



Intersexualität: Patientinnen mit Adrenogenitalem Syndrom leiden vermehrt an Sexualstörungen unabhängig von der Schwere der Erkrankung

(Wien, 20-11-2018) Intersexuelle Menschen können nicht eindeutig einem Geschlecht zugeordnet werden, da ihre Chromosomen, Hormone, Keimdrüsen oder ihre äußere Geschlechtsmerkmale männliche und weibliche Elemente aufweisen können. Eine Variante dieser medizinisch "Disorders of sex development" genannten Krankheitsbilder ist das Adrenogenitalsyndrom (AGS), eine angeborene Störung der Steroidhormonbildung in der Nebennierenrinde. An der MedUni Wien untersuchen die Internistin und Sexualmedizinerin Michaela Bayerle-Eder und die Biochemikerin Sabina Baumgartner-Parzer von der Universitätsklinik für Innere Medizin III in einer Gruppe von Frauen mit schweren und leichten Formen des AGS, wie deren Sexualfunktion und sexuelle Orientierung aussieht. Eine erste wichtige Erkenntnis ist, dass Sexualstörungen und Probleme mit der geschlechtlichen Identifikation im Vergleich zu gesunden Frauen deutlich stärker ausgeprägt sind. Dieses Thema wird auch beim 5. Wissenschaftlichen Symposium der Österreichischen Gesellschaft zur Förderung der Sexualmedizin und der sexuellen Gesundheit am 23. und 24. November 2018 im AHK Wien erörtert werden.

Als Adrenogenitales Syndrom (ASG) bezeichnet man eine Gruppe von genetischen Erkrankungen mit autosomal rezessivem Erbgang, bei denen die Bildung von bestimmten körpereigenen Steroidhormonen in der Nebennierenrinde gestört ist. Beim AGS kommt es durch angeborene, genetische Veränderungen zu einer verminderten Bildung von Cortisol und Aldosteron, und gleichzeitig zu einer vermehrten Produktion männlicher Hormone. Der Begriff AGS beinhaltet mehrere Erkrankungen, die nach dem jeweiligen genetisch veränderten Enzym benannt werden, wobei die weitem häufigste Form der 21-Hydroxylasemangel darstellt. An AGS können sowohl Buben als auch Mädchen leiden; allerdings ist dabei eine unterschiedliche geschlechtsspezifische Symptomatik zu beachten.

Wenn ein AGS vorliegt, ist die Umwandlung von Cholesterin in die Hormone Cortisol und Aldosteron gehemmt. Diese Hormone werden also nicht mehr in ausreichender Menge produziert. Da der Körper versucht, diesen Mangel auszugleichen und mehr Hormone zu produzieren, wird die Nebennierenrinde überstimuliert. Da dies aber durch den Enzymdefekt (z.B. der 21-Hydroxylase) nicht möglich ist, entsteht ein Überschuss an Vorstufen dieser Hormone, die dann in anderen Stoffwechselprozessen in Androgene, also in männliche Hormone umgewandelt werden. Ein AGS ist daher sowohl durch einen Mangel an Cortisol und Aldosteron als auch einem Überschuss an männlichen Hormonen gekennzeichnet.

Die klinisch schwere Form wird „klassisches AGS“ bezeichnet. Hier kann die Erkrankung



bereits bei der Geburt lebensbedrohliche Symptome wie eine Salzverlustkrise bei beiden Geschlechtern oder die Vermännlichung der äußeren Geschlechtsmerkmale bei Mädchen hervorrufen. Letztere reicht von einer Vergrößerung der Klitoris bis hin zur Bildung eines Pseudopenis trotz innerer weiblicher Genitalien. Im Kindesalter kommt es bei beiden Geschlechtern durch schnelles Wachstum zu einer Scheinpubertät mit Vorzeitiger Schambehaarung und Stimmbruch. Ein schnell wachsender Penis bei Buben und das Ausbleiben der Regelblutung bei Mädchen sind in der Folge weitere Kennzeichen für das „klassische AGS“, ebenso wie eine verstärkte Körperbehaarung oder Akne. Ein auch in Österreich durchgeführtes Neugeborenen-Screening umfasst die Untersuchung auf AGS hin, um lebensbedrohliche Salzverlustkrisen zu vermeiden und möglichst bald eine Substitutionstherapie einzuleiten.

Eine leichtere Form ist das „nicht-klassische AGS“, wobei die Symptome erst zu einem späteren Zeitpunkt auftreten und oft erst nach der Pubertät diagnostiziert wird. Diese Patienten haben einen „milderen Gendefekt“ im entsprechenden Enzym, wodurch die Nebennierenrinde noch in einem gewissen Ausmaß Cortisol und Aldosteron bildet.

Vor der Pubertät sind Betroffene oft größer als ihre Altersgenossen, doch ohne Behandlung bleiben sie im Erwachsenenalter kleinwüchsig. Das „nicht-klassische AGS“ kann auch so gering ausgeprägt sein, dass zwar die Störung im Hormonhaushalt biochemisch vorhanden ist, aber keine markanten klinischen Symptome auftreten, sodass das AGS oftmals erst bei unerfülltem Kinderwunsch diagnostiziert wird.

Die Sexualmedizinerin und Internistin Michaela Bayerle-Eder und die Biochemikerin Sabina Baumgartner-Parzer von der Universitätsklinik für Innere Medizin III, Klin. Abteilung für Endokrinologie & Stoffwechsel beschäftigen sich damit, inwieweit eine pränatale Androgenisierung bei Vorliegen von AGS einen möglichen Einfluss auf die Geschlechtsidentität von weiblichen Patientinnen hat. Ziel dieses europaweiten Forschungsprojektes ist es zu klären, in welchem Ausmaß AGS-Patientinnen mit der schweren bzw. milden Form auch an einer sexuellen Dysfunktion leiden und welche Unterschiede in der Geschlechterrolle und der sexuellen Präferenz vorliegen.

Anhand der Sexualanamnese und verschiedener spezieller Parameter lässt sich feststellen, dass AGS-Patientinnen mehr an sexueller Dysfunktion und sexuellem Stress leiden als Frauen in der Allgemeinbevölkerung. Es zeigten sich keine signifikanten Unterschiede zwischen der Gruppe mit klassischem versus der mit nicht-klassischem AGS. Insgesamt zeigt sich tendenziell eine stärkere Einschränkung der Sexualfunktion sowie ein größerer



Leidensdruck bei Patientinnen mit nicht-klassischem AGS Und Patientinnen mit klassischem AGS zeigen sich als orgasmusfähiger. Ein größerer Anteil aller Probandinnen gibt bei der Zuordnung der Geschlechterrolle „maskulin“ an. In Bezug auf die sexuelle Orientierung zeigt sich bei den Frauen mit klassischem AGS eine höhere homosexuelle Präferenz. Somit scheint die pränatale Hyperandrogenämie Geschlechterrolle und sexuelle Präferenz zu beeinflussen“.

Zusammenfassend lässt sich sagen, dass gerade Patientinnen mit nicht-klassischem AGS mit geringer ausgeprägter Symptomatik und milden Gendefekten aufgrund der spät erfolgenden Diagnose mehr leiden, da sie über lange Zeit keine Erklärung für ihr „Anderssein“ haben und auch keine Therapien erhalten.

Bayerle-Eder, auch Präsidentin der Österreichischen Gesellschaft für Sexualmedizin und sexuelle Gesundheit: „Daher ist es wichtig, bei Frauen mit Zeichen der Vermännlichung (wie Akne und vermehrter Körperbehaarung), Zyklusstörungen, unerfüllten Kinderwunsch und Sexualfunktionsstörungen im Rahmen der Diagnostik auch an das nicht-klassisches AGS zu denken und gegebenenfalls eine genetische Untersuchung zu veranlassen.

Service:

5. Wissenschaftliches Symposium der Österreichischen Gesellschaft zur Förderung der Sexualmedizin und der sexuellen Gesundheit. 23. – 24. November im AKH Wien, MedUni Wien. Den Festvortrag hält der Philosoph Konrad Paul Liessmann. Info: www.sexualmedizin.or.at

Rückfragen bitte an:

Mag. Johannes Angerer
Leiter Kommunikation und Öffentlichkeitsarbeit
Tel.: 01/ 40 160-11501
E-Mail: pr@meduniwien.ac.at
Spitalgasse 23, 1090 Wien
www.meduniwien.ac.at/pr

Mag. Thorsten Medwedeff
Kommunikation und Öffentlichkeitsarbeit
Tel.: 01/ 40 160-11505
E-Mail: pr@meduniwien.ac.at
Spitalgasse 23, 1090 Wien
www.meduniwien.ac.at/pr

Medizinische Universität Wien – Kurzprofil

Die Medizinische Universität Wien (kurz: MedUni Wien) ist eine der traditionsreichsten medizinischen Ausbildungs- und Forschungsstätten Europas. Mit rund 8.000 Studierenden ist sie heute die größte medizinische Ausbildungsstätte im deutschsprachigen Raum. Mit 5.500 MitarbeiterInnen, 26 Universitätskliniken und drei klinischen Instituten, 12 medizintheoretischen Zentren und zahlreichen hochspezialisierten Laboratorien zählt sie auch zu den bedeutendsten Spitzenforschungsinstitutionen Europas im biomedizinischen Bereich.

