



Intersexualität: Patientinnen mit Adrenogenitalem Syndrom leiden vermehrt an Sexualstörungen

(Wien, 25-09-2019) Das Adrenogenitale Syndrom (AGS) umfasst eine Gruppe angeborener Stoffwechselerkrankungen, verursacht durch eine Störung der Steroidhormonbildung in der Nebennierenrinde. An der MedUni Wien untersuchten die Internistin und Sexualmedizinerin Michaela Bayerle-Eder und die Biochemikerin Sabina Baumgartner-Parzer von der Klinischen Abteilung für Endokrinologie und Stoffwechsel an der Universitätsklinik für Innere Medizin III bei Frauen mit schweren und leichten AGS-Formen die Sexualfunktion und die sexuelle Orientierung. Die zentralen Erkenntnisse: Sexualstörungen und Probleme mit der geschlechtlichen Identifikation sind deutlich stärker ausgeprägt als bei gesunden Frauen. Eine frühzeitige Diagnose ist daher äußerst wichtig.

Dieses Thema steht auch im Fokus des 6. Wissenschaftlichen Symposiums der Österreichischen Gesellschaft zur Förderung der Sexualmedizin und der sexuellen Gesundheit am 29.-30. November 2019 im AKH Wien.

Als Adrenogenitales Syndrom (AGS) bezeichnet man eine Gruppe vererbter Erkrankungen, die durch Defekte unterschiedlicher Enzyme, die in der Steroidhormonbildung eine wichtige Rolle spielen, verursacht werden. Die bei weitem häufigste Ursache ist ein Mangel an 21-Hydroxylase, hervorgerufen durch Mutationen im *CYP21A2*-Gen. Dadurch kommt es zu einer verminderten Bildung von Cortisol und Aldosteron, aber gleichzeitig auch zu einer vermehrten Produktion männlicher Hormone. An AGS können sowohl Buben als auch Mädchen leiden, wobei auch eine geschlechtsspezifische Symptomatik zu beachten ist.

Die klinisch schwere Form des „klassischen AGS“ ist gekennzeichnet durch eine Vermännlichung der äußeren Geschlechtsmerkmale (Vergrößerung der Klitoris bis hin zur Bildung eines Pseudopenis) bei Mädchen (trotz innerer weiblicher Genitalien) bzw. durch lebensbedrohliche „Salzverlustkrisen“ bei beiden Geschlechtern bereits kurz nach der Geburt. Dabei verliert der Betroffene Salz und Wasser, der Blutdruck fällt stark.

„Im Kindesalter kommt es zu einem gesteigerten Größenwachstum, bei schlussendlich aber geringerer Erwachsenengröße, zu einer Scheinpubertät mit vorzeitiger Schambehaarung, verstärkter Körperbehaarung und Akne, schnell wachsendem Penis bei Buben bzw. einem Ausbleiben der Regelblutung bei Mädchen“, erklärt Studienautorin Sabina Baumgartner-Parzer von der Universitätsklinik für Innere Medizin III. In Österreich existiert ein Neugeborenen-Screening, das darauf ausgelegt ist, schwere AGS-Formen zu erkennen, um diese lebensbedrohliche Salzverlustkrisen zu vermeiden bzw. die betroffenen Kinder sehr rasch einer adäquaten Behandlung inklusive Substitutionstherapie zuzuführen. Mildere



Formen, als „nicht-klassische AGS“ bezeichnet, werden meist nicht erfasst und die PatientInnen bleiben auch in der Folge aufgrund der später auftretenden und milderen Symptomatik (Hirsutismus/starke Behaarung, Akne, unerfüllter Kinderwunsch) oft lange nicht diagnostiziert. Parzer-Baumgartner: „In diesem Zusammenhang ist wichtig, dass eine *CYP21A2*-Genuntersuchung es erlaubt, auch milde Formen bzw. klinisch symptomfreie Anlageträger der Erkrankung sicher zu diagnostizieren.“

Die Sexualmedizinerin und Internistin Michaela Bayerle-Eder und die Biochemikerin Sabina Baumgartner-Parzer beschäftigen sich damit, welche Auswirkungen eine pränatale Androgenisierung auf Sexualfunktion und Geschlechtsidentität von weiblichen AGS-Patientinnen haben: „Anhand der Sexualanamnese und verschiedener spezieller Parameter ließ sich feststellen, dass AGS-Patientinnen mehr an sexueller Dysfunktion und sexuellem Stress leiden als Frauen in der Allgemeinbevölkerung. Unerwartet zeigt sich tendenziell eine stärkere Einschränkung der Sexualfunktion sowie ein größerer Leidensdruck bei Patientinnen mit nicht-klassischem AGS. Ein größerer Anteil aller Patientinnen gibt bei der Zuordnung der Geschlechterrolle ‚maskulin‘ an, Frauen mit klassischem AGS haben eine höhere homosexuelle Präferenz, sodass ein Einfluss der pränatalen Hyperandrogenämie auf Geschlechterrolle und sexuelle Präferenz angenommen werden kann.“

Das zentrale Ergebnis: Insbesondere Patientinnen mit nicht-klassischem AGS mit geringer ausgeprägter Symptomatik leiden aufgrund der späten Diagnose mehr, da sie über lange Zeit keine Erklärung für ihr „Anderssein“ haben und auch keine Therapie erhalten. „Daher ist es wichtig, bei Frauen mit Zeichen der Vermännlichung (Anm.: Akne, vermehrte Körperbehaarung), Zyklusstörungen, unerfülltem Kinderwunsch und Sexualfunktionsstörungen im Rahmen der Diagnostik auch an das nicht-klassische AGS zu denken. Entsprechende genetische Untersuchungen sind für eine frühzeitige Diagnostik bzw. im Rahmen der Familienplanung unerlässlich.“

Termin: 6. Wissenschaftliches Symposium der Österreichischen Gesellschaft zur Förderung der Sexualmedizin und der sexuellen Gesundheit. 29. – 30. November 2019 im AKH Wien. Den Festvortrag hält Uwe Hartmann von der Medizinischen Hochschule Hannover. Info: www.sexualmedizin.or.at.

Service: The Journal of Sexual Medicine

Influence of genotype and hyperandrogenism on sexual function in women with congenital adrenal hyperplasia. The Journal of Sexual Medicine 2019. JSXM_jsm-19-055
[https://www.jsm.jsexmed.org/article/S1743-6095\(19\)31310-4/fulltext](https://www.jsm.jsexmed.org/article/S1743-6095(19)31310-4/fulltext).



DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jsxm.2019.07.009>.

Diese Studie wurde finanziell aus dem Fonds des Bürgermeisters der Stadt Wien unterstützt.

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.