

Bundesärztekammer  
Herbert-Levin-Platz 1  
10623 Berlin

**Institut für Experimentelle  
Pädiatrische Endokrinologie**

**Leiter: Prof. Dr. Heiko Krude**  
heiko.krude@charite.de

**Pädiatrisch-Endokrinologisches  
Forschungslabor**  
Prof. Dr. rer. nat. Heike Biebermann  
heike.biebermann@charite.de

**Neugeborenen-Screeninglabor Berlin-  
Brandenburg**  
Leiter: Dr. Oliver Blankenstein  
oliver.blankenstein@charite.de

Berlin, den 12.01.2021

## **Stellungnahme - Dr. Blankenstein / AGS Eltern- und Patienteninitiative e.V.**

Durch den Regierungsentwurf wird versucht, das Selbstbestimmungsrecht von Kindern mit Varianten der Geschlechtsentwicklung zu schützen. Dieses Anliegen ist generell zu befürworten. Im Falle der zahlenmäßig größten, von der Regelung erfassten Gruppe, nämlich den Patientinnen mit adrenogenitalem Syndrom (AGS), schießt die Regelung jedoch über das Ziel hinaus und schadet mehr, als sie nutzt.

Das adrenogenitale Syndrom (AGS) ist eine angeborene genetische Stoffwechselkrankheit mit einer Störung der Stresshormonbildung (Cortisol) in der Nebennierenrinde. Die Menschen mit AGS sind auf eine lebenslange Hormonersatztherapie angewiesen. Bei dieser Erkrankung kommt es durch einen genetischen Defekt eines einzelnen Schrittes der Hormonbildung zum Aufstau sonst nur in niedrigen Konzentrationen vorhandener Hormonvorstufen, die durch den Defekt nicht regulär abgebaut werden können. Diese massiv erhöhten Vorstufenprodukte werden durch das Konzentrationsgefälle dann in anderen Umbauprozessen verarbeitet, die im gesunden Stoffwechsel keine Rolle spielen. An Stelle des dringend benötigten Stresshormons „Cortisol“ produziert die Nebenniere dann männliche Geschlechtshormone, unabhängig von der bei dieser Erkrankung nicht beeinträchtigten Steuerung der Geschlechtsentwicklung und unabhängig davon ob das ungeborene Kind einen männlichen oder weiblichen Chromosomensatz hat.

Während bei den Feten (ungeborenen Kindern) mit männlichen Chromosomensatz hierbei keinerlei Fehlbildungen entstehen, kommt es bei den genetisch weiblichen Feten zu Veränderungen alleine der äußeren Geschlechtsmerkmale. Während nämlich die Entwicklung aller inneren Geschlechtsorgane alleine durch Geneinflüsse gesteuert wird (und bei weiblichen Feten mit AGS auch normal ausgebildet werden), ist die Entwicklung der äußeren Geschlechtsmerkmale alleine von der Anwesenheit und Konzentration männlicher Hormone abhängig: Ist kein oder wenig männliches Hormon vorhanden, werden eher weibliche Geschlechtsmerkmale ausgebildet. Je nach dem Grad der männlichen Hormonwirkung kann es bei den genetisch weiblichen Feten zur Ausprägung von (rein) äußeren männlichen Geschlechtsmerkmalen kommen. Der Grad dieser Veränderungen reicht dabei von einer Vergrößerung der Klitoris bis dahin, dass die Schamlippen zusammenwachsen, äußerlich wie ein Hodensack erscheinen und die Harnröhre bis an die Spitze der penisartig veränderten Klitoris geführt ist. In dieser Ausprägung erscheint das Geschlecht dann äußerlich männlich.

Diese Veränderungen sind kontinuierlich, werden aber nach Stadien der Veränderung grob in 5 Stufen (sogenannte Prader-Stadien I bis V) eingeteilt. Dabei liegt beim Prader Stadium I eine leichte Klitorisvergrößerung vor, beim Stadium V eine äußerlich männlich erscheinendes Genitale.

Ab dem Stadium III ist der untere Teil der Vagina mit der Harnröhre in einem *Sinus urogenitalis* verschmolzen. Dadurch wird von Geburt an der Urin in die Scheide entleert. Diese Störung des Harnabflusses kann zu gesundheitlichen Gefahren, zu rezidivierenden Harnwegsinfektionen mit langfristigen irreversiblen Folgen für Nieren, ableitenden Harnwegen und Genitalorganen führen. Es liegt also bei den schwerer betroffenen Patientinnen eine medizinisch relevante Fehlbildung der Harnableitung vor, die nur operativ zu beheben ist.

Mit einer frühzeitigen Operation des Sinus urogenitalis wird das fehlgebildete Genitale wieder in seiner Anatomie hergestellt. Mit der Trennung von Vagina und Harnröhre wird zudem die Gefahr rezidivierender Harnwegsinfektionen mit langfristigen irreversiblen Folgen für Nieren, ableitenden Harnwegen und Genitalorganen vermindert. Diese Operation ist keine kosmetische Operation, sondern hat aus den o.g. Gründen eine medizinische Indikation. Aus diesem Grund sind Mädchen mit schwereren Formen eines

AGS auf die Möglichkeit dieser Operation angewiesen. Das erkennt auch die Begründung des Gesetzesentwurfes ausdrücklich an<sup>1</sup> und diese Möglichkeit muss erhalten bleiben.

Bei den von AGS betroffenen Mädchen sind damit sowohl das chromosomale Geschlecht (46,XX), das gonadale Geschlecht mit funktionsfähigen weiblichen Keimdrüsen (Eierstöcken), als auch das gonoduktale Geschlecht mit erhaltenen und funktionsfähigen inneren Genitalorganen (Gebärmutter, Eileiter) „eindeutig weiblich“<sup>2</sup>. Nur das Erscheinungsbild des äußeren Genitales, deren Ausbildung von der hormonellen Steuerung abhängt, weist durch die aufgrund der Grundkrankheit erhöhten Testosteronwerte während der Genitalentwicklung in der Frühschwangerschaft Abweichungen in Richtung einer Vermännlichung auf.

Patienten und Patientinnen mit AGS haben eine normale Fertilität/Fruchtbarkeit. Die Pubertätsentwicklung der genetisch weiblichen Betroffenen verläuft normal mit Brustentwicklung, Wachstum von Gebärmutter und Eierstöcken und einsetzender Menstruation. Nach einer aktuellen großen europäischen Studie fand nur bei 0,5% weiblicher Betroffener mit AGS (1 von 221 Fällen, 0,5%) ein durch die Patientin initiiertes Geschlechterwechsel nach der Pubertät von weiblich zu männlich statt. Die Häufigkeit stimmt mit der Häufigkeit von Geschlechtsdysphorien oder geschlechtsinkongruenten Personen in der Allgemeinbevölkerung überein, die mit 0,2-0,7 % angegeben wird.<sup>3</sup> Eine erhöhte Rate an Geschlechtsinkongruenz bei weiblichen Betroffenen mit AGS liegt daher im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung nicht vor.

Obwohl also AGS anders ist als andere DSD („Disorder of Sex Development“) Formen wird es medizinisch in der S2k-Leitlinie als „Variante der Geschlechtsentwicklung“ eingeordnet. Da in dem Gesetz alle „Varianten der Geschlechtsentwicklung“ gleich geregelt werden, wird so auch für Kinder mit AGS den Eltern die Personensorge für Behandlungen, die zu einer „Geschlechtsangleichung“ führen „können“, entzogen. Dass dies nicht passt, wird offenbar auch in der Begründung des Gesetzesentwurfes gesehen,

---

<sup>1</sup> Bundestagsdrucksache 566/20, S. 28

<sup>2</sup> So z.B. der Deutsche Ethikrat „Intersexualität“, Stellungnahme vom 23.2.2012, Bundestagsdrucksache 17/9088 S.4

<sup>3</sup> Kreukels BPC, et al. Gender Dysphoria and Gender Change in Disorders of Sex Development/Intersex Conditions: Results From the dsd-LIFE Study. J Sex Med. 2018;15(5):777-785

aber hingenommen „solange sich die medizinische Einordnung nicht dahingehend ändert, dass AGS von der genannten Leitlinie nicht mehr erfasst würde.“<sup>4</sup>

Wenn hier die gesetzlichen Anforderungen bis hin zu einem faktischen Behandlungsverbot angehoben werden, drohen erhebliche Schäden für die Kindesgesundheit. Eltern und Ärzte für das Kind die Möglichkeit zur Operation zu nehmen oder im Übermaß zu erschweren gefährdet das Kindeswohl. Das wäre zum einen ein unverhältnismäßiger Eingriff in die ärztliche Berufsausübungsfreiheit gem. Art. 12 GG. Zum anderen würde das Sorgerecht der Eltern gem. Art. 6 GG unverhältnismäßig beschränkt. Eine verweigerte Operation des „Sinus urogenitalis“, weil dies abstrakt zu einer „Geschlechtsangleichung“ führen „könnte“, kann aus Sicht der Eltern eine durch staatliches Verbot erzwungene Form der unterlassenen Hilfeleistung darstellen. Der daraus resultierende Gewissenskonflikt kann in vielen Fällen bis zum Wunsch nach einer Abtreibung führen und Frauen mit AGS von einer Schwangerschaft abhalten. In Frankreich hat man sich jüngst gegen ein Verbot und richtigerweise nur für eine Behandlungspflicht in multidisziplinären Referenzzentren entschieden<sup>5</sup>. Die Rolle des Staates nämlich muss sich im Rahmen des Art. 6 II GG auf eine möglichst eng zu begrenzende „Wächterfunktion“ begrenzen.

In dem besonders gelagerten Fall von AGS sollte deswegen ein Ausnahmetatbestand im Gesetz formuliert werden. Dass AGS hier anders behandelt werden sollte, hat schon der Deutsche Ethikrat nach ausführlicher wissenschaftlicher Begutachtung empfohlen<sup>6</sup> und auch die medizinischen Sk2 Leitlinie zu den Varianten der Geschlechtsentwicklung (2016)<sup>7</sup>. Im Fall von AGS nur wegen der gesetzgeberischen Unsicherheit im Umgang mit unscharfen Definitionen die größte Gruppe der Patientinnen und deren Eltern und den Behandelnden mit bürokratischen und belastenden Anforderungen an ein familiengerichtliches Genehmigungsverfahren zu überziehen, geht zu weit.

---

<sup>4</sup> Bundestagsdrucksache 566/20, S. 23

<sup>5</sup> Bundestagsdrucksache 566/20, S. 15

<sup>6</sup> Deutscher Ethikrat „Intersexualität“, Stellungnahme vom 23.2.2012, S. 174

<sup>7</sup> Leitlinie zu den Varianten der Geschlechtsentwicklung, Empfehlung 31,

[https://www.awmf.org/uploads/tx\\_szleitlinien/174-001l\\_S2k\\_Geschlechtsentwicklung-Varianten\\_2016-08\\_01.pdf](https://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/174-001l_S2k_Geschlechtsentwicklung-Varianten_2016-08_01.pdf)

Falls aber doch der Weg über eine Einzelfallentscheidung mit interdisziplinärer Kommission gewählt wird, sollte zusätzlich medizin-ethischer Sachverstand ebenso vertreten sein wie eine Patientenvertreterin mit identischer (z.B. AGS) Diagnose. Deren Beteiligung ist erforderlich, um sich mit Betroffenen auszutauschen und deren bereits gesammelten Erfahrungen mit einfließen zu lassen und zu berücksichtigen. Die oben dargestellten Besonderheiten des Krankheitsbildes erläutern klar, warum diese besondere Sichtweise und Problematik von Patientenvertreterinnen mit anderen DSD-Diagnosen nicht adäquat vertreten werden kann. Demgegenüber erscheint die Einbindung sozialpädagogischer Expertise nicht unbedingt notwendig. Das beschleunigte, schriftliche Verfahren bliebe aber in jedem Fall zur Vermeidung noch weiterer Härten für die Betroffenen essentiell.

Dr. Oliver Blankenstein