

Universität zu Lübeck  
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin  
UK S-H, Campus Lübeck  
Ratzeburger Allee 160 D-23538 Lübeck  
Fon: + 49 (0) 451 - 500-2547  
Fax: + 49 (0) 451 - 500-6867  
www.netzwerk-is.de / www.netzwerk-dsd.de  
hampel@netzwerk-is.de / hampel@netzwerk-dsd.de

BMBF-Förderprogramm «Seltene Erkrankungen»  
Das Netzwerk Intersexualität wird gefördert vom  
Bundesministerium für Bildung und Forschung.

---

## Newsletter Nr. 06 ♦ 28. Dezember 2008

---

### Inhalt

Editorial

1. Rückschau & Vorschau
2. Tagungsbericht aus Göttingen
3. Aus den Projekten
4. Was wird aus dem Internetportal?
5. Verschiedenes
6. Wichtige Adressen
7. Impressum

---

### Editorial

Liebe Mitglieder  
des Netzwerkes DSD/Intersexualität,

in diesem 6. und wohl letzten Rundbrief geben wir Ihnen einen Rückblick und Ausblick. Offiziell ist die BMBF-geförderte Netzwerkzeit 2008 abgelaufen. Einige Restgelder nutzen wir noch, um Projekte abzuschließen und Veröffentlichungen fertig zu stellen. Die Netzwerkzentrale wird als erstes ihre Pforten schließen: Zum 30.11.08 lief der Vertrag unserer Netzwerksekretärin Sabine Lorenz aus und sie hat gleich ab 1.12. neue Aufgaben in der Lübecker Klinik für Kinder- & Jugendmedizin. Wir bedanken uns für ihre umsichtige, äußerst kompetente und immer freundliche Leitung unserer Zentrale! Im Dezember endet dann der Vertrag unseres IT-Administrators Dipl.-Inf. Christian Himstedt (seit Juni dabei), und im März 2009 der Vertrag der Koordinatorin Dr. Eva Hampel. Die noch anfallenden Arbeiten werden danach von Dr. Martina Jürgensen übernommen. Wir als Netzwerk-sprecher stehen selbstverständlich weiter für Fragen und Austausch zur Verfügung.

Mit herzlichen Grüßen und allen guten Wünschen für ein interessantes und erfolgreiches 2009 aus Lübeck

Prof. Dr. med. U. Thyen / Prof. Dr. med. O. Hiort

---

### ACHTUNG, BITTE VORMERKEN

**28.02.2009** 12:00 – 15:00

außerordentliche Mitgliederversammlung «Netzwerk Intersexualität e.V.» **in Lübeck**

Tagungsleitung: Prof. Dr. med. Ute Thyen

TO: Abstimmung über die neue Satzung ab 2009

Vorstandswahlen und Diskussion über die zukünftige Ausrichtung des Vereins.

### Interessierte Gäste sind sehr willkommen!

... vor allem auch solche, die gerne Mitglieder werden wollen, zwar noch nicht mit abstimmen können, aber ganz sicher mitdiskutieren und ihre Meinung für die zukünftige Ausrichtung des Vereins einbringen können.

**Anmeldung bis 15. Januar** bitte per Fax-Formular (Vereinsmitglieder) oder formlos per e-mail an [hampel@netzwerk-is.de](mailto:hampel@netzwerk-is.de).  
*Reisekosten können nicht mehr vom Netzwerk erstattet werden.*

### 1. Rückschau auf die Zeit der Netzwerkförderung und wie es weiter geht...

Viele Forschungsprojekte und Arbeitsgruppen wurden im Laufe der Jahre finanziell gefördert und haben an der Gestaltung des Netzwerkes teilgenommen. Wir haben die Projekt- und AG-LeiterInnen um eine kurze Rückschau gebeten. Dazu hatten wir *vier Leitfragen* gestellt: (1) Was hat die Zeit der Netzwerk-Förderung für Ihr DSD-Forschungsprojekt /Ihre Arbeitsgruppe gebracht? (2) Wie wird sich die Förderung und die erreichten Ergebnisse auf Ihre weitere Arbeit zu DSD auswirken? Wie geht es weiter? (3) Wie haben Sie sich in dieser Zeit persönlich zum Thema DSD weiter entwickelt? (4) Was hat Ihnen im Besonderen die Zusammenarbeit in einem Netzwerk gebracht?

### Prof. Dr. med. Peter Wieacker, Münster:

(1) Für meine Arbeitsgruppe war die Netzwerkförderung eine enorme Chance aus mehreren Gründen. Erst durch das Netzwerk war es möglich, auf meinem derzeitigen Hauptforschungsfeld, der genetischen Ursachen der Gonadendysgenese, eine ausreichend große Anzahl von Patienten zu untersuchen. Dadurch konnten wir die Häufigkeit von Mutationen in

bekanntesten Genen der Testisdifferenzierung bei diesen Patienten ermitteln. Dies führte zu einem diagnostischen Flussdiagramm bei der genetischen Abklärung der XY-Gonadendysgenese. Ferner konnte meine Arbeitsgruppe durch die Netzwerkförderung die Array-CGH als neueres Verfahren zum Nachweis von Mikroduplikationen- oder deletionen etablieren. Wir konnten feststellen, dass in ungefähr 10% der Patienten mit XY-Gonadendysgenesen solche Mikrodeletionen- oder duplikationen als Ursache in Frage kommen.

(2) Nach Abschluss der Netzwerkförderung wird meine Arbeitsgruppe weiterhin auf dem Gebiet der DSD forschen. Zwei Themen werden derzeit im Rahmen von Drittmitteln weitergeführt: Im Rahmen von Euro-DSD werden die genetischen Ursachen der XY-Gonadendysgenesen weiter untersucht, wobei die Suche nach neuen krankheitsrelevanten Genen im Vordergrund steht. Ferner werden im Rahmen einer DFG-Forschergruppe (Germ cell potential) die genetischen Ursachen der prämaternen Ovarialinsuffizienz und der XX-Gonadendysgenese untersucht.

(3) Ich selbst habe durch die Interdisziplinarität des Netzwerkes vieles zum Thema DSD gelernt. Von besonderer Bedeutung war die Korrelation zwischen genetischem Befund und Phänotyp sowie die Konsequenzen, die sich aus den genetischen Untersuchungen für die klinische Betreuung ergeben.

(4) Im Rahmen einer Einzelförderung hätte unsere Forschungsarbeit auf diesem Gebiet sicherlich nicht zum gleichen Ergebnis geführt, da erst durch diese Zusammenarbeit eine ausreichend große Anzahl von Patienten untersucht werden konnte und die oben erwähnte Interdisziplinarität möglich wurde. [PW]

#### **Prof. Dr. med. Olaf Hiort, Lübeck:**

(1) Die Aufmerksamkeit für DSD ist in der wissenschaftlichen und in der Laienöffentlichkeit deutlich gestiegen. Im klinischen Versorgungskontext sehen wir eine steigende Nachfrage nach Beratung von Patienten und Familien. Dabei nehmen Betroffene und Familien auch sehr lange Fahrwege auf sich, um ein spezialisiertes Angebot zu erreichen. Die Infos für die Familien sind oft auch durch die Netzwerk-Webseite sowie durch andere Teilnehmer des Netzwerkes gekommen.

Im wissenschaftlichen Kontext sehen wir ein absolut steigendes Forschungsinteresse zu DSD. Wir konnten erstmals ein europäisches Netzwerk knüpfen, welches zurzeit als Euro-DSD-Konsortium von der Europäischen Kommission gefördert wird [www.euro-dsd.eu](http://www.euro-dsd.eu). In der Europäischen Gesellschaft für Pädiatrische Endokrinologie (ESPE) wurde eine permanente Arbeitsgruppe zum Thema DSD eingerichtet, die von einem Beiratsmitglied des Netzwerkes DSD (Prof. Silvano Bertelloni) geführt wird. In unserer eigenen Lübecker Arbeitsgruppe konnte eine erhebliche Verstärkung sowohl auf dem klinischen Sektor als auch im wissenschaftlichen Labor erreicht werden.

(2) Als Koordinator von EuroDSD werde ich zukünftig noch mehr im Gebiet DSD arbeiten und versuchen, auf internationaler Ebene sowohl Forschungsstrukturen als auch Voraus-

setzungen für Versorgungsstrukturen zu erarbeiten. Wir werden zusätzlich weitere Projekte vorantreiben. Dazu gehört insbesondere die Durchsetzung einer Klinischen Studie zur Wirkungsweise von Testosteron bei der Kompletten Androgenresistenz (cAIS). Aber auch auf theoretischem Gebiet planen wir weitere Antragstellungen, um das Wissen um die Geschlechtsentwicklung allgemein, aber insbesondere auch um die Hormonwirkung zu erhöhen.

(3) Persönlich habe ich durch viele Patienten- und Familienkontakte viel gelernt über den Umgang mit DSD. Meine Aufgabe sehe ich darin, dieses Wissen auch in meinem Team weiterzugeben, insbesondere es aber auch in Zukunft noch mehr in die Beratung Betroffener hinein zu nehmen. Hier geht es mir darum, die Ratsuchenden mit der Möglichkeit zu versehen, Entscheidungen kompetent zu fällen und mit ihren Besonderheiten umzugehen (Empowerment).

(4) Hier hätte ich mir zum Teil eine noch bessere Vernetzung gewünscht. Ich habe gelernt, dass wir nicht nur regelmäßige Treffen brauchen, sondern zur echten Interaktion auch gemeinsame Erarbeitung von Wissen. Das ist der Grund, warum wir in EuroDSD eine zentrale Registerdatenbank aufbauen, damit wir den gemeinsamen Kontext für Fragestellungen und wissenschaftliche Arbeit nie verlieren. [OH]

#### **Prof. Dr. rer. nat. Peter H. Vogt, Heidelberg:**

(1) Meine Arbeitsgruppe wurde mit dem Projekt: „Diagnostische Expression der GBY Kandidatengene bei DSD-Patienten mit und ohne Gonadoblastom“, erst vor 2 Jahren Mitglied des DSD-Netzwerkes und finanziell gefördert durch das BMBF. Erste Publikationen, die die bisherigen Ergebnisse unserer Forschungsarbeiten dokumentieren sind in Arbeit. Das Risiko für die Bildung eines Gonadoblastoms bei Frauen mit dysgenetischen Gonaden und einem Y Chromosom im Chromosomensatz wird in der Literatur mit über 30% angegeben. In der Klinik wird diesen Patienten in der Regel deshalb prophylaktisch eine Gonadektomie vor der Pubertät empfohlen. Unser Forschungsprojekt stellte sich deshalb die zentrale Frage, ob tatsächlich die pure Anwesenheit des Y-Chromosoms im Karyotyp der Patientin ausreicht, ihr dieses hohe Gonadoblastom-Risiko zu bescheinigen, oder ob es nicht eher von der genetischen Aktivität eines oder mehrerer Y-Gene im Gonadoblastoma Locus auf diesem Chromosom (GBY) abhängt, dass sich diese Tumorzellen entwickeln. Unsere ersten Forschungsergebnisse weisen daraufhin, dass es in Kürze möglich sein sollte, erste Vorschläge für eine molekulare Diagnostik des tatsächlichen Gonadoblastom-Risikos der DSD Patienten mit einem XY Chromosomensatz zu machen. Von grosser Hilfe war dabei die Zusammenarbeit mit den klinischen Kollegen des DSD-Netzwerkes, insbesondere mit Prof. Heidemann aus Augsburg und Prof. Hiort aus Lübeck. Dafür sind wir sehr dankbar.

(2) Für die Weiterförderung dieses Projektes durch einen anderen Drittmittelgeber ist es nun eine zwingende Voraussetzung, die bisherigen Forschungsergebnisse zu publizieren. Die Ablehnung einer Weiterförderung des DSD-Netzwerkes

durch das BMBF hat unsere Forschungsarbeiten in Heidelberg erst mal finanziell empfindlich geschwächt.

(3) Das Thema "Intersex" oder jetzt mit Akronym "DSD" unkenntlich gemacht, beschäftigt mich bereits seit ich mich für die genetischen Funktionen der Geschlechtschromosomen X und Y bei der Bildung der Gonaden und Keimzellen interessiere und das ist seit etwa 20 Jahren. Es wurde für mich aber erst wirklich "spannend", nachdem ich über meine Kollegen in der Heidelberg Kinderklinik lernte, wie labil die Entwicklung eines eindeutigen männlichen oder weiblichen Geschlechts bei der Geburt des neuen Erdenbürgers sich darstellen kann und wie schwer es für die betroffenen Eltern ist, eine nicht eindeutig erkennbare Geschlechtsausbildung einfach erst mal zu akzeptieren. Als ich dann mehr über das Risiko der Tumorbildung in den Gonaden von klinisch determinierten Intersex-Frauen mit einem Y Chromosom erfuhr erwachte mein Forschungsinteresse. Über das Netzwerk kam ich dann auch zum ersten Male in direkten Kontakt mit den Nöten der Betroffenen und war überrascht wie wenig selbstverständlich für diese Menschengruppe eine zufriedenstellende ärztliche Begleitung ist. Mein Forschungsthema wurde somit durch das Netzwerk deutlich "persönlicher", es bekam ein "Gesicht".

(4) Erfreulich ist deshalb umso mehr, dass davon unabhängig, das DSD-Netzwerk in Lübeck weiter bestehen wird, und wir damit eine Plattform behalten, unsere Arbeiten - bereits vor der Publikation in einem Fachjournal - mit gleich gesinnten Fach-Kollegen auch weiterhin zu diskutieren und auszutauschen. In der Vergangenheit, wie in Zukunft, wird dabei die interdisziplinäre Struktur der Mitglieder des Netzwerkes von großer Bedeutung sein. Nur so bleibt es möglich, unser gemeinsames Interesse an einem kausalen Verständnis des Auftretens von DSD mit seinen vielfältigen Erscheinungsformen lebendig zu erhalten. Dass dieses gemeinsame Interesse über einen verstärkten persönlichen Austausch der Netzwerk-Mitglieder in Zukunft auch zu einer engeren vertraulichen Zusammenarbeit führt, das wäre mein größter Wunsch, nicht nur im Interesse der DSD-Patienten, sondern auch im Interesse einer effektiveren Vernetzung experimenteller Forschungsansätze und ihrer spezifischen Ergebnisse. [PV]

### **Prof. Dr. med. Ute Thyen, Lübeck:**

(1) Die Lübecker Arbeitsgruppe zur Lebensqualitätsforschung hat sich mit den Auswirkungen verschiedener chronischer Gesundheitsstörungen im Kindes- und Jugendalter beschäftigt. Erstmals haben wir uns mit der besonderen Problematik einer Störung der Geschlechtsentwicklung und genauer mit der psychosexuellen Entwicklung, der Geschlechtsidentität und der medizinischen Betreuung dieser Gruppe beschäftigt. Die Netzwerkförderung hat den Rahmen und die Zeit gegeben, die bisher größte psychosoziale Studie mit Menschen mit DSD zu planen und durchzuführen. Insgesamt haben 439 Menschen an der Studie teilgenommen, davon 330 Neugeborene, Kinder und Jugendliche mit ihren Eltern. Besonders wichtig und neu für uns war ein generationenübergreifender Ansatz und Einschluss von Menschen verschiedener Alters-

gruppen. Die Beschäftigung mit den vielen psychosozialen Fragen hat auch bei vielen (nicht allen) Ärzten und Ärztinnen zu einem Umdenken in Bezug auf psychosoziale Betreuung geführt, so dass heute die Frage danach etwas selbstverständlicher geworden ist, als es noch vor fünf Jahren der Fall war.

(2) Das neue Wissen aus der klinischen Studie soll genutzt werden, um neben den allgemeinen Belastungen durch eine chronische Gesundheitsstörung oder Besonderheit der Entwicklung die spezifischen Aspekte zu verstehen, die DSD mit sich bringt. Wir möchten diese Erkenntnisse im Rahmen von wissenschaftlichen Veröffentlichungen und Veranstaltungen kommunizieren und damit zu einem Wissenszuwachs auf diesen Gebieten beitragen. Wichtig ist uns dabei ein interdisziplinärer Austausch zwischen Medizin und Gesundheitswissenschaften, Biologie, Psychologie, Soziologie, Ethik und Anthropologie, um nur die wichtigsten zu nennen. Für den klinischen Bereich sollen Schulungen für Fachleute aus der Medizin, der Pflege und dem psychosozialen Bereich entwickelt werden, damit Menschen mit DSD und deren Familien nicht als erstes auf Unwissenheit und Unverständnis stoßen.

(3) Im Zusammenhang mit der Klinischen Evaluationsstudie haben wir sehr viele, sehr unterschiedliche Menschen mit DSD sowie deren Familien kennen lernen dürfen. All diese Menschen haben uns unterschiedliche Art und Weisen gezeigt, mit der jeweiligen Besonderheit umzugehen und uns deutlich gemacht, dass es nicht den einen „goldenen Weg“ gibt. Dass es wichtig ist, den Kindern, den Jugendlichen, den Erwachsenen und auch den Eltern zuzuhören und dann gemeinsam zu überlegen, wie weitere Schritte aussehen können. Durch die Gespräche haben wir gelernt, wie eine altersangemessene Aufklärung von Kindern und Jugendlichen gestaltet werden kann und welche Unterstützung Eltern brauchen, um diesen Aufklärungsprozess selbst zu übernehmen.

(4) Die Durchführung einer so großen Studie in einer Netzwerkstruktur stellte für alle eine wahre Herausforderung dar! Wir haben einerseits gemerkt, dass es nicht allen immer leicht fällt, miteinander zu kooperieren, und dass es zum Teil sehr viel Motivation bedurfte, Netzwerkmitglieder dazu zu bringen, sich aktiv in die Studie einzubringen, und es ist auch nicht immer gelungen. Andererseits haben Aufbau und Durchführung der klinischen Studie im Netzwerk uns sehr in Bewegung gehalten und wir wurden durch einen reichen Erfahrungsaustausch, Lernprozessen und wachsender Kompetenz reich belohnt. Wir gewannen mehr und mehr den Eindruck, aufgebrochen und unterwegs zu sein. Dabei konnten wir sehr viele mitnehmen und viele haben uns begleitet. Die Netzwerkarbeit selbst war ein großes diskursives Projekt, das sicher eine nachhaltige Wirkung auf die Art haben wird, wie wir miteinander, wie mit den betroffenen Menschen und mit Forschungsanliegen umgehen werden. Wir hoffen sehr, dass der Verein diese Bewegung aufnehmen und- wenn auch sicher in kleinerem Rahmen- weiter tragen kann. [UT, EK,MJ]

### **Prof. Dr. med. Paul-Martin Holterhus, Kiel:**

(1) Die Kieler BMBF-Netzwerkprojekte haben zu einer deutlicheren Fokussierung der Arbeitsgruppe Kieler Kinderendokrinologie auf das Thema DSD und zur lokalen Vernetzung beigetragen, zu weitergehenden Forschungsprojekten geführt und schließlich auch zur Implementierung einer zwischenzeitlich gut angelaufenen interdisziplinären Sprechstunde in Kiel beigetragen. Ein erheblicher struktureller Impuls ging dabei auch von der Finanzierung des Massenspektrometers durch das BMBF aus, weil hierdurch die veraltete Methodik in der Steroidanalyse durch eine zeitgemäße Methode ersetzt werden konnte. Auch konnten durch dieses Gerät viele verschiedene Gruppen an dem Thema der Sexualhormone und Steroidhormone beteiligt werden, z. B. förderte das Dekanat der Medizinischen Fakultät der Christian-Albrechts-Universität zu Kiel die baulichen Maßnahmen in nicht unerheblichem Maße (etwa 25.000 Euro) und finanzierte die Stelle für die Chemikerin Dr. Alexandra Kulle, die die notwendigen Methoden zwischenzeitlich vollständig etabliert hat. Weiterhin konnten die erfahrenen MTA im Labor einbezogen werden und die Plattform dient inzwischen vor allem der Durchführung verschiedenster wissenschaftlicher Projekte. Die hier erreichte Miniaturisierung von Hormonmessungen wird in Zukunft die Diagnostik und vor allem auch das Therapie-Monitoring bei der Nebennierenrindeninsuffizienz erleichtern. Eines der wichtigsten Nachfolgeprojekte ist für uns EURO-DSD. Hier ist das Kieler Steroidhormonlabor europäische Referenzzentrale für Steroidmessungen aus Plasma. Verschiedene Promotionsprojekte sind zwischenzeitlich um das Massenspektrometer gruppiert worden.

(2) Die Forschungsprojekte im Rahmen des BMBF-Netzwerks DSD sind aus Kieler Sicht als abgeschlossen zu beurteilen. Die vorliegenden wissenschaftlichen Daten aus dem gemeinsam mit der Lübecker Arbeitsgruppe durchgeführten Steroidbiosyntheseprojekt stehen nunmehr zur Publikation an. Ebenso sind die Methoden, die im Rahmen der Aufstellung des Massenspektrometers aufgebaut werden sollten vollständig und im Zeitplan etabliert worden. Damit ist das BMBF-Netzwerk aus Sicht der Kieler Kinderendokrinologie inhaltlich und vor allem langfristig strukturell als äußerst erfolgreich einzustufen. Zukünftige Forschungsprojekte werden einen umfassenderen Blickwinkel aufweisen. Einerseits werden Fragestellungen, die sich direkt mit DSD befassen, Inhalt zukünftiger Projekte sein. Andererseits wird das Thema Geschlecht und Sexualhormone zukünftig auch im Rahmen von Forschungsprojekten bearbeitet werden, bei denen der Einfluss auf Erkrankungen außerhalb von DSD (z. B. Tumoren, entzündliche Erkrankungen) untersucht werden sollen.

(3) Das BMBF-Netzwerk aber auch sein Vorläufer, die DFG-Forschergruppe, haben gezeigt, dass Sexualhormone auf vielfältige Weisen ihre Wirkungen vermitteln. Dabei müssen sowohl programmierende Langzeitwirkungen als auch aktuelle rezeptorvermittelte Wirkungen unterschieden werden. Im Hinblick auf die Patientenbetreuung sind beide Mechanismen durch funktionelle Modelle derzeit auch nach den For-

schungsarbeiten im Rahmen des BMBF-Netzwerkes noch unzureichend abgebildet. Die Tätigkeit im BMBF-Netzwerk hat mich stimuliert, weiter über derartige Modelle nachzudenken und diese in Zukunft weiter zu erforschen.

(4) Die Zusammenarbeit im Netzwerk hat vor allem viele Subdisziplinen zusammen gebracht und verschiedene Ansichten zur Störungen der Geschlechtsentwicklung aufeinander prallen lassen. Das ist sehr hilfreich, weil dadurch besser verstanden werden kann, welche Bedürfnisse Betroffene, die auf unterschiedliche Weise mit dem Medizinsystem in Kontakt kommen, haben. Insbesondere ist durch die Arbeit im BMBF-Netzwerk der Gedanke einer interdisziplinären Sprechstunde verstärkt worden. Das BMBF-Netzwerk hatte seine Stärke vor allem in der Klinischen Evaluationsstudie, die ein tatsächliches bundesweites Netzwerk gebildet hat. Weil die grundlagenwissenschaftlichen Projekte nicht an die Patienten der Klinischen Evaluationsstudie gekoppelt waren, und weil sie vielfach sehr grundlagenwissenschaftlich ausgerichtet waren, ist der Vernetzungsgrad dieser biologischen Projekte im Vergleich zur Klinischen Evaluationsstudie niedriger gewesen. Das Netzwerk hat mich persönlich in Kontakt mit vielen mir zuvor nicht bekannten Betroffenen gebracht und ich konnte daraus für meine persönliche Herangehensweise an das Thema insbesondere auch in der Arzt-Patienten-Beziehung davon profitieren.

---

## **2. Tagungsbericht aus Göttingen**

### **Internationale Konferenz „The Rights of Children in Medicine“, Göttingen 2008**

Vom 9.-10. Oktober 2008 fand in Göttingen die internationale Tagung „The Rights of Children in Medicine“ statt, an der sich Wissenschaftler aus Deutschland, Finnland, Großbritannien, Israel und Italien beteiligten. Die Veranstaltung wurde von der Abteilung Ethik und Geschichte der Medizin der Universitätsmedizin Göttingen und der Arbeitsgruppe „Intersexualität und Ethik“ des Netzwerks DSD organisiert und veranstaltet. Aus Sicht der Medizin, Philosophie, Public Health, Bioethik und des Medizinrechts wurden spezifische Problemfelder auf ihre ethischen und rechtlichen Implikationen hinsichtlich der Berücksichtigung von Interessen und des Wohlergehens von Kindern in medizinischen Entscheidungssituationen diskutiert.

Marie Fox und Michael Thomson (Keele/UK) thematisierten ethische und rechtliche Aspekte der non-therapeutic circumcision (Beschneidung ohne therapeutische Notwendigkeit) bei männlichen Neugeborenen aus religiösen Gründen. Sie gingen in ihrem Beitrag der Frage nach, inwieweit in Großbritannien das Recht auf körperliche Unversehrtheit eines Kindes dem nicht-therapeutischen Eingriff der Beschneidung möglicherweise entgegensteht. Die von ihnen vorgestellte Studie zeigt, dass die rechtlichen Regelungen in UK nicht ausreichend sind, um den „best interest standard“ bei medizinischen Eingriffen bei Kindern zu gewährleisten. Sie sprachen sich demgegenüber für eine Praxis medizinischer Entscheidungen aus, in der neben dem „best interest“-Prinzip vor allem die

Bedürfnisse und das Wohlergehen eines Kindes im Vordergrund stehen. Bei ärztlichen und elterlichen Entscheidungen soll das ethische Prinzip des Nicht-Schadens handlungsleitend sein und damit ein Kind, das noch nicht einwilligungsfähig ist, vor nicht-therapeutischen Eingriffen, die möglicherweise die körperliche Integrität verletzen, zu bewahren.

Sabine Müller (Aachen) diskutierte in ihrem Beitrag die Frage, ob Eltern das Recht haben, gehörlosen Kindern die therapeutische Intervention eines Hörimplantats vorzuenthalten. Die gesellschaftliche Kontroverse darüber, ob „Gehörlosigkeit“ eine Behinderung ist oder vielmehr die Zugehörigkeit zu einer „Deaf Culture“ (Kultur der Gehörlosigkeit) ermöglicht, spiegelt sich auch in medizinischen Entscheidungsprozessen wieder. Müller wies darauf hin, dass in Deutschland für diese Fälle keine rechtliche Regelung existiert und dass Eltern stellvertretend für ihre Kinder diese medizinische Behandlung ablehnen können. Ob diese Vorgehensweise ethisch vertretbar ist, stellte sie infrage und argumentierte für ein Recht auf die Fähigkeit, hören zu können als oberstes Entscheidungsprinzip.

Imme Petersen (Hamburg) stellte eine Studie vor, in der untersucht wurde, welche ethischen Kriterien für die Forschung mit menschlichem Gewebe von Bedeutung sind. Der Fokus der Studie richtete sich auf den Bereich klinischer Studien in der Onkologie, in denen Zellen und Gewebe von minderjährigen Patienten zu Forschungszwecken verwendet werden. Es wurden die Erwartungen und Bedürfnisse von Eltern thematisiert, die stellvertretend für ihre minderjährigen Kinder der Teilnahme an klinischen Studien zustimmen und die Möglichkeit der Einwilligung von Kindern in ihre Teilnahme an einer Studie.

Pekka Louhiala (Helsinki/Finnland) stellte in seinem Beitrag die Frage, ob und unter welchen Umständen die Therapie mit Hormonen bei Mädchen, bei denen ein überdurchschnittliches Körperwachstum prognostiziert wird, ethisch und medizinisch gerechtfertigt ist. Für eine Induzierung der Pubertät bei Kindern, deren Wachstum von der Norm abweicht, werden hauptsächlich Argumente angegeben, die auf potenzielle negative Konsequenzen einer „unnormalen“ Körpergröße abzielen - wie beispielsweise gesellschaftliche Diskriminierung und Ausgrenzung zu erfahren. Demgegenüber betonte Louhiala, dass es durch Studien nicht erwiesen ist, dass sich aus Wachstumsstörungen für das Individuum grundsätzlich psychosoziale Probleme ergeben. Vielmehr könne man nicht allein von der Körpergröße eines Kindes auf dessen Wohlergehen schließen, sondern müsse auch immer die individuelle und familiäre Situation mit berücksichtigen.

Schwerpunkt des zweiten Tages stellte die kritische Betrachtung der Behandlung von Kindern mit angeborenen Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (Intersexualität/ Differences of Sex Development) dar. Dabei wurde vor allem auf die schwierige Entscheidungssituation eingegangen, mit der Eltern und Ärzte hinsichtlich möglicher geschlechtskorrigierender Maßnahmen konfrontiert sind, wenn ein Kind mit DSD geboren wird.

Die zentrale Frage, die in den verschiedenen Beiträgen sowie in der Abschlussdiskussion hierzu immer wieder angesprochen wurde, war die Frage nach der Partizipation von Kindern bei anstehenden Entscheidungen. Dem Bestreben, möglichst zeitig chirurgisch und hormonell eine Geschlechtsfestlegung vorzunehmen, um die Entwicklung einer frühzeitigen Geschlechtsidentität des Kindes zu ermöglichen und kosmetisch die besten Ergebnisse zu erzielen, steht das Recht des Kindes entgegen, seine Geschlechtsidentität aus dem eigenen Gefühl heraus entscheiden zu können und zu entwickeln. Dieses Dilemma in einer Intersex-Situation wurde von Petra Zackheim (Haifa/Israel) in einem Fallbeispiel aufgegriffen und diskutiert.

Andrea Viridis (Rome/Italy) gab in dem Zusammenhang einen Überblick über biologische und kulturelle Faktoren, die bei der Entwicklung einer Geschlechtsidentität von Bedeutung sind. Er wies darauf hin, dass das „best interest“ eines Kindes in verschiedenen Kontexten durchaus anders bewertet wird - die Interessen des Kindes würden oftmals durch die Erwartungen und Normvorstellungen der Gesellschaft definiert. Claudia Wiesemann (Göttingen) stellte die in der Zeitschrift für Kinderheilkunde veröffentlichten Empfehlungen der interdisziplinären Arbeitsgruppe „Intersexualität und Ethik“ vor. Die nach zweijähriger Arbeit verabschiedeten Empfehlungen für den Umgang mit Kindern mit Störungen der Geschlechtsentwicklung basieren auf drei ethischen Prinzipien: 1. Berücksichtigung des Wohls des Kindes und zukünftigen Erwachsenen. 2. Recht auf Selbstbestimmung bzw. auf Partizipation von Menschen mit DSD. 3. Achtung der Familie und der Eltern-Kind-Beziehung. Wiesemann hob hervor, dass Aspekte dieser Empfehlungen auch auf andere Entscheidungssituationen bei der Behandlung von Kindern Anwendung finden sollten.

In der abschließenden Diskussion über DSD wurde deutlich, dass in verschiedenen Ländern eine Auseinandersetzung innerhalb der Medizin und Medizinethik darüber begonnen wurde, welche Kriterien die Interessen und das Wohlergehen von Kindern (und Erwachsenen) bei Behandlungsentscheidungen wahren können. Die Beiträge aus den verschiedenen Ländern zu DSD und zu der Bewertung anderer therapeutischer und nichttherapeutischer Eingriffe an Kindern zeigten die Notwendigkeit auf, für die Praxis Empfehlungen und Richtlinien zu entwickeln. Weiterhin wurde deutlich, dass in Bezug auf die Berücksichtigung der Interessen und des Wohlergehens von Kindern in medizinischen Entscheidungen Kinder das Recht haben sollen, über medizinische Eingriffe, die ihre körperliche und psychosoziale Identität betreffen, mitzubestimmen. [CW,AJ]

### 3. Aus den Projekten

#### Klinische Evaluationsstudie

Ende 2007 wurden die Befragungen für die Klinische Evaluationsstudie abgeschlossen. Wir freuen uns, dass es möglich war, im Jahr 2007 noch Menschen aus Österreich und der Schweiz in die Studie einzuschließen. Aktuell konzentrieren sich die Arbeiten auf die Auswertung der Daten. In den Jahren 2005-2007 haben 439 Menschen und/oder deren Eltern teilgenommen, davon sind 109 Erwachsene mit DSD und 330 Kinder und Jugendliche mit ihren Eltern. Seit Oktober dieses Jahres steht der Ergebnisbericht für Studienteilnehmerinnen und –teilnehmer zur Verfügung, den alle Menschen, die an der Studie teilgenommen haben, per Post zugeschickt bekommen haben. Dieser kann auch als PDF-Dokument von unserer Internetseite [www.netzwerk-is.de](http://www.netzwerk-is.de) herunter geladen werden (gleich auf der ersten Seite in der rechten Kolumne).

Im Rahmen des Versands der Berichte haben wir alle Studienteilnehmerinnen und –teilnehmer gebeten uns auf einem kurzen Evaluationsbogen ein Feedback zur Studie zu geben. Wir haben uns über die überwiegend positiven Rückmeldungen sehr gefreut. Einige empfanden die Studienteilnahme als sehr hilfreich, weil sie eine intensivere Auseinandersetzung mit der Thematik DSD mit sich brachte und sie dies als Möglichkeit genutzt hätten, mehr über die eigene Geschichte bzw. die des Kindes zu reflektieren. Als positiv wurde vor allem die persönliche Betreuung hervorgehoben und auch, dass die Befragungen in einer einfühlsamen und unaufdringlichen Atmosphäre stattfanden. Einige Menschen haben uns geschrieben, dass sie erst durch die Studie adäquate Informationen für sich und ihre Kinder erhalten haben und dass sie das erste Mal das Gefühl gehabt hätten, als Menschen im Mittelpunkt zu stehen. Ein wichtiger Aspekt für viele Studienteilnehmerinnen und –teilnehmer war die Erkenntnis, nicht alleine zu sein, sondern dass es sowohl andere Menschen in der gleichen Situation gibt als auch Fachleute, die zur Seite stehen. Für einige Menschen war der Kontakt zu den StudienmitarbeiterInnen auch eine Hilfestellung bei anstehenden Entscheidungen und Problemen. Wir haben nur sehr wenige negative Rückmeldungen erhalten. 3 Studienteilnehmerinnen und –teilnehmern sagten, sie hätten zu wenig Vertrauen zu den InterviewerInnen gehabt, um die intimen Fragen zu beantworten.

Wir freuen uns über das größtenteils positive Feedback zu der Studie und insbesondere darüber, dass die Studie von den meisten Menschen als eine Hilfestellung angesehen wurde und weniger als belastende Zumutung. [MJ, EK]

#### Netzwerkzentrale

Wie schon im Editorial angekündigt, arbeitet die Netzwerkzentrale seit einiger Zeit auch Schritt für Schritt an ihrer Abwicklung... Natürlich gab es neben den Routinen (Website pflegen, Netzwerktreffen vor- und nachbereiten, Berichte & Finanzen, Kontakte, Anfragen etc.), der aufwendigen, aber leider nicht erfolgreichen Antragstellung beim BMBF Anfang

des Jahres, dem Treffen mit unserem wissenschaftlichen Beirat im Mai in Lübeck, interessante Kontakte mit der RDTF-Working Group (Rare Diseases Task Force), auch inhaltlich Neues wie die Unterstützung der AG-Forschung in der ACH-SE. Einige Kontakte und Aktivitäten hinsichtlich der rechtlichen Konzepte in der Versorgung der Seltenen Erkrankungen (§116b) und die Suche nach weiteren Fördermöglichkeiten für unsere Forschungsprojekte, deren Fragestellung nun auch ohne BMBF-Förderung weiter voran gebracht werden soll. Sabine Lorenz hat ihr Sekretariat schon geräumt und residiert nun auf der anderen Seite des Flures in einem Projekt zur Evaluation extremer Frühgeburten. Christian Himstedt der IT-Admin hört zum Ende Dezember auf. Die operative Zentrale besteht jetzt noch bis Ende Februar mit Eva Hampel und ab März 2009 wird sie für die letzten Monate von Martina Jürgensen betreut. [EH]

---

#### 4. Was wird aus dem Internet-Portal?

Das Internet-Portal des Netzwerks DSD/ Intersexualität sowie die Jugendwebsite teen-is verzeichnen nach wie vor etwa 1000 BesucherInnen pro Monat. Die Website wird vorwiegend unter der Woche besucht.

##### *Technik*

Mit dem Wegfall der BMBF-Förderung haben wir auch keinen IT-Administrator/Webmaster mehr u.a. für Aufbau und Pflege des Internet-Portals. Seit Juni 2008 hatte Dipl.-Inf. Christian Himstedt als Nachfolger von Claudia Duchrow diese Aufgabe übernommen. Um das Angebot trotzdem noch aufrecht zu erhalten, haben wir die Website sehr „verschlankt“. Sie wird weiterhin auf dem Server des UK S-H in Lübeck mit einem auch von extern via Browser zu verwaltenden Content Management-System [CMS, TYPO3] zur Verfügung stehen. Der neue Domainname wurde an die Entwicklung der Nomenklatur angepasst und lautet jetzt: [www.netzwerk-dsd.de](http://www.netzwerk-dsd.de); die Seite wird aber auch weiterhin über die bekannte Adresse [www.netzwerk-is.de](http://www.netzwerk-is.de) erreichbar sein. Die Verantwortung für die Seite soll in Zukunft beim Verein „Netzwerk-DSD e.V.“ liegen.

##### *Inhalte*

Die Website wird also in Regie des Vereins stehen. Als Inhalte des neuen Portals ab Januar 2009 werden einige Funktionen noch bis Sommer 2009 aufrecht erhalten bleiben können: die *Publikationen* werden noch aktualisiert; alle bisherigen Publikations-Eintragungen (seit 2004) sind dort jetzt auch als Excel-Tabelle oder als .pdf abrufbar. Die *Tagungstermine* haben wir vom neuen EU-Konsortium [www.euro-dsd.eu](http://www.euro-dsd.eu) in die Seite eingebunden, so dass sie auch stets aktuell bleiben. Auch werden die *DSD-Sprechstunden* und Ansprechpartner auch für (ggf. anonyme) Erstkontakte *@expert* weiterhin aktuell sein und betreut werden. Die Unterseiten der einzelnen Forschungsprojekte bleiben noch zur Information bis Ende 2009 bestehen. Die Informationen zu Selbsthilfe- und Forschungsinitiativen und Seltenen Erkrankungen im Allgemeinen bleiben bestehen.

## Jugendseite «teen-is»

Die Jugendseite unseres Internet-Portals wurde grundlegend überarbeitet. Martina Jürgensen, Eva Kleinemeier und die psychologischen MitarbeiterInnen der Klinischen Evaluationsstudie haben die Texte in unserem Jugendportal [www.teen-is.de](http://www.teen-is.de) grundlegend erneuert und ergänzt! Für die technische Umsetzung hat Christian Himstedt gesorgt. Es hat jetzt zusätzlich ein *ausführliches Glossar zu DSD* und ein ausführliches FAQ (Häufig gestellte Fragen). Die Idee, das Portal gemeinsam mit einer eigenen Redaktionsgruppe jugendlicher Betroffener zu betreiben, ließ sich leider mangels Interesse nicht realisieren.

Wie wir in Zukunft mit dem *passwortgeschützten Mitgliederbereich* verfahren wollen, müssen wir noch im Februar auf der Mitgliederversammlung entscheiden. [EH]

## 5. Verschiedenes

Am 11. November 2008 hat die Europäische Kommission die "Mitteilung der Kommission über seltene Krankheiten - eine Herausforderung für Europa" angenommen. Darin enthalten ist ein Vorschlag für eine Empfehlung des Rats für eine europäische Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten. Das Dokument ist ein wichtiger Meilenstein für die „Seltene“ auf dem Weg zu adäquaten Therapieoptionen in Europa.

<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=COM:2008:0679:FIN:DE:DOC>



RARE DISEASE DAY  
February 28 2009.  
Patient Care:  
A Public Affair!

mehr Informationen auch über Veranstaltungen in Deutschland:  
[www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)

## Sechste Revision der Deklaration von Helsinki verabschiedet

Forschung mit Menschen im Rahmen der klinischen Prüfung von Arzneimitteln und Medizinprodukten dient der Entwicklung neuer Therapien und ist heute wichtiger Bestandteil wissenschaftlicher Medizin. Die Durchführungen von Versuchen mit Menschen ist allerdings in Deutschland wie in vielen anderen Ländern auch streng geregelt. Zunächst ist sicherzustellen, dass Patienten oder Versuchspersonen nur nach einer gründlichen Nutzen-Risiko-Abschätzung seitens des Arztes und vor allem freiwillig und nach umfassender, für ihn verständlicher Aufklärung an Studien teilnehmen. Daher ist jeder Arzt, der systematische wissenschaftliche Versuche mit Menschen plant, durch ärztliches Berufsrecht und andere Rechtsvorschriften dazu verpflichtet, das Forschungsvorhaben von einer

nach Landesrecht gebildeten Ethikkommission für Forschung mit Menschen begutachten zu lassen. Weitere rechtliche Rahmenbedingungen werden in Deutschland durch das Arzneimittelgesetz, das Medizinproduktegesetz sowie die Strahlenschutzverordnung geregelt, hinzukommen auf europäischer Ebene die Richtlinien zur Good Clinical Practice.

Zu den international wichtigsten Dokumenten, die die Zulässigkeit medizinischer Versuche mit Menschen kontrollieren soll, zählt die Deklaration von Helsinki. Dieses internationale Regelwerk wurde 1964 vom Weltärztebund (World Medical Association, WMA) in Helsinki verfasst und beinhaltet „Ethische Grundsätze für die Medizinische Forschung am Menschen“. Die heute 30 Punkte umfassende Deklaration, die nach Helsinki in weiteren Treffen ausdifferenziert und revidiert wurde (1975, 1983, 1989, 1996, 2000, 2002, Tokio 2004, Seoul 2008) geht auf das Schlussurteil der Nürnberger Ärzteprozesse von 1947 zurück. Vor dem Hintergrund der Menschenversuche in den Konzentrationslagern wurden in diesem Nürnberger Kodex 10 Bedingungen formuliert, unter denen medizinische Versuche am Menschen erlaubt sein sollten. Im ärztlichen Selbstverständnis ist die Deklaration ein zentrales Dokument, das vor dem Hintergrund der Menschenversuche im Nationalsozialismus eine freiwillige Zustimmung des Patienten und eine umfassende Aufklärungspflicht seitens des Arztes über das Wesen des Versuches und mögliche Risiken einfordert und als unabdingbare Voraussetzungen für medizinische Forschungen mit Menschen überhaupt festschreibt.

Die 59. WMA General Versammlung verabschiedete im Oktober 2008 in Seoul die sechste Revision bzw. Ergänzung der Deklaration von Helsinki zu Fragen des Umgangs mit staatlichen Regulationsinteressen, industriellen Vermarktungsinteressen und dem Schutz von Versuchsteilnehmern im besonderen auch in Entwicklungsländern. Weitere Ergänzungen betreffen den Einsatz von Placebos in klinischen Studien und das Einverständnis der Patienten zur Verwendung von Blut-, Gewebe- und DNA-Proben in Forschungsdatenbanken.

<http://www.wma.net/e/policy/b3.htm>

WORLD MEDICAL ASSOCIATION DECLARATION OF HELSINKI:  
Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects [EH]

## 6. Wichtige Adressen

Adrenogenitales Syndrom [www.ags-initiative.de](http://www.ags-initiative.de)  
AGS Selbsthilfe- und Patienteninitiative e.V.  
[geschaeftsstelle@ags-initiative.de](mailto:geschaeftsstelle@ags-initiative.de)

XY-Frauen [www.xy-frauen.de](http://www.xy-frauen.de)  
Selbsthilfegruppe XY-Frauen  
c/o Anja Kunst [info@xy-frauen.de](mailto:info@xy-frauen.de)  
Slebuschstieg 6 20537 Hamburg  
Kontakt für Eltern intersexueller Kinder  
[info.eltern@xy-frauen.de](mailto:info.eltern@xy-frauen.de)

Information für Sprechstunden und Kliniken mit dem Schwerpunkt «Störungen der Geschlechtsentwicklung».  
DSD-Sprechstunden in Lübeck & Kiel Kontakt:  
Lübeck: [dsd@uk-sh.de](mailto:dsd@uk-sh.de) Frau Villmann 0451-500-2581  
Kiel: [e.kroeger@pediatrics.uni-kiel.de](mailto:e.kroeger@pediatrics.uni-kiel.de)  
Frau Kroeger 0431 - 597-16 24  
(siehe auch unsere Website unter DSD-Sprechstunde)

## 7. Impressum

Redaktion: Eva Hampel [EH]. Mit Beiträgen von Olaf Hiort [OH], Paul-Martin Holterhus [PH], Anna-Karina Jakovljević [AJ], Martina Jürgensen [MJ], Eva Kleinemeier [EK], Peter Vogt [PV], Peter Wieacker [PW], Claudia Wiesemann [CW], Ute Thyen [UT].  
Zitierhinweis: Bitte nennen Sie als Quellenangabe (Nummer und Jahreszahl des NL und die URL <http://www.netzwerk-is.de> ).  
V.i.S.d.P.: Dr. Eva Hampel [hampel@netzwerk-is.de](mailto:hampel@netzwerk-is.de)