

Journal für

# Klinische Endokrinologie und Stoffwechsel

Kardiovaskuläre Endokrinologie • Adipositas • Endokrine Onkologie • Andrologie • Schilddrüse • Neuroendokrinologie • Pädiatrische Endokrinologie • Diabetes • Mineralstoffwechsel & Knochen • Nebenniere • Gynäkologische Endokrinologie

**Aufbau eines österreichischen „Diverse Sex Development“- (DSD-) Kompetenznetzwerks – Ein Projekt der österreichischen Arbeitsgruppe für pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie (APEDÖ)**

Riedl S

*Journal für Klinische Endokrinologie und Stoffwechsel - Austrian  
Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism 2014; 7 (4), 144-145*

Homepage:

[www.kup.at/klinendokrinologie](http://www.kup.at/klinendokrinologie)

Online-Datenbank mit Autoren- und Stichwortsuche

Offizielles Organ der



Österreichischen Gesellschaft für  
Endokrinologie und Stoffwechsel

Member of the



Indexed in EMBASE/Scopus

Austrian Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism  
Krause & Pachernegg GmbH · VERLAG für MEDIZIN und WIRTSCHAFT · A-3003 Gablitz

# Aufbau eines österreichischen „Diverse Sex Development“- (DSD-) Kompetenznetzwerks – Ein Projekt der österreichischen Arbeitsgruppe für pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie (APEDÖ)

S. Riedl

Aus der Ambulanz für Endokrinologie, St. Anna Kinderspital, Wien,  
und der Abteilung für pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie, Medizinische Universität Wien

## ■ Zusammenfassung

DSD zählen zu den „Rare Diseases“ mit einer Häufigkeit von etwa 1:4000 Fällen pro Jahr. Ihre medizinische Komplexität vor dem Hintergrund herausfordernder psychosozialer, medizinethischer, rechtlicher und gesellschaftlicher Fragestellungen bezüglich Geschlechtszuweisung, indizierter Eingriffe und deren Zeitpunkt erfordert eine strukturierte, interdisziplinäre Herangehensweise. Durch das nationale Kooperationsprojekt soll eine horizontale, vertikale und diagonale Vernetzung der klinischen Kernbereiche Endokrinologie, Chirurgie und Psychologie geschaffen und ein Expertisenzentrum gemäß EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases; <http://www.eucerd.eu>) etabliert werden. Nationale Expertisenzentren bilden die Basis für die internationale Kooperation auf EU-Ebene.

## ■ Einleitung/Hintergrund

Störungen der Geschlechtsentwicklung („disorders of sex development“ [DSD]), von der Frequenz (1:4000) her zu den „Orphan Diseases“ zählend, stellen Mediziner vor hochkomplexe An- und Herausforderungen bezüglich Diagnostik, Beratung und Management. Seit den 1990er-Jahren, als den Mediziner durch Selbsthilfegruppen (Intersex Society of North America) Verfehlungen und Versäumnisse der Vergangenheit, fußend auf der durch den US-amerikanischen Psychologen John Money begründeten Überbewertung sozial prägender Faktoren auf die Entwicklung von Geschlechtsidentität/-rolle, vor Augen geführt wurden, hat sich ein bedeutsamer Wandel in Denken und Herangehensweise an Betroffene mit DSD vollzogen. Der „Chicago-Consensus“, Ergebnis einer 2005 stattgefundenen Expertenrunde von führenden Mediziner und Psychologen, begründet bereits eine diese Erfahrungen integrierende Haltung der Medizin, so wenig, so spät und so „informiert/aufgeklärt“ wie möglich die Integrität betreffende Maßnahmen zu setzen, im Bewusstsein, dass Langzeit-Outcome-Studien betreffend subjektive Zufriedenheit in der Geschlechtsrolle und Lebensqualität bei DSD weitgehend fehlen und künftig einen Forschungsschwerpunkt darstellen müssen. Jedoch besteht weiterhin eine Diskrepanz zwischen tatsächlicher Umsetzung der Empfehlungen und dem Anspruch von einigen Betroffenen und in der Vergangenheit Geschädigten nach verbindlichen Richtlinien bis hin zu einem generellen Operationsverbot bei Kindern und nicht einwilligungsfä-

higen Jugendlichen. Tatsächlich kann der medizinisch attestierte Krankheitswert bei einigen DSD infrage gestellt werden (vgl. im Englischen die alternative Verwendung von „*differences*“ statt „*disorders of sex development*“ für das Akronym DSD) bzw. entsteht Krankheitswert oder vielmehr ein medizinischer (Be-) Handlungsbedarf zum Teil erst durch medizinische Intervention.

## ■ Stellungnahme des Deutschen Ethikrats vom 23. Februar 2012

Ausgehend vom Auftrag des UN-Ausschusses CEDAW (Convention on the Elimination of All Forms of Discrimination Against Women) an die Deutsche Bundesregierung, hat diese den Deutschen Ethikrat mit einer Stellungnahme zum Umgang mit Personen mit Intersexualität beauftragt. Da die Ethikratstellungnahme *per se* Anspruch auf Allgemeingültigkeit besitzt, auf international übereingekommenen Vorgaben basiert und keine entsprechende österreichische Erklärung existiert, ist sie in einem westlichen Kontext als repräsentativ zu sehen und damit auch für österreichische Belange zutreffend bzw. anwendbar.

Darin wird gefordert, dass Beratung, Diagnostik und Behandlung nur in speziell qualifizierten, interdisziplinären Kompetenzzentren durchgeführt werden. Die fortlaufende Betreuung soll in regionalen Behandlungszentren in enger Kooperation erfolgen. Die Versorgungsqualität der DSD-Patienten soll kontinuierlich wissenschaftlich – auch durch die Errichtung einer europaweiten, anonymisierten Datenbank – begleitet werden.

## ■ Europäischer Kontext: strukturierte Versorgungsmodelle für „Orphan Diseases“

T. Voigtländer hat alle Aspekte der Netzwerkversorgung seltener Erkrankungen auf Grundlage von EU-Richtlinien umfassend dargelegt. Bei den „Orphan Diseases“ handelt es sich zwar um seltene Erkrankungen (< 1:2000), die jedoch aufgrund ihrer Häufigkeit (ca. 8000) eine beträchtliche Zahl von Menschen (ca. 6–8 %) betreffen. Für Europa ist von 25–40 Millionen bzw. für den deutschsprachigen Raum von 5,9 Millionen auszugehen. Da es sich zu 80 % um genetische Erkrankungen handelt, die sich zu 50 % bereits im Kindes-/Jugendalter manifestieren, sind zu aller vorderst Pädiater ge-

fragt. Auf 5 Ebenen – der Ebene der Information, der medizinischen Versorgung, der Wissenschaft/Forschung, des Pflege-/Sozialwesens sowie bei weiteren sozialen und psychologischen Aspekten – gibt es beträchtliche Defizite, unter denen in erster Linie Patienten und Angehörige sowie medizinische Experten zu leiden haben und an deren Bewältigung erst ansatzweise in einzelnen Teilbereichen zu arbeiten begonnen wird.

COST (Cooperation in Science and Technology; <http://www.cost.eu>) stellt eines der ältesten EU-Rahmenprogramme zur Förderung von Wissenschaft und Forschung dar. Im Mai 2013 wurde die Aktion BM1303 „A systematic elucidation of differences of sex development“, eingebracht von Prof. Dr. Olaf Hiort, Universität Lübeck, angenommen, wo in 5 „Working Groups“ (1. „Harmonisation and Standardization of Clinical Phenotyping and Management“; 2. „Biology and Genetics“; 3. „Harmonisation of Laboratory Assessment“; 4. „Experiences and Perceptions of Research“; 5. „Dissemination and Capacity Building“) über 4 Jahre die Meilensteine eines zeitgemäßen klinischen Managements und die Basis für wissenschaftliche Langzeit-Kooperationsprojekte gelegt werden sollen. Im Zentrum steht ein gemeinsames Datenbankregister (<http://www.i-dsd.org>), zu dem alle teilnehmenden Zentren Zugang haben. OA Dr. Stefan Riedl ist Österreich-Vertreter im Management Committee (MC), Ass.-Prof. Dr. Alexander Springer, Abteilung für Kinderchirurgie, AKH, ist Vize-Chair der „Working Group 1“.

## ■ Anforderungen an ein DSD-Kompetenznetzwerk

Ein DSD-Kompetenznetzwerk erfordert die interdisziplinäre Kooperation und Vernetzung der Kernbereiche pädiatrische Endokrinologie, Psychologie, Kinderurologie bzw. -gynäkologie und -chirurgie sowie die Einbeziehung von Erwachsenenendokrinologie (bezüglich Transition), Genetik, spezialisierter Bildgebung, Pathologie und Labormedizin. Zusätzlich bedarf es einer Zusammenarbeit mit Vertretern des Medizinrechts, der Medizinethik und ggf. der transkulturellen Kommunikation. Weiters soll dem Anspruch von Selbsthilfegruppen und Interessensvertretungen Rechnung getragen werden, sodass Betroffene, Eltern und Peergroups in das Management beratend miteinbezogen werden. Ein solches interdisziplinäres Netzwerk gewährleistet neben der fachlich hochqualifizierten Versorgung den nötigen Informationsaustausch/-fluss, die entsprechende Aus- und Fortbildung der Behandler, die prospektive Patientendokumentation in Datenbanken zur Qualitätssicherung und die Verbesserung der Forschungsgrundlagen durch Zusammenarbeit auf wissenschaftlicher Basis.

Verschiedene Netzwerktypen werden dargestellt, die funktionell ineinandergreifen:

- horizontal (krankheitsgruppenspezifisches Netzwerk zwischen gleichrangigen Versorgungseinrichtungen),
- vertikal (verbindet krankheitsspezifisch die verschiedenen Ebenen der Gesundheitsversorgung) und
- diagonal (vereint krankheitsspezifisch verschiedene Berufsgruppen).

Für den gleitenden Übergang von der pädiatrischen in die Erwachsenenmedizin braucht es ein Transitionsnetzwerk, für die diagnostische Abklärung und Versorgung unklarer Patientenfälle ein integratives, multidisziplinäres Netzwerk.

Kernbausteine eines funktionierenden Netzwerks sind Expertisenzentren, deren Qualitätskriterien europäischen Standards gemäß EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases) gerecht werden. Nur ein „gelebtes“ Netzwerk erfüllt auf transparente Weise die komplexen Anforderungen seltener Krankheiten und bietet dabei die erforderliche Flexibilität.

Die Etablierung eines nationalen österreichischen DSD-Kompetenznetzwerks sowie die Integration in ein europäisches Netzwerk gehen Hand in Hand und stellen einen wichtigen Beitrag im Schwerpunktbereich „Rare Diseases“ dar.

### Weiterführende Literatur:

Birnbaum W, Marshall L, Wunsch L, et al. Zur Stellungnahme des Deutschen Ethikrates zu Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (Intersexualität) – Positionspapier im Auftrag der Deutschen Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie. *Monatsschr Kinderheilkd* 2013; 161: 145–52.

Europäisches Parlament und Rat der Europäischen Union (2011) Richtlinie 2011/24/EU vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung. *Amtsblatt der Europäischen Gemeinschaften* L88/45. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:DE:PDF>

Hiort O, Wunsch L, Cods M, et al. Requirements for a multicentric multidisciplinary

registry on patients with disorders of sex development. *J Pediatr Urol* 2012; 8: 624–8.

<http://www.ethikrat.org/dateien/pdf/stellungnahme-intersexualitaet.pdf>

Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, et al. Consensus statement on management of intersex disorders. *Pediatrics* 2006; 118: e488–e500.

Rat der Europäischen Union (2009) Empfehlung (2009/C151/02) vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten. *Amtsblatt der Europäischen Union* C151/7. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:DE:PDF>

Voigtländer T. Orphan Diseases – Warum seltene Erkrankungen viele Netzwerke brauchen. *Monatsschr Kinderheilkd* 2012; 160: 863–75.

### Korrespondenzadresse:

OA Dr. Stefan Riedl

Ambulanz für Endokrinologie

St. Anna Kinderspital GmbH

A-1090 Wien, Kinderspitalgasse 6

Abteilung für pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie

Medizinische Universität Wien

A-1090 Wien, Währinger Gürtel 18–20

# Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere Rubrik

## [Medizintechnik-Produkte](#)



Neues CRTD Implantat  
Intica 7 HF-T QP von Biotronik



Artis pheno  
Siemens Healthcare Diagnostics GmbH



Philips Azurion:  
Innovative Bildgebungslösung

Aspirator 3  
Labotect GmbH



InControl 1050  
Labotect GmbH

## e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

## [Bestellung e-Journal-Abo](#)

### Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)