. Dörr
Klinik mit Poliklinik für Kinder und Jugendliche
Friedrich-Alexander-Universitäts-Klinikum Erlangen-Nürnberg
Loschgestr. 15, 91054 Erlangen
sued@netzwerk-is.de
Tel.: 09131 - 85 36151, Fax: 09131 – 85 33713

Weitere Informationen finden Sie auch unter **www.netzwerk-is.de**

Klinische Evaluationsstudie:
Medizinische und chirurgische Behandlungsergebnisse, psychosexuelle Entwicklung und gesundheitsbezogene Lebensqualität bei Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD)

Studienleiterin: Prof Dr. med. Ute Thyen
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck,
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck

NETZWERK INTERSEXUALITÄT
Studienzentren:
Prof. Dr. med. U. Thyen
Universität Lübeck
Prof. Dr. med. A. Grüters
Charité Berlin
PD Dr. med. A. Richter-Unruh
Endokrinologikum Ruhr
Prof. Dr. med. H.G. Dörr
Friedrich-Alexander-Universität Erlangen
Studiensekretariat: S. Lorenz
e-mail: lorenz@paedia.ukl.mu-luebeck.de
Tel.: 0451- 5002596
Fax: 0451- 5006867

Einverständniserklärung für teilnehmende Jugendliche (13-16 Jahre)

_____ _____

Name, Vorname Geburtsdatum

Hiermit erkläre ich, dass ich über die Klinische Evaluationsstudie informiert worden bin.
Mir wurde ein Informationsblatt gegeben, das ich gelesen habe. Ich konnte Fragen stellen. Wenn ich nicht mehr mitmachen möchte, kann ich jederzeit aufhören. Dafür muss ich keine Gründe nennen. Ich weiß auch, dass mir daraus keine Nachteile entstehen.

Ich weiß, dass die in der Studie erfragten Informationen und persönlichen Aussagen der Schweigepflicht unterliegen. Sie werden so ausgewertet, dass man meinen Namen nicht erkennen kann. Diese Auswertung verläuft nach Regeln des Datenschutzgesetzes.

Ich weiß auch, dass ich nur an der Studie teilnehmen kann, wenn auch meine Eltern mit der Teilnahme einverstanden sind, da ich noch nicht volljährig bin.
Ich habe das Informationsblatt verstanden und möchte bei der Studie mitmachen.
Ich erhalte für die Teilnahme an der Studie 25,-€ (Euro).

Ort, Datum Unterschrift der jugendlichen Studienteilnehmerin/des jugendlichen Studienteilnehmers

Einverständnis zur wiederholten Kontaktaufnahme:

Weiter gebe ich mein Einverständnis, dass die Studienleitung wiederholt Kontakt zu mir aufnehmen darf, um mich zu Nachuntersuchungen einzuladen. Ich bin darüber informiert worden, dass ich dieses Einverständnis zur wiederholten Kontaktaufnahme jederzeit zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen. Mit diesem Einverständnis zur wiederholten Kontaktaufnahme verpflichte ich mich nicht, an Nachfolgeuntersuchungen teilzunehmen.

Ort, Datum Unterschrift der jugendlichen Studienteilnehmerin/des jugendlichen Studienteilnehmers

Klinische Evaluationsstudie:
Medizinische und chirurgische Behandlungsergebnisse, psychosexuelle Entwicklung und gesundheitsbezogene Lebensqualität bei Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD)

Studienleiterin: Prof Dr. med. Ute Thyen
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck,
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck

NETZWERK INTERSEXUALITÄT
Studienzentren:
Prof. Dr. med. U. Thyen
Universität Lübeck
Prof. Dr. med. A. Grüters
Charité Berlin
PD Dr. med. A. Richter-Unruh
Endokrinologikum Ruhr
Prof. Dr. med. H.G. Dörr
Friedrich-Alexander-Universität Erlangen
Studiensekretariat: S. Lorenz
e-mail: lorenz@paedia.ukl.mu-luebeck.de
Tel.: 0451- 5002596
Fax: 0451- 5006867

Einverständniserklärung für Eltern von teilnehmenden Jugendlichen (13-16 Jahre)

Hiermit erkläre ich, dass ich über den Inhalt und die Vorgehensweise der Klinischen Evaluationsstudie im „Netzwerk Intersexualität“ informiert worden bin.
Mir wurde ein Informationsblatt ausgehändigt, welches ich gelesen habe und zu dem ich Fragen stellen konnte.

Mir ist bekannt, dass ich meine Einwilligung jederzeit und ohne die Angabe von Gründen widerrufen kann, ohne dass mir oder meinem Kind daraus Nachteile entstehen.
Ich weiß, dass die im Rahmen der Studie erfragten Informationen und persönlichen Mitteilungen der Schweigepflicht unterliegen und in pseudonomisierter Form entsprechend des Datenschutzes ausgewertet werden.
Die individuellen Studienergebnisse meines Kindes dürfen nur mit meinem ausdrücklichen Einverständnis an den behandelnden Arzt oder die behandelnde Ärztin weitergegeben werden.
Mein Kind erhält für die Teilnahme an der Studie 25,-€ (Euro).

Ich bestätige durch meine Unterschrift, dass ich das Informationsblatt verstanden habe und mit der Teilnahme meines Kindes _____(Name) an dieser Studie einverstanden bin.

Ich weiß, dass mein Kind nur an der Studie teilnehmen kann, wenn sowohl von ihm bzw. ihr selber als auch von mir als Erziehungsberechtigten das schriftliche Einverständnis vorliegt.

Im Falle einer Schädigung haftet das Universitätsklinikum Schleswig-Holstein nach den allgemeinen gesetzlichen Haftungsgrundsätzen.

_____ _____
Ort, Datum Unterschrift des/der Erziehungsberechtigten

Einverständnis zur wiederholten Kontaktaufnahme:

Weiter gebe ich mein Einverständnis, dass die Studienleitung wiederholt Kontakt zu meinem Kind aufnehmen darf, um es zu Nachuntersuchungen einzuladen. Ich bin darüber informiert worden, dass ich dieses Einverständnis zur wiederholten Kontaktaufnahme jederzeit zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen. Mit diesem Einverständnis zur wiederholten Kontaktaufnahme verpflichtet sich unser Kind nicht, an Nachfolgeuntersuchungen teilzunehmen.

_____ _____
Ort, Datum Unterschrift des/der Erziehungsberechtigten

Klinische Evaluationsstudie:
Medizinische und chirurgische Behandlungsergebnisse, psychosexuelle Entwicklung und gesundheitsbezogene Lebensqualität bei Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD)

Studienleiterin: Prof Dr. med. Ute Thyen
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck,
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck

NETZWERK INTERSEXUALITÄT
Studienzentren:
Prof. Dr. med. U. Thyen
Universität Lübeck
Prof. Dr. med. A. Grüters
Charité Berlin
PD Dr. med. A. Richter-Unruh
Endokrinologikum Ruhr
Prof. Dr. med. H.G. Dörr
Friedrich-Alexander-Universität Erlangen
Studiensekretariat: S. Lorenz
e-mail: lorenz@paedia.ukl.mu-luebeck.de
Tel.: 0451- 5002596
Fax: 0451- 5006867

Entbindung von der ärztlichen Schweigepflicht

Hiermit entbinde ich

1. meine behandelnde Ärztin/meinen behandelnden Arzt
   (Name,
   Anschrift)_____
   _____
2. meine behandelnde Ärztin/meinen behandelnden Arzt
   (Name,
   Anschrift)_____
   _____
3. meine behandelnde Ärztin/meinen behandelnden Arzt
   (Name,
   Anschrift)_____
   _____

im Rahmen der Klinischen Evaluationsstudie von der Schweigepflicht gegenüber _____ (Interviewer/in) und Prof. Dr. med. Thyen (Universität Lübeck) und stimme einem gegenseitigen medizinischen Informationsaustausch betreffend meiner Person
(Name/Anschrift)_____
_____
zu.

Ort, Datum	Unterschrift der jugendlichen Studienteilneh-merin/des jugendlichen Studienteilnehmers

Klinische Evaluationsstudie:
Medizinische und chirurgische Behandlungsergebnisse, psychosexuelle Entwicklung und gesundheitsbezogene Lebensqualität bei Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD)

Studienleiterin: Prof Dr. med. Ute Thyen
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck,
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck

NETZWERK INTERSEXUALITÄT
Studienzentren:
Prof. Dr. med. U. Thyen
Universität Lübeck
Prof. Dr. med. A. Grüters
Charité Berlin
PD Dr. med. A. Richter-Unruh
Endokrinologikum Ruhr
Prof. Dr. med. H.G. Dörr
Friedrich-Alexander-Universität Erlangen
Studiensekretariat: S. Lorenz
e-mail: lorenz@paedia.ukl.mu-luebeck.de
Tel.: 0451- 5002596
Fax: 0451- 5006867

Entbindung von der ärztlichen Schweigepflicht

Hiermit entbinde ich

4. die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt meines Kindes
   (Name,
   Anschrift)_____
   _____
5. die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt meines Kindes
   (Name,
   Anschrift)_____
   _____
6. die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt meines Kindes
   (Name,
   Anschrift)_____
   _____

im Rahmen der Klinischen Evaluationsstudie von der Schweigepflicht gegenüber _____ (Name Interviewer/in) und Prof. Dr. med. Thyen (Universität Lübeck) und stimme einem gegenseitigen Informationsaustausch betreffend meines Kindes/meiner Kinder
(Name/Anschrift)_____
_____
zu.

Ort, Datum Unterschrift der/des Erziehungsberechtigten

Klinische Evaluationsstudie:
Medizinische und chirurgische Behandlungsergebnisse, psychosexuelle Entwicklung und gesundheitsbezogene Lebensqualität bei Störungen der Geschlechtsentwicklung

Studienleiterin: Prof. Dr. med. Ute Thyen
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck,
Klinik für Kinder und Jugendmedizin
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck

NETZWERK INTERSEXUALITÄT
Studienzentren:
Prof. Dr. med. U. Thyen
Universität Lübeck
Prof. Dr. A. Grüters
Charité Berlin
PD Dr. med. A. Richter-Unruh
Endokrinologikum Ruhr
Prof. Dr. med. H.G. Dörr
Friedrich-Alexander-Universität Erlangen
Studiensekretariat: S. Lorenz
e-mail: lorenz@paedia.ukl.mu-luebeck.de
Tel.: 0451- 5002596
Fax: 0451- 5006867

Information und Einwilligungserklärung zum Datenschutz

Bei wissenschaftlichen Studien werden persönliche Daten und medizinische Befunde über Sie erhoben. Die Weitergabe, Speicherung und Auswertung dieser studienbezogenen Daten erfolgt nach gesetzlichen Bestimmungen und setzt vor Teilnahme an der Studie folgende freiwillige Einwilligung voraus:

1) Der Interviewer/die Interviewerin in meiner Region führt die Befragung durch. Die Ergebnisse werden nur in pseudonymisierter Form weiter gegeben. Ich erkläre mich damit einverstanden, dass im Rahmen dieser Studie erhobene Daten auf Fragebögen erfasst und auf elektronischen Datenträgern aufgezeichnet werden und ohne Namens- und Adressnennung weitergegeben werden an
   - die Arbeitsgruppe Biometrie im Institut für Biometrie und Medizinische Informatik der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg unter der Leitung von PD Dr. rer.nat. Siegfried Kropf für die Auswertung der Daten

2) Die Ergebnisse der Befragung mit mir werden in pseudonymisierter Form für Forschungszwecke ausgewertet

3) Ich bin damit einverstanden, dass von der Studienleitung mein Name und meine Adresse getrennt von den Fragebögen in einem Safe aufbewahrt werden, damit ich für Nachbefragungen kontaktiert werden kann

_____

_____

Name, Vorname Datum, Unterschrift

4. Publikationen

Erstautorin

- Kleinemeier, E., Werner-Roosen, K., Jürgensen, M., Thyen, U. (2007). Psychosoziale Versorgung von Familien mit Kindern und Jugendlichen mit Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD) in Deutschland. *Zeitschrift für Sexualforschung, 20*, 121-128.
- Kleinemeier, E., Hiort, O. (2008). Störungen der Geschlechtsentwicklung - Theorie und Praxis für den Kinder- und Jugendarzt. *Pädiat. prax., 71*, 439-447.
- Kleinemeier, E., Jürgensen, M., Lux, A., Widenka, P.-M., Thyen, U. (2010). Psychological adjustment, coping and sexual development of adolescents with Disorders of Sex Development (DSD) - Results of the German Clinical Evaluation Study. *J Adolesc Health, 47*,. 463-471
- Kleinemeier, E., Jürgensen, M., Lux, A., Widenka, P.-M., Thyen, U. (2010). Jugendliche mit Störungen der Geschlechtsentwicklung. *Monatsschr Kinderheilkd, 158*, 965-971.

Koautorin

- Thyen, U.; Jürgensen, M.; Kleinemeier, E. (2005). Die Geburt eines Kindes mit uneindeutigen Genitalien – Richtiges Management in einer kritischen Situation. *Kinderarztl Prax*, 2005; 76: 292-297
- Lux, A.; Kropf, S.; Kleinemeier, E.; Jürgensen, M.; Thyen, U. (2009). Clinical evaluation study of the German network of disorders of sex development (DSD)/intersexuality: study design, description of the study population, and data quality. *BMC Public Health*, 9, 110.
- Jürgensen, M., Kleinemeier, E., Lux, A., Steensma, T. D., Cohen-Kettenis, P. T., Hiort, O., et al. (2010). Psychosexual development in children with disorder of sex development (DSD)--results from the German Clinical Evaluation Study. *J Pediatr Endocrinol Metab, 23*, 565-578.

Poster

- Thyen, U.; Kleinemeier, E.; Hampel, E. Disorders of somatosexual differentiation and intersexuality BMBF »Network Intersexuality«. 1st International Symposium on Intersex – From Gene to Gender, Lübeck, 01.-03.04.2004.
- Kleinemeier, E.; Hampel, E.; Thyen, U. Klinische Outcome-Forschung bei seltenen Erkrankungen – Chancen der Netzwerkförderung durch das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF). Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin, Berlin 09.-12.09.2004.
- Kleinemeier, E.; Hampel, E.; Thyen, U. Klinische Outcome-Forschung bei seltenen Erkrankungen – Chancen der Netzwerkförderung durch das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF). 55. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e.V., Hamburg 14.-17.09.2004.
- Thyen, U.; Kleinemeier, E.; Hampel, E. Disorders of somatosexual differentiation and intersexuality BMBF »Network Intersexuality«. 1st International Symposium on Intersex – From Gene to Gender, Lübeck, 01.-03.04.2004.
- Kleinemeier, E.; Hampel, E.; Hiort, O.; Thyen, U. Klinische Outcome-Forschung bei Intersexualität - Chancen der Netzwerkförderung durch das Bundesministerium für

Bildung und Forschung (BMBF).49. Symposium der Deutschen Gesellschaft für Endokrinologie, Münster 9.-12.3.2005.
- Jürgensen, M.; Kleinemeier, E.; Hiort, O.; Holterhus, P.M.; Thyen, U. Gender related behavior in children with XY-karyotype and intersex conditions, Intersex Symposium, Istanbul, Türkei, 1.5.2006.
- Kleinemeier, E.; Thyen, U. Prepubertal children with a mixed gonadal dysgenesis – one reared as girl and one reared as boy – two case studies, 2nd International Symposium on Disorders of Sex Development, Lübeck, 31.08 – 02.09.2006.
- Thyen U, Kleinemeier E, Jürgensen M, Lux A (2009). Psychosocial well-being of children with Disorders of Sex Development (DSD). LWPES/ESPE 8th Joint Meeting, New York, USA, 8.-12.9.2009.
- Kleinemeier, E.; Jürgensen, M.; Lux, A.; Thyen, U. Psychological aspects and sexual behaviour of adolescents with Disorders of Sex Development (DSD). LWPES/ESPE 8th Joint Meeting, New York, USA, 8.-12.9.2009.
- Jürgensen, M.; Kleinemeier, E.; Lux, A.; Thyen, U. Psychosexual development in children with Disorders of Sex Development (DSD). LWPES/ESPE 8th Joint Meeting, New York, 8.-12.9.2009.

Vorträge (eingeladen)
- Kleinemeier, E. Klinische Outcome-Forschung bei Intersexualität – Chancen der Netzwerkförderung durch das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF). 5. Berliner Symposium für Kinder- und Jugendgynäkologie, Berlin, 21. - 23.04.2005.
- Kleinemeier, E. Klinische Evaluationsstudie im Netzwerk Intersexualität „Störungen der Geschlechtsentwicklung“. 2. Gemeinsame Tagung der Arbeitsgemeinschaften Pädiatrische Endokrinologie und Pädiatrische Diabetologie. Dresden, 17.11.2006.
- Kleinemeier, E. Psychosoziale Versorgung von Familien mit Kindern und Jugendlichen mit Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD) in Deutschland. 1. Interdisziplinäre Forum zur Intersexualität, Universitätsklinikum Eppendorf, Hamburg, 13.12.2006.
- Kleinemeier, E, Jürgensen, M.; Thyen, U. Psychosoziale Adaptation und Bewältigungsmuster von Kindern und Jugendlichen mit DSD, 6. Berliner Symposium für Kinder- und Jugendgynäkologie, Berlin, 23.-24.4.2009.
- Kleinemeier, E. Wie soll eine psychotherapeutische Unterstützung der Intersexuellen und ihrer Eltern gestaltet werden? Fachgespräch/Bundestagsfraktion Bündnis 90/Die Grünen: Jenseits der zwei Geschlechter - Wie kann die Situation intersexueller Menschen verbessert werden? Berlin, 27.05.09.

Seminare/Fortbildungen
- Thyen U, Kleinemeier E. Klinische Evaluationsstudie zur Intersexualität: Medizinische und chirurgische Behandlungsergebnisse, psychosexuelle Entwicklung und gesundheitsbezogene Lebensqualität bei Störungen der somatosexuellen Differenzierung. Endokrinologisches Seminar des Universitätsklinikums Schleswig-Holstein, Lübeck, 25.11.2004.
- Kleinemeier E. Störungen der Geschlechtsentwicklung/Intersexualität - Interviewerschulung für Klinische Evaluationsstudie. Von Haunersches Kinderspitale München, 24./25.11.2006.
- Kleinemeier E. Störungen der Geschlechtsentwicklung – eine Einführung. Mitarbeiterfortbildung, Abt. für Psychiatrie und Psychotherapie, Jüdisches Krankenhaus Berlin, 12.4.2007.

- Hiort O, Kleinemeier E, Jürgensen M. Was sind Störungen der Geschlechtsentwicklung? Fortbildung Störungen der Geschlechtsentwicklung, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, UK-SH Lübeck, 5./6.6.2009.
- Jürgensen M. Kleinemeier E. Grundlagen der psychosexuellen Entwicklung sowie Besonderheiten in der psychosexuellen Entwicklung bei DSD. Fortbildung Störungen der Geschlechtsentwicklung, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, UK-SH Lübeck, 5./6.6.2009.
- Kleinemeier E, Jürgensen M. Spezifische Belastungen von Kindern und Jugendlichen mit DSD und deren Familien anhand von Fallbeispielen. Fortbildung Störungen der Geschlechtsentwicklung, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, UK-SH Lübeck, 5./6.6.2009.

5. Danksagung

An erster Stelle möchte ich mich bei den Jugendlichen und Eltern bedanken, die an der Studie teilgenommen haben; ohne ihre Offenheit und Bereitschaft, auch über sehr intime Aspekte ihres Lebens zu berichten, wäre die Studie nicht möglich gewesen.

Ich danke Frau Prof. Dr. med. Ute Thyen für die Betreuung der Studie und der Promotion sowie die kontinuierliche Motivierung, diese Arbeit zu schreiben. Meinen Kolleginnen Dr. Martina Jürgensen aus Lübeck und Anke Lux aus Magdeburg gebührt besonderer Dank für ihre moralische Unterstützung sowie inhaltliche und methodische Beratung bei dieser Arbeit. Pia Widenka danke ich für die
Arbeit bei der Erhebung der Kontrolldaten in den norddeutschen Schulen. Dem gesamten DSD-Team an der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin in Lübeck möchte ich danken für die langjährige und gute Zusammenarbeit, bei der ich viel über DSD, Hormone und andere Bereiche der Kinder- und Jugendmedizin gelernt habe.

Saju Thundiyil danke ich für viel Geduld und Rücksichtnahme. Und dafür, dass er mir immer wieder den Rücken frei gehalten hat und an mich geglaubt hat.

6. Lebenslauf

EVA KLEINEMEIER-THUNDIYIL, GEB. KLEINEMEIER
Diplom-Psychologin

PERSÖNLICHE DATEN

	geboren am 30.07.1974 in Würzburg
	verheiratet, zwei Kinder

BERUFLICHE ERFAHRUNGEN

seit 09/2008	**Psychologische Psychotherapeutin in Ausbildung**
	Ambulante Psychotherapie in der Institutsambulanz der Deutschen Gesellschaft für Verhaltenstherapie (dgvt) Hamburg
01/2004-01/2010	**Wissenschaftliche Mitarbeiterin und klinische Psychologin in der Klinik für Kinder- und**
Projekttitel:	**Jugendmedizin, UK-SH, Campus Lübeck**
	Klinische Evaluationsstudie: Medizinische und chirurgische Behandlungsergebnisse, psychosexuelle Entwicklung und gesundheitsbezogene Lebensqualität bei Störungen der Geschlechtsentwicklung. gefördert vom BMBF im Rahmen der Netzwerke für Seltene Erkrankungen
08/2001-12/2003	**Wissenschaftliche Mitarbeiterin im Zentrum für Interdisziplinäre Suchtforschung (ZiS) der Universität Hamburg**
Projekttitel:	Das bundesdeutsche Modellprojekt zur heroingestützten Behandlung Opiatabhängiger

WEITERBILDUNG

seit 09/2005	**Psychologische Psychotherapeutin (Schwerpunkt Verhaltenstherapie)**
	bei der Deutschen Gesellschaft für Verhaltenstherapie (dgvt) im Ausbildungszentrum Hamburg

HOCHSCHULSTUDIUM

03/1995-09/1998	**Studium der Psychologie (Diplom)** an der Technischen Universität Berlin
Zwischenprüfung	Vordiplom (Note: 1,3)
10/1998-05/2001	**Studium der Psychologie (Diplom)** an der Universität Hamburg
Nebenfach	Psychiatrie
Schwerpunktfächer	Klinische Psychologie, Pädagogische Psychologie
Diplomarbeit	„Lernkonzepte von Kindern im Vorschulalter – eine explorative Studie.“ (Note: 1,0)
Abschluss	Diplom (Note: 1,0)