

**Erlebte Weiblichkeit, Coping und Lebensqualität bei Personen in
der weiblichen Geschlechtsrolle mit veränderter
Androgenwirkung und Besonderheiten der
Geschlechtsentwicklung**

Dissertation
zur Erlangung des Doktorgrades (Dr. phil.)
an der Fakultät Erziehungswissenschaft, Psychologie und
Bewegungswissenschaft, Fachbereich Psychologie
der Universität Hamburg

vorgelegt von
Dipl.-Psych. Kerstin Krupp (geb. Huber)

Hamburg, 2014

Tag der mündlichen Prüfung: 09.12.2013

Promotionsprüfungsausschuss:

Vorsitz:	Prof. Dr. Alexander Redlich
1. Dissertationsgutachterin:	Prof. Dr. Hertha Richter-Appelt
2. Dissertationsgutachter:	Prof. Dr. Martin Spieß
1. Disputationsgutachterin:	Prof. Dr. Juliane Degner-Premraj
2. Disputationsgutachter:	Prof. Dr. Peer Briken

	Seite
Inhaltsverzeichnis	1
Danksagung	5
Abkürzungsverzeichnis	6
Verzeichnis der Abbildungen und Tabellen	7
Einführung	8
Übersicht der zur Dissertation eingereichten Publikationen	10
Zusammenfassung	11

1. T E I L

1. Theoretischer Hintergrund	13
1.1 Coping	13
1.1.1 Coping im Kontext von Gesundheit und Krankheit	14
1.1.1.1 Coping bei Unfruchtbarkeit	17
1.1.2 Soziale Aspekte von Coping	17
1.1.2.1 Kontakt zu anderen Betroffenen	17
1.2 Psychosoziales Geschlecht und Weiblichkeit	18
1.2.1 Erleben von Weiblichkeit: ein multifaktorieller Ansatz	19
1.3 Lebensqualität und psychische Belastung	21
1.4 Seltene Erkrankungen	24
1.5 Beschreibung der untersuchten Syndrome	25
1.5.1 Exkurs: Biologische Grundlagen.....	25
1.5.1.1 Grundlagen der Geschlechtsentwicklung	25
1.5.1.2 Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (DSD)	27
1.5.1.3 Grundbegriffe zu weiblichem Zyklus und Sexualhormonen	29
1.5.2 Komplette Androgenresistenz (CAIS).....	31
1.5.2.1 Diagnosekriterien	31
1.5.2.2 Entstehung	31
1.5.2.3 Innere Geschlechtsorgane	31
1.5.2.4 Besonderheiten des körperlichen Erscheinungsbilds	32
1.5.2.5 Hormonelle Situation	32
1.5.2.6 Medizinische Diagnostik und Behandlung	32

1.5.2.7 Geschlechtsidentität	35
1.5.2.8 Prävalenz	36
1.5.3 Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS).....	36
1.5.3.1 Diagnosekriterien	36
1.5.3.2 Entstehung	36
1.5.3.3 Innere Geschlechtsorgane	36
1.5.3.4 Besonderheiten des körperlichen Erscheinungsbilds und assozierte Fehlbildungen	37
1.5.3.5 Hormonelle Situation	37
1.5.3.6 Medizinische Diagnostik und Behandlung	38
1.5.3.7 Prävalenz	39
1.5.4 Polyzystisches Ovarsyndrom (PCOS).....	39
1.5.4.1 Diagnosekriterien	39
1.5.4.2 Entstehung	39
1.5.4.3 Innere Geschlechtsorgane	39
1.5.4.4 Besonderheiten des körperlichen Erscheinungsbilds	40
1.5.4.5 Hormonelle Situation	40
1.5.4.6 Medizinische Diagnostik und Behandlung	40
1.5.4.7 Prävalenz	41
1.5.5 Gemeinsamkeiten und Unterschiede der untersuchten Syndrome	41
2. Aktueller Stand der Forschung	44
2.1 Ergebnisse zu Aspekten von Coping	44
2.1.1 Allgemeine Ergebnisse zu Coping bei CAIS, MRKHS und PCOS	44
2.1.2 Diagnosestellung	46
2.1.2.1 Zeitpunkt der Diagnosestellung	46
2.1.2.2 Mitteilung der Diagnose	47
2.1.3 Soziale Aspekte	49
2.1.3.1 Kontakt zu anderen Betroffenen bei CAIS, MRKHS und PCOS	49
2.1.3.2 Weitere Ergebnisse zu einzelnen sozialen und kulturellen Aspekten	50
2.2 Erleben von Weiblichkeit bei CAIS, MRKHS und PCOS	51

2.2.1 Verändertes Erleben von Weiblichkeit: Aspekte von Coping	52
2.3 Lebensqualität und psychische Belastung bei CAIS, MRKHS und PCOS.....	52

3. Die Studie „Androgene, Lebensqualität und Weiblichkeit: Ein Vergleich von Frauen mit kompletter Androgeninsensitivität (bei 46, XY Chromosomensatz), Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom, und Frauen mit einem Polyzystischen Ovar Syndrom“.

3.1 Hintergrund und Fragestellung	56
3.2 Material und Methoden	56
3.2.1 Untersuchungsinstrumente	57
3.2.2 Datenerhebung	60
3.2.3 Datenanalyse	61
3.3 Nicht-klinische Vergleichsgruppe	61
3.4 Überblick über die untersuchten Stichproben	62
3.5 Eigene Mitarbeit im Forschungsprojekt	63

4. Eigene Forschungsarbeiten

4.1 Zur Dissertation eingereichte Publikationen	65
4.1.1 Zusammenfassung der eingereichten Publikationen	65
4.1.2 Eigener Anteil an den Arbeiten	67
4.2 Kurzzusammenfassung der Ergebnisse	67
4.3 Schlussfolgerungen für die klinische Praxis	68
4.3.1 Lebensqualität und psychische Belastung	68
4.3.2 Weitere Hinweise für die Behandlung von Menschen mit CAIS, MRKHS und PCOS	70
4.3.3 Besonderheiten bei Menschen mit CAIS	71
4.3.4 Besonderheiten bei Menschen mit MRKHS	72
4.3.5 Besonderheiten bei Menschen mit PCOS	73
4.3.6 Gegenüberstellung der drei Diagnosegruppen	74
4.3.7 Anwendung des neu entwickelten Fragebogens	75
4.4 Ausblick und Forschungsbedarf	76

5. Literaturverzeichnis	79
--------------------------------------	-----------

2. T E I L

6.1	Publikationsliste: Überblick über sämtliche eigene Veröffentlichungen im Rahmen des Forschungsprojekts	93
6.2	Zur Dissertation eingereichte Publikationen	100

Danksagung

Mein Dank gilt allen, die die Fertigstellung dieser Arbeit möglich gemacht haben.

Besonders danken möchte ich meiner Betreuerin und 1. Dissertationsgutachterin Frau Professor Dr. Hertha Richter-Appelt, für die Ermöglichung dieser Arbeit und ihre große Unterstützung.

Ich danke allen Teilnehmenden des Forschungsprojekts „Androgene, Lebensqualität und Weiblichkeit“. Ihre Offenheit und die Bereitschaft, ihre Erfahrungen mit uns zu teilen, hat dieses Projekt überhaupt erst möglich gemacht.

Mein Dank gilt allen aktuellen und ehemaligen Mitarbeitern der Forschergruppe „Sexualität und Geschlecht“, die mich in meiner Arbeit unterstützt haben. Insbesondere danken möchte ich Maïke Fliegner, Franziska Brunner, Dr. Katinka Schweizer, Dr. Susanne Cerwenka, Lisa Junger und Simone Hoffmann. Außerdem danke ich allen studentischen Mitarbeiterinnen und Praktikantinnen, die über die Jahre zum Gelingen dieses Forschungsprojekts beigetragen haben, vor allem Annika Januszewski, Inga Becker und Christina Handford.

Ich danke allen Kolleginnen und Kollegen am Institut für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf, ich bin sehr dankbar, dass ich Teil dieses großartigen Teams sein durfte.

Für die Bereitschaft, an meinen Promotionsprüfungsausschuss mitzuwirken, danke ich meinem Zweitgutachter Professor Dr. Martin Spieß sowie Professor Dr. Alexander Redlich, Professor Dr. Juliane Degner und Professor Dr. Peer Briken.

Ich danke meiner Familie, meinen Eltern und Schwiegereltern, für ihre Unterstützung und ihre Hilfe, ohne die ich diese Arbeit nicht hätte fertig stellen können. Ganz besonders danke ich meinem Mann Christian und unserer Tochter Sarah, die bei der Erstellung dieser Arbeit immer hinter mir standen.

Abkürzungsverzeichnis

AMH	Anti-Müller-Hormon
BSI	Brief Symptom Inventory
CAIS	Komplette Androgeninsensitivität/ -resistenz (eng.: Complete Androgen Insensitivity Syndrome)
DSD	Disorders of Sex Development
FB-W	Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit
FSH	follikelstimulierendes Hormon
GSi	Global Severity Index, Gesamtscore des Brief Symptom Inventory
HBDS	Hamburg-Body-Drawing-Scale
HRQOL	gesundheitsbezogene Lebensqualität (eng.: health related quality of life)
LH	luteinisierendes Hormon
MRKHS	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom
PAIS	Partielles Androgeninsensitivitätssyndrom
PCOS	Polyzystisches Ovarsyndrom (eng.: Polycystic Ovary Syndrome)
PHQ-D	Gesundheitsfragebogen für Patienten, deutsche Version (eng.: Patient Health Questionnaire)
QOL	Lebensqualität (eng.: quality of life)
SD	Standardabweichung (eng.: standard deviation)
SHBG	sexualhormonbindendes Globulin (eng.: sex hormone binding globuline)
SRX	sex determining region Y
WHOQOL	Fragebogen der Weltgesundheitsorganisation zur Erfassung der Lebensqualität (eng.: World Health Organization Quality of Life)

Verzeichnis der Abbildungen und Tabellen

Abbildungen

Abb. 1: Common-sense Modell zum Umgang mit gesundheitsbezogenen Stressoren (Abbildung nach Diefenbach & Leventhal, 1996).

Abb. 2: Modell zur gesundheitsbezogenen Lebensqualität von Ferrans et al. (2005) (Abbildung nach Ferrans et al., 2005, eigene Übersetzung).

Abb. 3: Entwicklung der inneren Fortpflanzungsorgane (Abbildung in Anlehnung an Warne, 1997).

Abb. 4: Geschlechtsorgane der Frau (Abbildung in Anlehnung an die Illustration von Bogner in Deutscher Ethikrat, 2012).

Abb. 5: Zweigeteilter rudimentärer Uterus mit typischer Uterusleiste und rudimentären Uterushörnern (Abbildung in Anlehnung an Römer, 2011).

Abb. 6: Körperumrisszeichnung (Hamburg-Body-Drawing-Scale, Becker et al., submitted) zur Erfassung der Zufriedenheit mit dem eigenen Körper.

Tabellen

Tab. 1: Übersicht über die untersuchten Syndrome CAIS, MRKHS und PCOS.

Tab. 2: Soziodemografische Angaben zu den klinischen Stichproben.

Einführung

Menschen gehen sehr unterschiedlich mit Erkrankungen oder Veränderungen der körperlichen Entwicklung um. Die Schwierigkeiten und spezifischen Belastungen, welche mit einzelnen medizinischen Diagnosen einhergehen, hängen einerseits von der jeweiligen Diagnose ab, andererseits variieren sie innerhalb derselben Diagnose stark zwischen einzelnen Personen. Dementsprechend finden sich auch interindividuelle Unterschiede in Lebensqualität und psychischer Belastung. In der Behandlung von Patienten ist es hilfreich, spezifische Informationen über mögliche Problembereiche zu haben um Betroffene gezielt ansprechen und passende Hilfsangebote machen zu können. Derartige Informationen liegen für seltene Erkrankungen häufig nicht vor. Insbesondere zu Syndromen aus dem Bereich der Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung („Intersexualität“) sind vergleichsweise wenige Daten zu psychosomatischen Aspekten bekannt. Auf den hier bestehenden Forschungsbedarf wurde unter anderem vom Deutschen Ethikrat im Rahmen der aktuellen Diskussion zur Verbesserung der Situation der Betroffenen in Deutschland hingewiesen (Deutscher Ethikrat, 2012).

In dieser Arbeit wurden Personen untersucht, bei denen Besonderheiten in der Geschlechtsentwicklung oder der hormonellen Situation vorliegen, und die in der weiblichen Geschlechtsrolle – also als Frauen – leben. Ziel der Arbeit war es, genauer zu beleuchten wie Betroffene mit ihrer Diagnose umgehen bzw. damit verbundene Schwierigkeiten bewältigen (Coping). Als sozialer Aspekt von Coping wurde der Kontakt zu anderen Betroffenen betrachtet. Im Sinne von kognitiven Copingmechanismen wurde geprüft, ob bei Betroffenen spezifische Besonderheiten im Erleben der eigenen Weiblichkeit und in der Bewertung des eigenen Körpers auftreten.

Um zur Verbesserung der Behandlung und Betreuung betroffener Personen beitragen zu können, wurden die Lebensqualität und psychische Belastung erfasst. Die vorliegende Arbeit möchte auf diesem Weg Informationen zum Behandlungsbedarf liefern und auf wichtige Themen bzw. Schwierigkeiten Betroffener hinweisen.

Die zur kumulativen Dissertation eingereichten Publikationen wurden im Rahmen der Tätigkeit als wissenschaftliche Mitarbeiterin in dem Forschungsprojekt *„Androgene, Lebensqualität und Weiblichkeit: Ein Vergleich von Frauen mit kompletter Androgeninsensitivität (bei 46, XY Chromosomensatz), Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom, und Frauen mit einem Polyzystischen Ovar Syndrom“* angefertigt. Das Projekt wurde unter Leitung von Prof. Dr. Hertha Richter-Appelt am Institut für

Sexualforschung und Forensische Psychiatrie des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf durchgeführt¹.

Die Volltexte der Publikationen sind im zweiten Teil dieser Arbeit abgedruckt.

¹ Das Projekt wurde gefördert von der Else Kröner-Fresenius-Stiftung.

Übersicht der zur Dissertation eingereichten Publikationen

1. **Huber, K.**, Hoffmann, S., Richter-Appelt, H. (2009). Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom. Eine Übersicht über den Stand der internationalen psychosomatischen Forschung. *Zeitschrift für Sexualforschung*, 22, 318-339.
2. **Krupp, K.**, Fliegner, M., Brunner, F., Rall, K., Brucker, S., Richter-Appelt, H. (2012). How do Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome or Polycystic Ovary Syndrome Experience Contact to Other Affected Persons? *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, 72, 1009-1017.
3. **Krupp, K.**, Brunner, F., Fliegner, M., Brucker, S., Rall, K., Briken, P., Richter-Appelt, H. (2013). Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit (FB-W): Ergebnisse von Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom und Frauen mit polyzystischem Ovarsyndrom. *Psychotherapie, Psychosomatik, Medizinische Psychologie*, 63, 334-340.
4. **Krupp, K.**, Fliegner, M., Brunner, F., Brucker, S., Rall, K., Richter-Appelt, H. (submitted). Quality of life and psychological distress in women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome and individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome.
5. **Krupp, K.**, Brunner, F., Fliegner, M., Rall, K., Brucker, S., Richter-Appelt, H. (submitted). Körperzufriedenheit und Erleben des eigenen Körpers als weiblich und männlich bei Personen mit kompletter Androgenresistenz und Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom.

Zusammenfassung

In der Behandlung von Patienten ist es hilfreich, diagnosespezifische Informationen über mögliche Schwierigkeiten und Problembereiche zu haben. Auf der Basis von Forschungsergebnissen zu psychosomatischen Aspekten können Betroffene gezielt auf bestimmte Themenbereiche angesprochen werden und passende Hilfsangebote erhalten.

Derartige Informationen liegen für seltene Erkrankungen, wie z.B. die Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (Intersexualität), häufig nicht vor. Auf den hier bestehenden Forschungsbedarf wurde unter anderem vom Deutschen Ethikrat (2012) hingewiesen.

Die drei Syndrome komplette Androgenresistenz (CAIS), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS) und polyzystisches Ovarsyndrom (PCOS) wurden für diese Untersuchung ausgewählt, da sie einige entscheidende Ähnlichkeiten aufweisen und sich gleichzeitig in zentralen Aspekten unterscheiden. So liegen bei allen drei untersuchten Diagnosen Veränderungen der weiblichen Geschlechtsmerkmale bzw. Geschlechtsentwicklung sowie eine Störung der Fertilität vor. Hinsichtlich Chromosomensatz, Hormonsituation und Entwicklung der inneren Geschlechtsorgane bestehen jedoch deutliche Unterschiede. Der Vergleich dieser drei Gruppen soll Hinweise auf diagnosespezifische Besonderheiten liefern.

Ziel dieser Arbeit war es, genauer zu beleuchten, wie Betroffene mit CAIS, MRKHS oder PCOS mit der jeweiligen Diagnose umgehen (Coping), ob Besonderheiten im Erleben der eigenen Weiblichkeit und in der Bewertung des eigenen Körpers auftreten, und ob Beeinträchtigungen der Lebensqualität oder der psychischen Gesundheit vorliegen.

Zur kumulativen Dissertation werden fünf Publikationen eingereicht, die im Rahmen des Forschungsprojekts *„Androgene, Lebensqualität und Weiblichkeit“* angefertigt wurden.

Die Literaturübersicht zur psychosomatischen Forschung bei MRKHS zeigte, dass zu den medizinischen Behandlungsmöglichkeiten zwar zahlreiche Studien vorliegen, jedoch vergleichsweise selten Ergebnisse zu psychologischen Aspekten berichtet wurden. Insbesondere zu Aspekten von Coping oder Veränderungen im Erleben der eigenen Weiblichkeit und des eigenen Körpers lagen keine systematischen Daten vor (Huber et al., 2009). Ergebnisse zum Kontakt zu anderen Betroffenen zeigten, dass die Kontakthäufigkeit sich zwischen Menschen mit CAIS, MRKHS und PCOS deutlich unterschied. Der Kontakt wurde von der Mehrheit als hilfreich erlebt und in einzelnen Untergruppen (insbesondere bei

Frauen mit PCOS und einer erhöhten psychischen Belastung) bestand der Wunsch nach mehr Kontakt (Krupp et al., 2012). Im Erleben der eigenen Weiblichkeit, in der Körperstatur und in der Bewertung des eigenen Körpers als weiblich und männlich zeigten sich diagnosespezifische Besonderheiten (Krupp et al., submitted(a)). Die allgemeine Lebensqualität lag bei den untersuchten Stichproben (CAIS und MRKHS) im durchschnittlichen Bereich. Die Ergebnisse zur psychischen Gesundheit wiesen jedoch auf eine erhöhte Belastung bei einzelnen Personen mit CAIS und MRKHS hin (Krupp et al., submitted(b)).

Die vorgestellten Originalarbeiten richten sich an potentielle Behandler² von Menschen mit CAIS, MRKHS oder PCOS (Gynäkologen, Endokrinologen, sonstige behandelnde Ärzte und Therapeuten) und wollen zur Verbesserung der Behandlung und Betreuung betroffener Personen beitragen. Darüber hinaus sollen die erhobenen Daten das Verständnis der seltenen Syndrome CAIS und MRKHS verbessern, den weiterhin bestehenden Forschungsbedarf unterstreichen und konkrete offene Fragestellungen aufzeigen.

Für die klinische Praxis lassen sich aus den vorliegenden Ergebnissen u.a. folgende Hinweise ableiten: Eine sorgfältige individuelle Diagnostik ist von großer Bedeutung, um spezifische Schwierigkeiten und Belastungsfaktoren erkennen zu können. Insbesondere sollte bei Personen mit CAIS, MRKHS oder PCOS geprüft werden, ob eine erhöhte psychische Belastung vorliegt und diesbezüglich Behandlungsbedarf besteht. Gegebenenfalls können mit den Betroffenen passende Hilfsangebote thematisiert werden, wie u.a. die Kontaktaufnahme mit einer Selbsthilfegruppe. Als wichtige Themenkomplexe und mögliche Problembereiche sollte neben der allgemeinen psychischen Belastung das Erleben der eigenen Weiblichkeit berücksichtigt werden, außerdem die Bewertung des eigenen Körpers als weiblich und/oder männlich, sowie der (fehlende) Kontakt zu anderen Betroffenen. Während des Diagnostikprozesses und im weiteren Behandlungsverlauf sollte beachtet werden, dass das Erleben von Unsicherheit mit einer erhöhten psychischen Belastung im Zusammenhang zu stehen scheint. Ein Ziel sollte daher sein, Verunsicherungen der Betroffenen nach Möglichkeit zu vermeiden oder zu reduzieren. Mit den Syndromen einhergehende Veränderungen in verschiedenen Bereichen des Selbsterlebens sollten in der Gestaltung des Kontakts zu Patientinnen berücksichtigt werden. Insbesondere gegenüber Menschen mit CAIS sollten Festlegungen bzgl. der Geschlechtsidentität oder des Körpererlebens vermieden werden.

² Zur besseren Lesbarkeit sind nur die männlichen Berufsbezeichnungen aufgeführt, selbstverständlich ist immer auch die weibliche Form mitgemeint.

1. T E I L

1. Theoretischer Hintergrund

Im folgenden Kapitel werden die für die vorliegende Arbeit zentralen Begriffe eingeführt und erläutert. Zunächst wird der theoretische Hintergrund zu Coping dargestellt, der Schwerpunkt liegt hier auf dem Umgang mit Erkrankungen (Abschnitt 1.1). In einem weiteren Abschnitt wird eine Theorie zum Erleben von Weiblichkeit vorgestellt und skizziert, inwieweit im Sinne von Copingprozessen Veränderungen im Erleben von Weiblichkeit erwartet werden können (Abschnitt 1.2). Lebensqualität und psychische Belastung werden als Konzepte vorgestellt, welche unter anderem mit Copingprozessen, z.B. beim Umgang mit Erkrankungen, zusammenhängen können (Abschnitt 1.3).

Im Rahmen dieser Arbeit wurden Personen untersucht, bei denen Veränderungen in der körperlichen Geschlechtsentwicklung oder Hormonwirkung vorliegen. In Abschnitt 1.5.1 werden daher zum besseren Verständnis die biologischen Grundlagen der Geschlechtsentwicklung (Abschnitt 1.5.1.1) und Störungen dieser Entwicklung (Abschnitt 1.5.1.2) kurz dargestellt sowie Grundbegriffe zum weiblichen Zyklus erläutert (Abschnitt 1.5.1.3). Darauf aufbauend werden die drei in dieser Arbeit untersuchten Syndrome (komplette Androgenresistenz, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom und polyzystisches Ovarsyndrom) beschrieben (Abschnitt 1.5.2 – 1.5.4).

In der vorliegenden Arbeit wurden einzelne Themenbereiche ausgewählt, die für die untersuchten Personen von besonderer Bedeutung sein können. Weitere wichtige Aspekte, die im Verlauf des Forschungsprojekts (siehe Abschnitt 3) untersucht wurden, wie beispielsweise die sexuelle Lebensqualität betroffener Personen oder der Umgang mit Unfruchtbarkeit und Kinderwunsch, sind Gegenstand anderer Publikationen. Auf diese Themen wird daher im Folgenden nicht näher eingegangen.

Die theoretischen Ausführungen zu den hier untersuchten Themengebieten können jeweils nur einzelne für diese Arbeit relevante Aspekte aufgreifen.

1.1 Coping

Die Konfrontation mit inneren oder äußeren Anforderungen, welche als anstrengend bewertet werden oder die persönlichen Ressourcen übersteigen, wird als Stress erlebt. Die Bewältigung solcher stressauslösenden Situationen wird auch im Deutschen mit dem englischen Begriff

Coping beschrieben. Lazarus und Folkman (1984) formulierten folgende Definition zur Beschreibung von Coping:

„We define coping as constantly changing cognitive and behavioural efforts to manage specific external and/or internal demands that are appraised as taxing or exceeding the resources of the person.“ (Lazarus & Folkman, 1984, S. 141)

Coping wird gemäß dieser Definition als Prozess verstanden, welcher sich über die Zeit und je nach Kontext verändern kann. Davon abzugrenzen sind Ansätze, welche Coping als Stil im Sinne einer Persönlichkeitseigenschaft verstehen (Lazarus, 1993).

Bei der Beschreibung von Copingreaktionen werden im Allgemeinen zwei Arten bzw. Funktionen unterschieden. Problemorientiertes Coping hat zum Ziel, eine stressauslösende Beziehung zwischen der eigenen Person und der Umwelt durch Handeln zu verändern (= das Problem direkt angehen) (Folkman & Lazarus, 1980; Zimbardo et al., 2008). Emotionsorientiertes Coping verändert nicht die stressauslösende Situation an sich, sondern versucht, die dadurch ausgelösten negativen Emotionen zu regulieren (Folkman & Lazarus, 1980). Hierzu kann nach Lazarus (1993) auch die Neubewertung (reappraisal) einer Situation als weniger bedrohlich gezählt werden. Andere Autoren beschreiben diese Veränderung der Interpretation einer Situation als gesonderte Copingstrategie unter dem Begriff der kognitiven Umstrukturierung (cognitive restructuring) (Mook, 1996).

Die von einer Person eingesetzten Copingstrategien können nicht von sich aus als gut oder schlecht bewertet werden. Wie adaptiv einzelne Reaktionen sind, kann immer nur im Kontext der spezifischen Situation beurteilt werden, in der sie gezeigt werden (Folkman & Moskowitz, 2004).

1.1.1 Coping im Kontext von Gesundheit und Krankheit

Coping im Sinne von Krankheitsverarbeitung und -bewältigung beinhaltet in Anlehnung an die Definition von Lazarus und Folkman (1984) alle Bemühungen Betroffener, mit den erlebten inneren und äußeren Belastungen bzw. Veränderungen, welche in Verbindung mit einer Diagnose auftreten, umzugehen (vgl. auch de Ridder & Schreurs, 2001). Die eingesetzten Copingstrategien unterscheiden sich hierbei über die Zeit und je nachdem, mit welchem als bedrohlich erlebten Aspekt einer Erkrankung eine Person in welchem Kontext umgehen muss (Lazarus, 1993).

Zur Beschreibung des Umgangs mit gesundheitsbezogenen Stressoren wurde das „Common-sense model“ der Selbstregulation entwickelt (Diefenbach & Leventhal, 1996; Benyamini,

2009). Es beschreibt in drei Stufen die Prozesse, welche ablaufen, sobald eine Person mit einem gesundheitlichen Problem konfrontiert wird. Zuerst wird eine Repräsentation des Stimulus bzw. der Erkrankung gebildet, auf dieser Basis werden Copingreaktionen ausgewählt und ausgeführt, in einem letzten Schritt wird das Ergebnis dieser Reaktionen bewertet. Diese drei Stufen laufen parallel auf der emotionalen und kognitiven Ebene ab (siehe Abb. 1). Entscheidend ist der Fokus des Modells auf situationsspezifische Aspekte, insbesondere auf die subjektive Definition des Stressreizes (Benyamini, 2009).

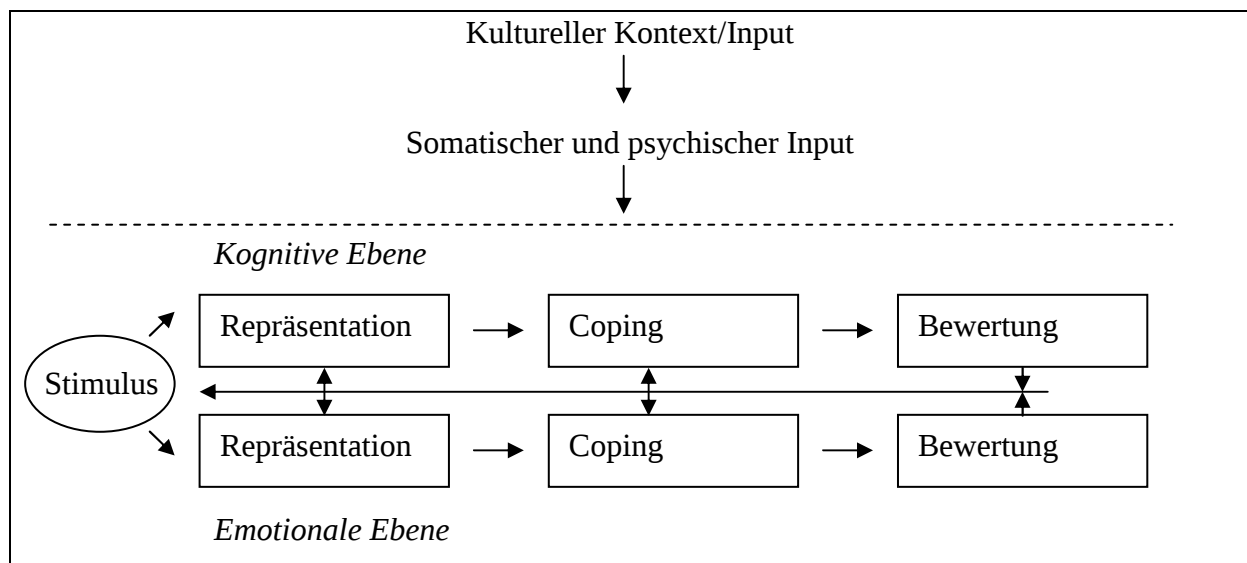


Abb. 1: Common-sense Modell zum Umgang mit gesundheitsbezogenen Stressoren (Abbildung nach Diefenbach & Leventhal, 1996).

Benyamini (Benyamini, 2009) beschrieb als ein Beispiel für die Anwendung dieses Modells den Umgang von Frauen mit Unfruchtbarkeit. Der vorliegende allgemeine Stressor (Unfruchtbarkeit) kann sehr unterschiedlich wahrgenommen werden und zeigt sich im Alltag betroffener Frauen in Form zahlreicher sehr spezifischer Stressoren, welche sich zwischen einzelnen Individuen stark unterscheiden können. Es kann nicht davon ausgegangen werden, dass Coping bei Unfruchtbarkeit (oder auch bei anderen Gesundheitsproblemen) den Umgang mit einem einzigen Stressreiz oder einer bestimmten Zahl definierter Stressreize beinhaltet. Vielmehr stellen derartige Bedingungen komplexe Stressoren dar, die von jedem Betroffenen anders wahrgenommen werden können. Die Copingreaktionen betroffener Personen richten sich nach der jeweils individuellen Definition der Stressreize.

Bei der Betrachtung des Umgangs mit körperlichen Erkrankungen ist des Weiteren das Konzept der Unsicherheit hilfreich („uncertainty in illness“; Mishel & Clayton, 2008). Mishel und Clayton definierten Unsicherheit als die Unfähigkeit, die Bedeutung krankheitsbezogener Ereignisse zu bestimmen („*inability to determine the meaning of illness-related events*“; Mishel & Clayton, 2008, S. 55). Unsicherheit ist, je nach individueller Bewertung, potentiell Stress auslösend und kann in verschiedenen Phasen einer körperlichen Erkrankung auftreten (vor Beginn der Diagnostik, während der Diagnosestellung und im Behandlungsverlauf akuter und chronischer Erkrankungen). Insbesondere bei seltenen Erkrankungen kann vermutet werden, dass vor Feststellung der endgültigen Diagnose ein Zeitraum der Unsicherheit (im Sinne der Theorie von Mishel & Clayton, 2008) liegt, in dem bestehenden Symptomen keine klare Bedeutung zugeschrieben werden kann.

Ein wichtiger Aspekt bei der Beschreibung von Coping im Kontext medizinischer Erkrankungen ist der Umgang mit der Mitteilung der Diagnose.

Ein Schwerpunkt der internationalen Forschung liegt hier auf der Untersuchung der Mitteilung lebensbedrohlicher und zum Teil unheilbarer Erkrankungen wie Alzheimer Demenz (Werner et al., 2013) oder verschiedener Krebsformen (siehe z.B. Lockhart et al., 2007). In diesem Zusammenhang wurde die Bedeutung einer einfühlsamen und patientengerechten Mitteilung einer Diagnose betont, bei der die individuellen Gegebenheiten berücksichtigt werden müssen. Darüber hinaus wurde die Diagnosemitteilung als Prozess beschrieben, in dessen Verlauf der Patient Informationen erhält und Fragen stellen kann. Außerdem sollten Patienten ermutigt werden, über diese neuen Informationen nachzudenken und offene Fragen in einem Folgetermin anzusprechen (Werner et al., 2013).

In der Hamburger Studie zur Intersexualität wurden Betroffene zu ihren Erfahrungen mit der Mitteilung einer Diagnose aus dem Bereich der Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung befragt. Die Studienteilnehmenden berichteten zum einen beiläufige oder unvollständige Mitteilungen der Diagnose, zum anderen sprachlich unpassende Erklärungen („Sie sind gar keine Frau“). Neben dieser Kritik an der fachlichen und sprachlichen Form der Diagnosemitteilung wurden von den Betroffenen die Geheimhaltung oder Verheimlichung von Diagnosen sowie die fehlende psychologische Unterstützung kritisiert (Schweizer & Richter-Appelt, 2012). Dementsprechend wurde auf Grundlage der Analyse des Deutschen Ethikrats zum Thema Intersexualität (Deutscher Ethikrat, 2012) die psychosoziale Begleitung bei der Diagnosemitteilung gefordert (Birnbaum et al., 2013).

1.1.1.1 Coping bei Unfruchtbarkeit

Zahlreiche Studien beschäftigten sich mit Aspekten von Coping, sozialer Unterstützung und psychischer Belastung bei unfruchtbaren³ Frauen bzw. Paaren. Allerdings wurden zu diesen Themen fast ausschließlich Personen untersucht, die sich aufgrund ihrer Unfruchtbarkeit in Behandlung befanden (Lechner et al., 2006) und bei denen somit noch die Möglichkeit zur Erfüllung des Kinderwunschs bestand. Ergebnisse zu Personen mit definitiver Unfruchtbarkeit liegen uns nur wenige vor. Lechner und Kollegen (2006) untersuchten Frauen und Männer mit unerfülltem Kinderwunsch, die ihre Kinderlosigkeit akzeptiert hatten und sich nicht um weitere Behandlung bemühten. Sie fanden bei Personen mit einem aktiven (problemorientierten) Copingstil eine geringere psychische Belastung. Außerdem betonten sie in ihrer Arbeit die Bedeutung von sozialer Unterstützung, um negative Auswirkungen von Unfruchtbarkeit verringern zu können.

1.1.2 Soziale Aspekte von Coping

Die Bewältigung belastender Situationen findet immer in einem sozialen Kontext statt. In der Literatur standen jedoch häufig individualistische Ansätze im Vordergrund, welche soziale Aspekte wenig beachteten (Folkman & Moskowitz, 2004). Hobfoll und Kollegen (1994) entwickelten ein zweidimensionales Modell zur Beschreibung von Copingverhalten auf einer individualistischen Dimension (aktiv vs. passiv) und einer sozialen Dimensionen (pro-sozial vs. anti-sozial) („Dual-Axis Model of Coping“). Beispiele für pro-soziale Copingstrategien sind das Bemühen um Unterstützung (seeking social support) oder Kontaktsuchen (social joining) (Hobfoll et al., 1994).

1.1.2.1 Kontakt zu anderen Betroffenen

Kontakte zu anderen Menschen, die vor dem Hintergrund einer spezifischen Diagnose ähnliche Erfahrungen gemacht haben, können sehr unterschiedlich gestaltet sein. Es können Einzelkontakte, beispielsweise in Folge eines gemeinsamen Klinikaufenthalts, oder auch Kontakte zu Gruppen bestehen. Bei der Beschreibung von Gruppen können wiederum verschiedene Arten je nach Leitung (professionell oder von Betroffenen), Form und Strukturierung der Gruppe, sowie Gruppentherapien unterschieden werden (Cohen et al., 2000; Trojan & Kofahl, 2011). Im englischen Sprachraum beschreibt der Begriff der „support

³ Als Unfruchtbarkeit (Infertilität) wird nach Definition der WHO das Ausbleiben einer Schwangerschaft nach mindestens 12 Monaten mit regelmäßigem ungeschütztem Geschlechtsverkehr bezeichnet (Zegers-Hochschild et al., 2009), siehe auch Abschnitt 1.5.1.3.

group“ eine Organisationsform zwischen Gruppentherapie und Selbsthilfegruppe, bei der Personen aus Fachkreisen Informationen in die Gruppe bringen und diese professionell leiten. Im Gegensatz dazu nehmen an einer „self-help group“ ausschließlich Betroffene teil, ihre Organisation ist weniger strukturiert (Cohen et al., 2000; Nettles, 1995). Im Deutschen wird diese Differenzierung oft weniger deutlich. Zwar bezeichnet auch hier der Begriff „Selbsthilfegruppe“ eine Gruppe von Betroffenen, welche nicht von professionellen Helferinnen oder Helfern geleitet wird, die Übergänge zu Unterstützungsgruppen („support groups“) oder sonstigen Patientenprogrammen können jedoch fließend sein (Trojan & Kofahl, 2011).

Zunehmend finden Kontakte auch über das Internet statt, in Form von E-Mail-Kontakten zwischen Einzelpersonen, Foren oder geleiteten Diskussionen (siehe hierzu auch Eysenbach et al., 2004).

Die Wirkung von sozialer Unterstützung im Allgemeinen – unabhängig von Selbsthilfegruppen – wurde für einzelne chronische Erkrankungen genauer untersucht. Für Diabetes wurde ein positiver Zusammenhang zwischen sozialer Unterstützung und besserem Selbstmanagement beschrieben, allerdings fanden sich auch einzelne negative Effekte sozialer Interaktionen (Gallant, 2003).

Insbesondere für den Bereich Intersexualität wurde die Bedeutung der Begegnung mit „similar others“ für die Entwicklung einer positiven Identität betont (Schweizer, 2012). Aus der Stellungnahme des Deutschen Ethikrats zum Thema Intersexualität (Deutscher Ethikrat, 2012) lässt sich in Übereinstimmung damit die Forderung an Behandler ableiten, Betroffenen Kontakt zu anderen Betroffenen und Selbsthilfegruppen zu vermitteln (Birnbauer et al., 2013).

1.2 Psychosoziales Geschlecht und Weiblichkeit

Das psychosoziale Geschlecht wird auch im deutschen Sprachgebrauch mittlerweile mit dem englischen Begriff Gender bezeichnet, um die Unterscheidung zum biologischen Geschlecht (englisch „Sex“) zu verdeutlichen (Richter-Appelt, 2007). Zum Oberbegriff des psychosozialen Geschlechts gehören die Konzepte der Geschlechtsrolle, Geschlechtsidentität, sexuellen Identität und sexuellen Orientierung (Richter-Appelt, 2007). Unter Geschlechtsrolle werden sämtliche in der jeweiligen Kultur erwarteten und als angemessen angesehenen Fähigkeiten, Einstellungen und Verhaltensweisen eines Geschlechts verstanden. Die

Geschlechtsidentität beschreibt das subjektive Gefühl eines Menschen, sich als Frau, Mann oder anders zu erleben. Sexuelle Identität ist das subjektive Erleben einer Person als hetero-, homo- oder bisexuell. Dies wird meist bestimmt durch die Vorstellung, wodurch eine Person sexuell erregt wird (sexuelle Präferenz) und muss nicht in allen Fällen mit dem gelebten Sexualverhalten übereinstimmen. Die tatsächliche Partnerwahl wird durch die sexuelle Orientierung beschrieben (alle Definitionen nach Richter-Appelt, 2007).

In der Vergangenheit wurde ein eindimensionales Modell zur Beschreibung des psychosozialen Geschlechts angewendet, nach dem eine Person zwischen den beiden Endpolen einer Dimension („sehr weiblich“ vs. „sehr männlich“) eingeordnet werden konnte. Einem solchen Modell lag die Annahme zugrunde, dass sämtliche weiblichen Eigenschaften positiv miteinander korrelieren, dementsprechend auch alle männlichen Eigenschaften untereinander positiv zusammenhängen, sowie weibliche mit männlichen Eigenschaften negativ korrelieren (Constantinople, 1973; Tobin et al., 2010). Eine Weiterentwicklung des eindimensionalen Modells stellte die Annahme von Bem (1974, 1981) dar, die Weiblichkeit und Männlichkeit als zwei voneinander unabhängige Dimensionen beschrieb. Dementsprechend kann eine Person zum Beispiel gleichzeitig stark ausgeprägte weibliche und männliche Eigenschaften haben, oder auch auf beiden Dimensionen gleichermaßen niedrige Werte haben.

1.2.1 Erleben von Weiblichkeit: ein multifaktorieller Ansatz

Spence (1984) stellte die ein- und bi-dimensionalen Modelle zum Geschlechtererleben in Frage und entwickelte ein multifaktorielles Modell zu Geschlechtsidentität und dem Erleben von Weiblichkeit und Männlichkeit. Diesem Ansatz folgend, kann Geschlechtsidentität als grundsätzliches Gefühl der eigenen Weiblichkeit bzw. Männlichkeit verstanden werden, welches sich bereits in früher Kindheit ausbildet und im weiteren Verlauf des Lebens nur selten bewusst wird. Ausnahmen zu diesem Entwicklungsverlauf stellen Menschen mit Intersexualität dar, welche aufgrund von Besonderheiten in der somatosexuellen Entwicklung nicht eindeutig dem männlichen oder weiblichen Geschlecht zugeordnet werden können, sowie transsexuelle bzw. transidente Personen, deren Geschlechtsrolle nicht mit ihrem körperlichen Geschlecht und der Geschlechtszuweisung bei Geburt übereinstimmt. In diesen Fällen kann das Erleben der eigenen Geschlechtsidentität ein Thema sein, womit sich

betroffene Personen immer wieder auseinandersetzen und welches in verschiedenen Lebenssituationen präsent wird.

Eine Weiterentwicklung des Modells von Spence (1984) ist das Gender Self-Socialization Modell (GSSM) von Tobin (2010), welches Struktur und Dynamik der Entwicklung des psychosozialen Geschlechts in der Kindheit beschreibt. In der vorliegenden Arbeit steht das Erleben erwachsener Personen mit bestimmten Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung bzw. Hormonwirkung im Mittelpunkt, die untersuchten Syndrome (siehe Abschnitt 1.5) werden in der Regel erst in der Pubertät diagnostiziert, in der Kindheit treten in den meisten Fällen keine Auffälligkeiten auf. Als Hintergrund für die Betrachtung des Geschlechterlebens wurde daher der Ansatz von Spence (1984) gewählt, da dieser sich gut auf das Erleben Erwachsener anwenden lässt und sich daraus auch Annahmen bezüglich des Umgangs mit belastenden Erlebnissen und Krankheiten ableiten lassen. Dieser Ansatz wird im Folgenden näher ausgeführt.

Die Entwicklung der Geschlechtsidentität in einer im Wesentlichen vorsprachlichen Phase hat nach Spence zur Folge, dass es den meisten Menschen schwer fällt, eine Definition von Weiblichkeit bzw. Männlichkeit zu formulieren. Hat sich die eigene Geschlechtsidentität als weiblich oder männlich entwickelt und gefestigt, sind geschlechts-kongruente Eigenschaften entscheidend für die Aufrechterhaltung dieses Gefühls (Spence, 1984). Auf Basis einer Interviewstudie folgte Spence, dass Personen sich als weiblich erleben ohne dies zu hinterfragen, solange sie bei sich ausreichend viele geschlechts-kongruente Eigenschaften wahrnehmen. Das Erleben der eigenen Weiblichkeit beruht demzufolge auf einer komplexen, nicht bewusst ablaufenden Analyse. Welche Faktoren einzelne Personen in diese Analyse einbeziehen, unterscheidet sich sowohl inter- als auch intraindividuell, beispielsweise abhängig von Alter und Lebensphase. Spence führte weiterhin aus, dass Menschen bestrebt sind, ihr Gefühl von Weiblichkeit aufrechtzuerhalten und durch die Aufwertung passender Eigenschaften zu bestätigen. Bei einer Person nicht vorliegende weibliche Eigenschaften werden in diesem Sinne abgewertet. Belastende Ereignisse wie Krankheit, Unfruchtbarkeit oder Trennung vom Partner können Selbstzweifel auslösen, welche durch kompensatorische Aktivitäten reduziert werden können. Eine alternative, konstruktivere Reaktion auf derartige Belastungen stellt nach Spence die Neubewertung von Eigenschaften dar, welche für das Erleben der eigenen Geschlechtsidentität als entscheidend erachtet werden, mit dem Ziel, das Gefühl der eigenen Weiblichkeit zu bewahren („*rearrange their internal calculus*“) (Spence, 1984). Diese von Spence beschriebenen Reaktionen auf Belastungen können im Sinne von

emotionsorientierten Copingprozessen verstanden werden. Die Situation an sich wird nicht verändert (z.B.: Unfruchtbarkeit), sondern die Interpretation und Bewertung des eigenen Erlebens (z.B. Neubewertung, die das eigene Gefühl von Weiblichkeit nicht bedroht, wie „manche Frauen werden Mutter, manche nicht, das hat nichts mit dem Frausein an sich zu tun“). Der Einsatz derartiger Copingreaktionen könnte sich in einem veränderten Erleben der eigenen Weiblichkeit zeigen (andere Aspekte werden für das Erleben als wichtig erachtet), ohne dass sich insgesamt das Gefühl der eigenen Weiblichkeit reduziert.

1.3 Lebensqualität und psychische Belastung

Die Erforschung der Lebensqualität (quality of life, QOL) von einzelnen Personen und Gruppen hat in den vergangenen Jahrzehnten immer mehr an Bedeutung gewonnen. Im klinischen Kontext wurde die Lebensqualität von Patienten zunehmend zur Beurteilung medizinischer Maßnahmen und Behandlungen herangezogen (Katz, 1987). Der Vergleich von Ergebnissen zwischen Studien wurde hierbei erschwert durch den Umstand, dass die Interpretation des Begriffs und der Fokus auf unterschiedliche Facetten zum Teil stark variierten (Ferrans et al., 2005).

Die Definition der Weltgesundheitsorganisation (WHO) versteht den Begriff der Lebensqualität individuell, sowie in Abhängigkeit vom jeweiligen Kultur- und Wertesystem, in dem eine Person lebt:

„Quality of life was defined [...] as individuals' perception of their position in life in the context of the culture and value systems in which they live and in relation to their goals, expectations, standards and concerns.“ (The WHOQOL Group, 1995)

Grundlage für dieses Verständnis von Lebensqualität war unter anderem die Definition von Gesundheit als Zustand des vollständigen physischen, psychischen und sozialen Wohlbefindens, welche 1946 in der Konstitution der WHO festgelegt wurde. Ein wichtiger Aspekt dieser Definition war, dass Gesundheit nicht nur als das Fehlen von Krankheit beschrieben wurde, sondern als entscheidendes Grundbedürfnis jedes Menschen (*„Health is a state of complete physical, mental and social well-being and not merely the absence of disease of infirmity.“*) (United Nations, 1946).

Zur allgemeinen Lebensqualität einer Person tragen ihre physische Gesundheit, ihr psychischer Zustand, ihr Ausmaß an Unabhängigkeit, ihre sozialen Beziehungen sowie das Verhältnis zu relevanten Aspekten ihrer Umwelt bei (WHOQOL Group, 1993).

Wird Lebensqualität im Kontext von Gesundheit und Krankheit betrachtet, wird in diesem Zusammenhang häufig von „gesundheitsbezogener Lebensqualität“ gesprochen („health-related quality of life“, HRQOL). Dieser Begriff wurde eingeführt, um den Fokus zu begrenzen auf die Einflüsse von Gesundheit, Krankheit und Behandlung auf die Lebensqualität. Ferrans und Kollegen (2005) beschrieben in ihrer Weiterentwicklung eines Modells von Wilson und Cleary (1995) Variablen, welche die gesundheitsbezogene Lebensqualität beeinflussen (siehe Abbildung 2).

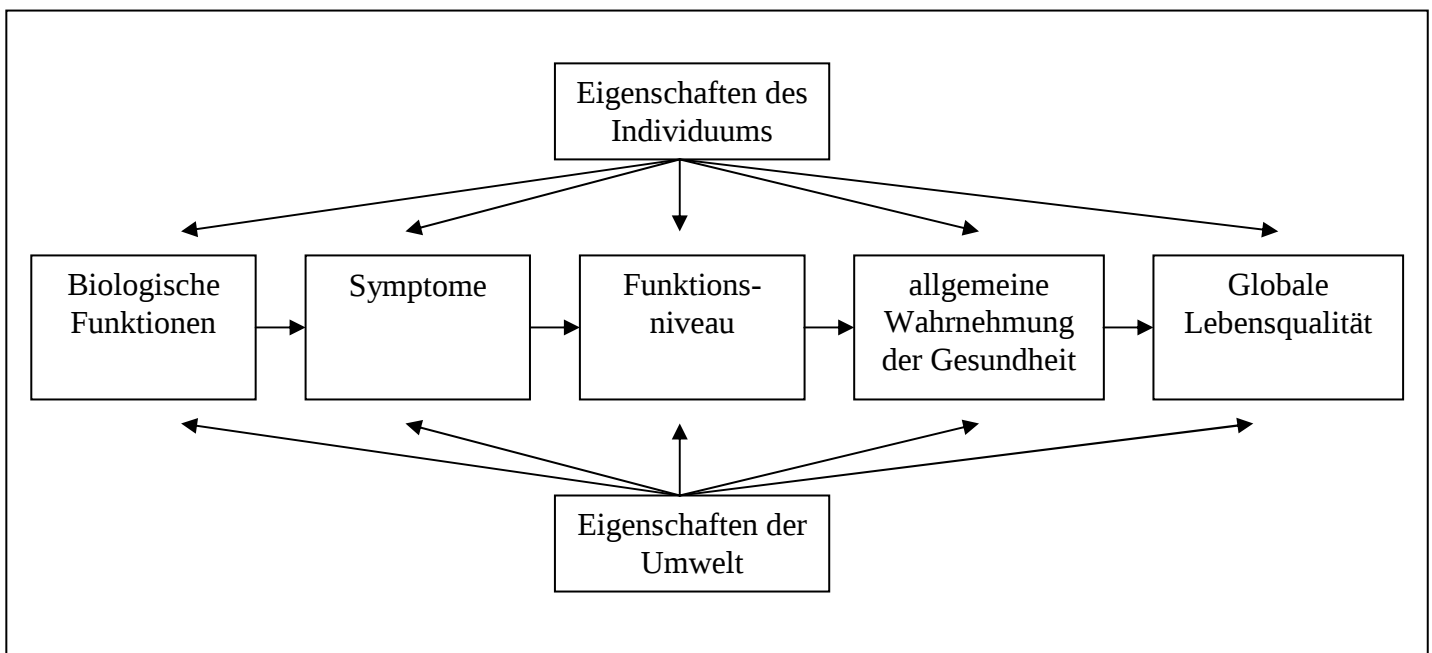


Abb. 2: Modell zur gesundheitsbezogenen Lebensqualität von Ferrans et al. (2005) (Abbildung nach Ferrans et al., 2005, eigene Übersetzung).

Nach diesem Modell wurde unter der globalen Lebensqualität das subjektive Wohlbefinden einer Person und deren Zufriedenheit mit ihrem Leben als Ganzes verstanden. Diese hängt direkt ab von der subjektiven Wahrnehmung der eigenen Gesundheit, zu der alle vorangegangenen Komponenten des Modells (das Funktionsniveau der Person, Krankheitssymptome und biologische Funktionen) zusammengefasst werden. Beeinflusst werden diese Komponenten zum einen von den Eigenschaften des Individuums (demographische, psychologische, biologische und Entwicklungsfaktoren, welche die Gesundheit beeinflussen), zum anderen von den Eigenschaften der sozialen und physischen Umwelt (z.B. soziale Kontakte, Wohnbedingungen, Arbeitsplatz) (Ferrans et al., 2005).

Eine klare Trennung von gesundheitsbezogener und allgemeiner Lebensqualität ist nicht immer möglich. Insbesondere bei chronischen Erkrankungen können zahlreiche Aspekte des Lebens betroffen sein und somit unter die gesundheitsbezogene Lebensqualität gefasst werden (Ferrans et al., 2005). Einen weiteren wichtigen Aspekt stellt die sexuelle Lebensqualität dar (siehe z.B. Schönbucher et al., 2012). Diese ist Gegenstand anderer Publikationen aus dem Forschungsprojekt „Androgene, Lebensqualität und Weiblichkeit“ (vgl. Abschnitt 3; siehe dazu Fliegner et al., accepted; Fliegner et al., in Vorbereitung⁴) und wird daher im Folgenden nicht näher betrachtet.

In vielen Fällen werden die beiden Begriffe QOL und HRQOL in der Literatur synonym eingesetzt (Varricchio & Ferrans, 2010). Im folgenden Text wird der allgemeine Begriff der Lebensqualität verwendet.

Wie bereits ausgeführt kann psychische Gesundheit als ein Aspekt der allgemeinen Lebensqualität verstanden werden und wird als solcher im Fragebogen der WHO in der „psychischen Domäne“ erfasst (WHOQOL, Angermeyer et al., 2000). Darüber hinaus ist im klinischen Kontext die gesonderte Beurteilung der psychischen Belastung mit Hilfe psychodiagnostischer Verfahren von großer Bedeutung. Diese Art der Messung fragt einzelne Symptombereiche detaillierter ab, als dies bei der Erfassung der allgemeinen Lebensqualität möglich ist, und erlaubt so eine genauere Beschreibung der individuellen psychischen Belastung. Aus den Ergebnissen zur aktuellen psychischen Belastung lassen sich Hinweise auf psychopathologische Symptome und klinische Diagnosen ableiten. Derartige Informationen können im klinischen Kontext zur Feststellung eines Behandlungsbedarfs und zur Behandlungsplanung genutzt werden.

Einschränkungen der persönlichen Entfaltungsmöglichkeiten in Folge einer medizinischen Erkrankung können nach der Definition der WHO (The WHOQOL Group, 1995) und dem oben vorgestellten Modell zur Beeinträchtigung der erlebten Lebensqualität führen. Inwieweit eine bestimmte Situation als einschränkend bzw. belastend erlebt wird, hängt zunächst ab von der individuellen Wahrnehmung der Gegebenheiten. Für den Umgang mit Erkrankungen wird dieser erste Schritt der Bewertung beispielsweise beschrieben durch das Common-sense Modell (Diefenbach & Leventhal, 1996) (siehe Abschnitt 1.1.1). Abhängig vom Ergebnis einer solchen Bewertung können verschiedene Copingstrategien zum Einsatz kommen, um entweder die Situation zu verändern (problemorientiertes Coping) oder den ausgelösten Stress

⁴ Fliegner, M., Brunner, F., Krupp, K., Richter-Appelt, H. (in Vorbereitung). Sexual Quality of Life in Women with PCOS.

zu reduzieren (emotionsorientiertes Coping). Das konkrete Copingverhalten in spezifischen Situationen wirkt sich wiederum auf das Wohlbefinden einer Person aus (Folkman & Moskowitz, 2004), und hängt somit mit der erlebten Lebensqualität und psychischen Gesundheit zusammen.

Die Beschreibung von Lebensqualität und psychischer Belastung bei Personengruppen mit bestimmten Erkrankungen könnte vor diesem Hintergrund zunächst oberflächlich erscheinen, da individuelle Bewertungsprozesse und Bewältigungsstrategien sich interindividuell stark unterscheiden (siehe z.B. Benyamini et al., 2005 zum Erleben von Unfruchtbarkeit) und bei der Befragung von Gruppen nur schwer abgebildet werden können. Die Erfassung dieser Variablen bei Patientengruppen kann jedoch genutzt werden, um auf eine erhöhte Belastung überhaupt erst aufmerksam zu machen und somit wichtige Informationen zur Verbesserung der Behandlung und Begleitung betroffener Menschen liefern. Dies gilt insbesondere für seltene Erkrankungen, über deren Auswirkungen und die damit einhergehenden Belastungen wenig bekannt ist (Schieppati et al., 2008).

1.4 Seltene Erkrankungen

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn sie nur eine geringe Prävalenz aufweist. In Europa wird bei einer Auftretenshäufigkeit von höchstens 1 in 2000 Menschen von einer seltenen Erkrankung gesprochen (European Commission, 1999). Bisher sind über 5000 solcher Erkrankungen bekannt, insgesamt könnten somit etwa 30 Millionen Menschen in Europa davon betroffen sein (Schieppati et al., 2008). Im englischen Sprachraum werden seltene Erkrankungen auch als „health orphans“ oder „orphan diseases“ bezeichnet (eng. orphan = Waise), da sie lange Zeit kaum beachtet wurden und nur selten Gegenstand von Forschung waren. Dementsprechend liegen für viele dieser Erkrankungen keine epidemiologischen Daten vor, und auch die Entwicklung passender Medikamente („orphan drugs“) wurde von der Pharmaindustrie lange vernachlässigt. Für Betroffene und deren Familien kann das Auftreten einer seltenen Erkrankung mit besonderen Belastungen verbunden sein. Bis zur Feststellung einer endgültigen Diagnose vergeht in manchen Fällen viel Zeit. In einer europaweiten Umfrage (Schieppati et al., 2008) gaben 25% der Befragten an, dass vom Auftreten der ersten Symptome bis zur Diagnose zwischen fünf und 30 Jahre vergangen waren. Bei 40% war zunächst eine falsche Diagnose gestellt worden, welche teilweise zu nutzlosen medizinischen Interventionen führte. Außerdem empfand ein Drittel der Patienten

die Art, wie die Diagnose mitgeteilt wurde, als nicht zufriedenstellend (Schieppati et al., 2008). Auf diesem Gebiet besteht somit weiterhin Forschungsbedarf, neben Daten zu medizinischen Aspekten und den Behandlungsmöglichkeiten fehlen auch Informationen zur Lebensqualität und der psychischen Gesundheit Betroffener.

Neben zahlreichen anderen Erkrankungen gehören die Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung („Intersexualität“) aufgrund ihrer geringen Prävalenz zu den seltenen Erkrankungen.

1.5 Beschreibung der untersuchten Syndrome

In der vorliegenden Arbeit wurden zwei Syndrome aus dem Bereich der Störungen der Geschlechtsidentität untersucht: Die komplette Androgenresistenz (CAIS, ein Syndrom aus dem Bereich 46,XY-DSD⁵), und das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS, ein Syndrom aus dem Bereich 46,XX-DSD⁵). Beide werden aufgrund ihrer Prävalenz zu den seltenen Erkrankungen gezählt. Darüber hinaus wurde das polyzystische Ovarsyndrom (PCOS) betrachtet, welches eine endokrinologische Störung mit Androgenüberschuss und damit einhergehenden androgenabhängigen Symptomen bei Frauen darstellt.

1.5.1 Exkurs: Biologische Grundlagen

Zum besseren Verständnis der biologischen Hintergründe der untersuchten Syndrome werden im Folgenden kurz die Grundlagen der Geschlechtsentwicklung sowie Störungen der körperlichen Geschlechtsentwicklung erläutert.

1.5.1.1 Grundlagen der Geschlechtsentwicklung

Der Karyotyp eines Menschen wird bei der Befruchtung der Eizelle durch das Spermium festgelegt (= chromosomale Geschlechtsdeterminierung). Im Allgemeinen gilt ein 46,XY-Chromosomensatz als männlich, ein 46,XX-Chromosomensatz als weiblich. Im Anfangsstadium unterscheidet sich die Embryonalentwicklung zwischen den Geschlechtern nicht, die Keimdrüsenanlagen sind bipotent und können sich sowohl in die männliche als auch in die weibliche Richtung entwickeln (Holterhus, 2009). Bis zur siebten Schwangerschaftswoche wird bei einem XY-Karyotyp durch Expression des Faktors SRY auf dem Y-Chromosom („sex determining region Y“) die Entwicklung der Gonadenanlage zu

⁵ Zur Erläuterung der Diagnosekategorien siehe im Folgenden Abschnitt 1.5.1.2.

Hoden ausgelöst. Liegt der Faktor SRY nicht vor, wie dies bei XX-Karyotyp der Fall ist, entwickeln sich aus der Gonadenanlage ab der zehnten Schwangerschaftswoche Ovarien. In der frühen Embryonalentwicklung sind bei beiden Geschlechtern Müller- und Wolff-Gänge angelegt, aus denen sich später das innere weibliche oder männliche Genitale entwickelt.

Die geschlechtliche Differenzierung umfasst sämtliche Vorgänge, die durch die Biosynthese und Wirkung der Sexualhormone gesteuert werden und zur Embryonalentwicklung des inneren und äußeren Genitales führen (Holterhus, 2009). Bei einem XY-Karyotyp wird in den Leydig-Zellen der embryonalen Hoden Testosteron gebildet, wodurch die Differenzierung der Wolff-Anlagen zu Samenleitern, Nebenhoden, Samenbläschen und Prostata gesteuert wird. In den Sertoli-Zellen des Hoden wird das Anti-Müller-Hormon (AMH) produziert, welches die Differenzierung der Müller-Gänge zu Uterus und Eileitern verhindert. Ohne Wirkung von Testosteron kommt es zur Rückbildung der Wolff-Gänge. Die Müller-Gänge entwickeln sich ohne Vorliegen von AMH zu Eileiter, Uterus und oberem Drittel der Vagina. (vgl. Abbildung 3).

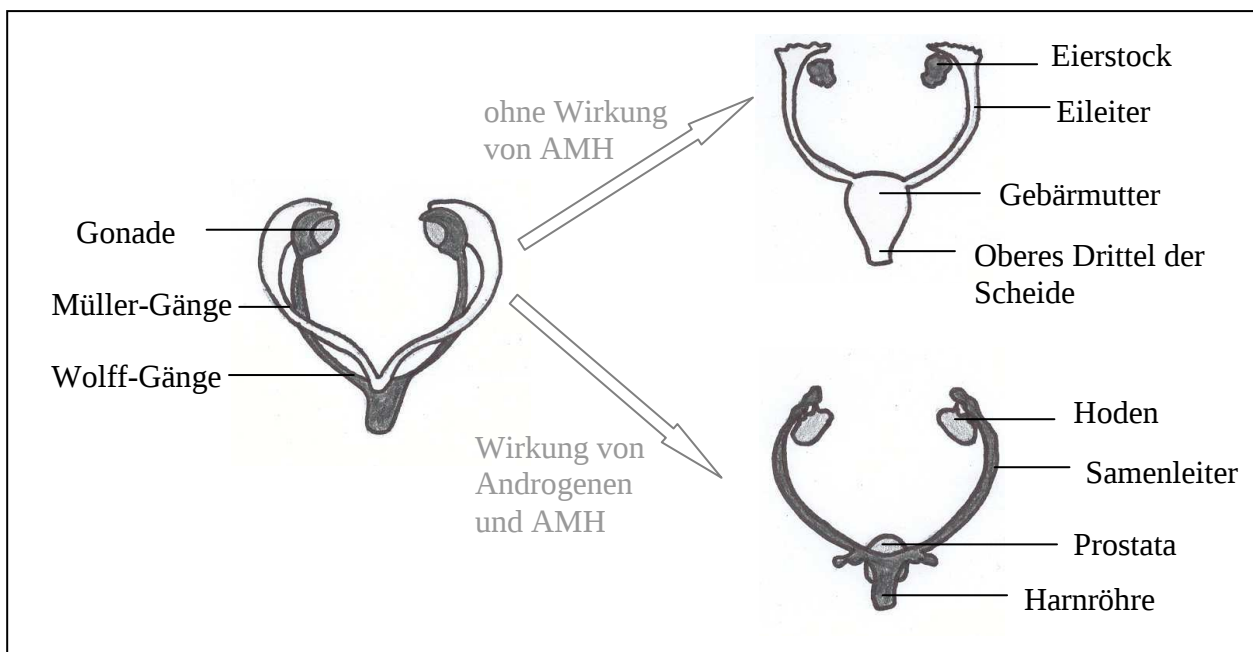


Abb. 3.: Entwicklung der inneren Fortpflanzungsorgane (Abbildung in Anlehnung an Warne, 1997).

Bis zur zwölften Schwangerschaftswoche findet die Differenzierung des äußeren Genitales in die männliche oder weibliche Richtung statt. Voraussetzung für die Entwicklung von Penis und Skrotum ist eine ausreichende Androgenproduktion und ungestörte Androgenwirkung in den genitalen Zielgeweben sowie die Testosteronbiosynthese zu Dihydrotestosteron. Ohne

Wirkung von Androgenen entwickeln sich Klitoris und Labien (in Abbildung 4 sind die Geschlechtsorgane der Frau dargestellt).

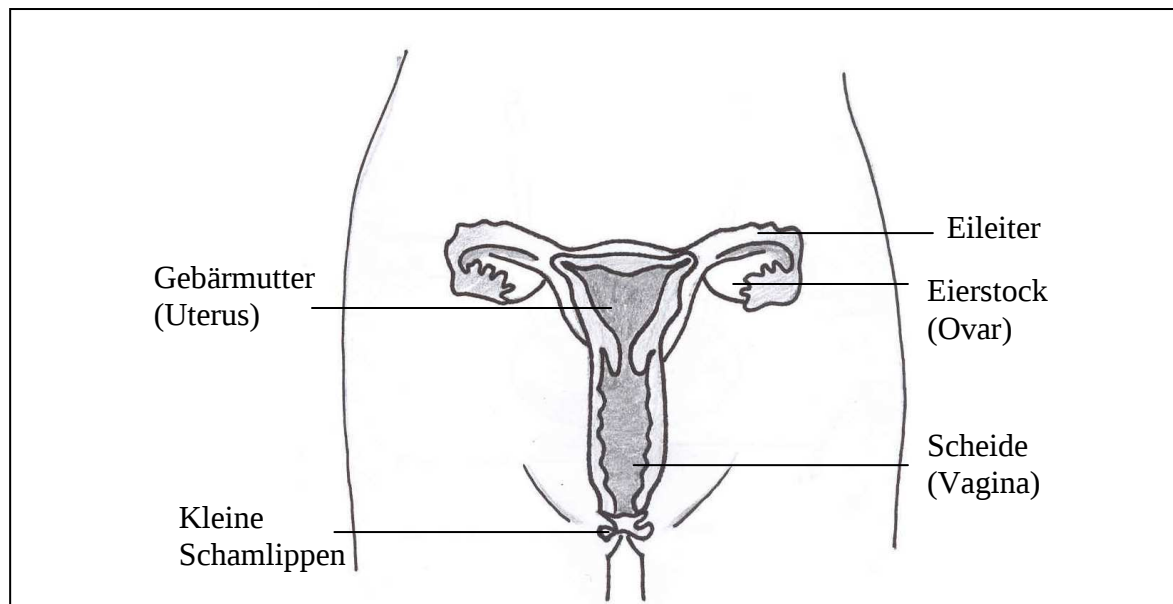


Abb. 4: Geschlechtsorgane der Frau (Abbildung in Anlehnung an die Illustration von Bogner in Deutscher Ethikrat, 2012).

Entsprechend der beschriebenen Entwicklungsschritte lässt sich das Geschlecht eines Menschen auf mehreren Ebenen beschreiben (Holterhus, 2008; Richter-Appelt, 2007) als

- chromosomales bzw. genetisches Geschlecht (in der Regel 46,XX-Karyotyp bei Frauen und 46,XY-Karyotyp bei Männern),
- gonadales Geschlecht (je nach Zustand der Gonaden nach erfolgter Gonadendeterminierung),
- genitales bzw. somatisches/phänotypisches Geschlecht (entspricht dem anatomischen Erscheinungsbild des äußeren Genitales und kann neben unauffällig weiblichen oder männlichen Formen verschiedene Zwischenformen haben),
- hormonales Geschlecht (Dominanz männlicher oder weiblicher Geschlechtshormone) und
- psychosoziales Geschlecht („gender“ im englischen Sprachgebrauch).

In den meisten Fällen stimmen diese Zuordnungen überein.

1.5.1.2 Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (DSD)

Zu verschiedenen Zeitpunkten und auf verschiedenen Ebenen in der Embryonalentwicklung können Veränderungen auftreten, welche zur Folge haben, dass die

geschlechtsdeterminierenden und -differenzierenden Merkmale des Körpers (Chromosomen, Gene, Keimdrüsen, Hormone, äußere Geschlechtsorgane und Geschlechtsmerkmale) nicht alle dem gleichen Geschlecht entsprechen. Diese zum Teil sehr unterschiedlichen Phänomene wurden im deutschen Sprachraum unter dem Begriff der „Intersexualität“ zusammengefasst (Richter-Appelt, 2007). Im Rahmen der International Consensus Conference on Intersex 2005 in Chicago erfolgte eine Einigung auf den Begriff „Disorders of Sex Development“ (DSD, deutsch: Störungen der Geschlechtsentwicklung) zur Beschreibung von angeborenen untypischen Entwicklungen von chromosomalem, gonadalem oder anatomischem Geschlecht (*„We propose the term ‘disorders of sex development’ (DSD), as defined by congenital conditions in which development of chromosomal, gonadal, or anatomic sex is atypical.“*) (Lee et al., 2006). Der Überbegriff DSD sollte bisherige Bezeichnungen ablösen, welche zum Teil als diskriminierend oder unpassend empfunden wurden (wahrer oder Pseudohermaphroditismus, Intersexualität). Da bei DSD der Aspekt der Störung („Disorder“) in den Vordergrund gestellt wurde, wurde auch diese Namenswahl kontrovers diskutiert. Als alternative Bezeichnungen wurden bereits kurz nach der Consensus Conference Begriffe wie „Divergence of Sex Development“ (Reis, 2007) oder „Differences of Sex Development“ (Diamond, 2009) vorgeschlagen, welche die Beibehaltung der Abkürzung DSD erlauben.⁶ Im deutschen Sprachraum wird auch der Begriff der „Intersexualität“ weiterhin verwendet (Richter-Appelt, 2013).

Nach der Definition der Consensus Conference wurden die Störungen der Geschlechtsentwicklung abhängig vom vorliegenden Chromosomensatz in 46,XY-DSD, 46,XX-DSD und numerische Chromosomenaberrationen („sex chromosome DSD“) zusammengefasst (Hiort, 2007; Hughes et al., 2006). Da unter diese Überbegriffe eine Vielzahl von Phänomenen mit unterschiedlichen Ursachen, Erscheinungsbildern und Entwicklungsverläufen fallen, können Prävalenzen meist nur geschätzt werden (Richter-Appelt, 2013). Eine Studie aus dem Jahr 2006 kam zu dem Ergebnis, dass in Deutschland pro Jahr bei etwa 2 von 10 000 Geburten ein Syndrom aus dem Bereich der Störungen der Geschlechtsentwicklung mit auffälligem Genitalbefund auftritt (Thyen et al., 2006).

Die Behandlung von Syndromen aus dem Bereich der Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung wurde in der Vergangenheit in erster Linie aus einer medizinischen Perspektive betrachtet. Die gängige Behandlungspraxis, welche sich in den 50er Jahren des

⁶ Für die vorliegende Arbeit wurden je nach Kontext sowohl die Bezeichnungen nach der Consensus Conference verwendet, als auch – soweit möglich – alternative Bezeichnungen (wie Besonderheiten oder Veränderungen der Geschlechtsentwicklung).

20. Jahrhunderts unter anderem auf die Arbeiten von John Money stützte, ging davon aus, dass soziale Einflüsse entscheidend für die Entwicklung der Geschlechtsidentität eines Menschen seien (Money et al., 1955a). Als entscheidendes Zeitfenster vermuteten Money et al. (1955a) die ersten 18 Lebensmonate. Dementsprechend sollten Menschen, bei denen bei Geburt Veränderungen der somatosexuellen Entwicklung vorlagen, möglichst schnell (d.h. innerhalb der ersten Lebenswochen) einem Geschlecht zugewiesen werden. Sichtbare Zeichen einer geschlechtlichen Uneindeutigkeit sollten möglichst bald korrigiert werden (Money et al., 1955b). Dies sollte, vor dem Hintergrund eines binären Menschenbilds (d.h. ein Mensch ist Mann oder Frau, etwas anderes gibt es nicht), zur Entwicklung einer eindeutigen Geschlechtsidentität führen (Richter-Appelt, 2013). Dieses Vorgehen wurde später mit dem Begriff „optimal gender policy“ bezeichnet. Entgegen der ursprünglichen Empfehlung, Kinder mit uneindeutiger Geschlechtsentwicklung und deren Eltern über die vorliegende Erkrankung und die geplante Behandlung aufzuklären („*Truth is seldom as distressing as the mystery of the unknown.*“ Money et al., 1955b), wurden Diagnosen aus dem Bereich der Intersexualität häufig nicht klar kommuniziert oder sogar den Betroffenen gegenüber verschwiegen (Beh & Diamond, 2000; Deutscher Ethikrat, 2012; Richter-Appelt, 2013). Mittlerweile werden die Geheimhaltung von Diagnosen ebenso wie frühe chirurgische Eingriffe, welche aus medizinischer Sicht nicht zwingend notwendig sind, von Seiten der Betroffenen und in Fachkreisen stark kritisiert (Birnbaum et al., 2013) (siehe hierzu auch Abschnitt 1.5.2.6). Die bisherige und aktuelle Behandlungspraxis bei DSD wird offen diskutiert und war Thema einer von der Bundesregierung beauftragten Stellungnahme des Deutschen Ethikrats (Deutscher Ethikrat, 2012). Dieser forderte, dass im Mittelpunkt der Behandlungspraxis von Menschen mit DSD die Prinzipien des „informed consent“ (aufgeklärte Einwilligung) und der „shared decision making process“ (gemeinsamer Entscheidungsprozess) stehen müssen (Birnbaum et al., 2013). Der Umgang mit Menschen mit Intersexualität muss respektvoll gestaltet werden, Betroffene sollen vor Diskriminierung und ungerechtfertigten medizinischen Behandlungen geschützt werden (Richter-Appelt, 2013).

1.5.1.3 Grundbegriffe zu weiblichem Zyklus und Sexualhormonen

Zur Bestimmung der Länge des weiblichen Zyklus wird der erste Tag der Regelblutung als Tag eins gerechnet. Ein regelmäßiger Zyklus von 24 bis 35 Tagen Dauer wird als Eumenorrhö bezeichnet. Eine Oligomenorrhö liegt vor bei Zyklen von mindestens 35 Tagen Dauer, bei Ausbleiben der spontanen Blutung über mindestens drei Monate spricht man von

Amenorrhö. Das erste Auftreten einer Regelblutung in der Pubertät wird als Menarche bezeichnet. Eine primäre Amenorrhö liegt vor, wenn bei phänotypisch weiblichen Personen nach Vollendung des 15. Lebensjahrs keine Regelblutung eingetreten ist (Göretzlehner et al., 2005). Das Ausbleiben des Eisprungs (Ovulation) wird als Anovulation bezeichnet.

Die Steuerung des weiblichen Zyklus wird durch Sexualhormone (Sexualsteroiden) kontrolliert. Diese Steroidhormone werden über mehrere Biosyntheseschritte aus Cholesterol gebildet. Sie lassen sich in die Hormongruppen der Östrogene, Gestagene und Androgene aufteilen. Östrogene werden durch einen Vorgang, den man als Aromatisierung bezeichnet, aus Androgenen synthetisiert. Diese Reaktion wird von dem Enzym Aromatase bewirkt. Androgene sind somit bei Frauen (und Männern) als Vorstufe zur Östrogenbildung notwendig (Gudermann, 2009). Eine zweite wichtige Hormongruppe für die Regulation des weiblichen Zyklus sind die Glykoproteinhormone, zu denen die Gonadotropine FSH (follikelstimulierendes Hormon) und LH (luteinisierendes Hormon) gehören, und die im Hypophysenvorderlappen gebildet werden (Treeck, 2009).

Kommt es nach einem Zeitraum von mindestens zwölf Monaten mit regelmäßigem ungeschütztem Geschlechtsverkehr nicht zu einer Schwangerschaft, wird dies nach Definition der Weltgesundheitsorganisation als Infertilität bezeichnet (Zegers-Hochschild et al., 2009).

Ein Überschuss männlicher Geschlechtshormone bei ansonsten unauffälliger weiblicher Geschlechtsentwicklung wird als Hyperandrogenämie bei der Frau bezeichnet. Unter Hyperandrogenismus versteht man die Symptome eines solchen Überschusses an Androgenen, klinisch nachgewiesen wird dies durch Hirsutismus (pathologisch vermehrte Körperbehaarung vom männlichen Verteilungstyp bei Frauen), persistierende Akne oder eine androgenetische Alopezie (Haarausfall) (Hahn & Janßen, 2010). Außerdem zählt Seborrhoe (fettige Haut durch Überproduktion der Talgdrüsen) zu den androgenabhängigen Symptomen bei Frauen.

Die Menge der im Körper aktiv wirksamen Androgene ist abhängig von der Wirkung des sexualhormonbindenden Globulins (sex hormone binding globuline, SHBG), welches vorwiegend in der Leber synthetisiert wird. Ein Großteil der im Blut zirkulierenden Sexualhormone ist an SHBG gebunden, nur die freien (ungebundenen) Hormone sind biologisch aktiv. Der ungebundene Anteil an Testosteron beträgt im Blut nur etwa 1% (Gudermann, 2009).

Die normale Größe eines Eierstocks wird mit 1,9 bis 7,5 cm³ angegeben (Carmina et al., 2005). Hat mindestens ein Ovar ein Volumen von mehr als 10 ml (cm³) oder weist mindestens 12 Follikel mit einer Größe von 2 – 9 mm auf, spricht man von polyzystischen Ovarien (Azziz et al., 2006).

1.5.2 Komplette Androgenresistenz (CAIS)

1.5.2.1 Diagnosekriterien

Bei kompletter Androgeninsensitivität bzw. Androgenresistenz (eng. Complete Androgen Insensitivity Syndrome, CAIS) besteht eine vollständige Resistenz bezüglich der biologischen Wirkung von Androgenen bei einer Person mit XY-Karyotyp, bei unauffälliger Determination der Hoden und altersangemessener oder erhöhter Produktion von Androgenen (Hughes et al., 2012).

1.5.2.2 Entstehung

Bei CAIS führt ein Gendefekt auf dem X-Chromosom bei Personen mit 46,XY-Karyotyp zu einem Defekt des Androgenrezeptors. Mutationen des Androgenrezeptors (AR) sind die molekulare Ursache für Androgenresistenz. Verschiedene Formen von Mutationen wurden in diesem Zusammenhang beschrieben (Gottlieb et al., 2012; Jeske et al., 2007). In Folge des Androgenrezeptordefekts wird das äußere Genitale trotz pränatal normalem oder sogar erhöhtem Androgenspiegel nicht maskulinisiert. Sind nicht alle Androgenrezeptoren in gleicher Weise betroffen, kommt es zum partiellen Androgeninsensitivitätssyndrom (PAIS), dessen phänotypische Ausprägung je nach bestehender Androgenwirkung sehr unterschiedlich sein kann. Das Spektrum reicht von einem äußerlich unauffälligen männlichen Phänotyp mit Infertilität (Hughes & Deeb, 2006) über verschiedene Schweregrade von Hypospadie bis hin zu uneindeutigen Genitalien (Bosinski, 2006), die Geschlechtszuweisung bei Geburt ist bei Fällen mit PAIS meist abhängig vom Grad der Virilisierung der äußeren Geschlechtsorgane. Aufgrund der Heterogenität des Erscheinungsbilds von PAIS sollen in der vorliegenden Arbeit nur Personen mit einer kompletten Ausprägung der Androgenresistenz (CAIS) untersucht werden.

1.5.2.3 Innere Geschlechtsorgane

Bei CAIS wird von den Sertoli-Zellen der Hoden AMH ausgeschüttet, welches die Entwicklung der Müller-Gänge zu Uterus und Eileitern verhindert. Nebenhoden, Samenleiter

und Samenblasen sind nicht vorhanden, da deren Entwicklung aus den Wolffschen Gängen von der Stimulation durch Testosteron abhängig ist (Sinnecker, 2005). Die Hoden liegen im Bauchraum, in der Leistengegend oder in den Labien, man spricht von inguinalen oder labialen Testes (Grover, 2012). Die Vagina endet blind und ist teilweise nur rudimentär ausgebildet. Die Länge der Vagina kann variieren von einer kleinen Vertiefung bis zu einer unauffälligen Länge (Hughes et al., 2012). Das äußere Genitale ist unauffällig.

1.5.2.4 Besonderheiten des körperlichen Erscheinungsbilds

Es wurde beschrieben, dass Menschen mit CAIS einen unauffällig weiblichen Körperbau aufweisen, jedoch tendenziell größer als andere Frauen sind (Brunner et al., 2012; Papadimitriou et al., 2006; Wilson et al., 2011; Zachmann et al., 1986) und eine größere Armspanne aufweisen (Wilson et al., 2011). Eine weitere Besonderheit der äußeren Erscheinung stellt die in Folge der fehlenden Androgenwirkung nicht oder nur spärlich ausgeprägte Achsel- und Schambehaarung dar. Betroffene Personen wurden daher auch als „hairless women“ bezeichnet.

1.5.2.5 Hormonelle Situation

Bei Erwachsenen mit CAIS liegt, unter der Voraussetzung dass die Gonaden funktionsfähig sind, eine Testosteronkonzentration vor, welche den Hormonwerten erwachsener Männer entspricht oder diese sogar noch übertrifft (Hughes & Deeb, 2006). Hintergrund hierfür ist, dass über die Hoden physiologische Mengen an Testosteron und Dihydrotestosteron ausgeschüttet werden. Diese Hormonausschüttung kann aufgrund fehlender Feedback-Mechanismen (da die Androgenrezeptoren nicht auf die produzierten Hormone ansprechen) sogar über die bei Männern erwarteten Werte ansteigen (Oakes et al., 2008). Die Werte weiblicher Hormone liegen in einem für Frauen normalen Bereich (Oakes et al., 2008). In der Pubertät kommt es durch die Aromatisierung von Testosteron zu Östradiol zu einer unauffällig weiblichen Körperentwicklung (Brustentwicklung und Ausbildung weiblicher Körperformen) (Holterhus, 2008).

1.5.2.6 Medizinische Diagnostik und Behandlung

Die Diagnosestellung erfolgt meist in der Pubertät aufgrund der primären Amenorrhö. In einigen Fällen wird die Diagnose bereits in der Kindheit im Zusammenhang mit der Behandlung eines Leistenbruchs gestellt (Oakes et al., 2008). Nach der Diagnosestellung in Kindheit oder Jugend ist keine sofortige medizinische Behandlung von Personen mit CAIS

notwendig, die Pubertät setzt spontan im vergleichbaren Alter wie bei andern Frauen ein (Papadimitriou et al., 2006).

Frühere Empfehlungen zur medizinischen Behandlung von Personen mit CAIS wurden, insbesondere auf Initiative Betroffener, in den letzten Jahren kontrovers diskutiert und überarbeitet. In der Vergangenheit waren die innen liegenden Hoden aufgrund eines vermuteten erhöhten Entartungsrisikos nach einer CAIS-Diagnose in der Regel operativ entfernt worden (Gonadektomie). In neueren Studien wurde das Entartungsrisiko deutlich niedriger eingeschätzt (0,8% Prävalenz bei Pleskacova et al., 2010), die Angaben zum Risiko von Keimzelltumoren bei Erwachsenen mit CAIS variieren von 0% bis 22% (Deans et al., 2012). Die Behandlungsempfehlungen waren daher dahingehend geändert worden, eine solche Gonadektomie erst nach der Pubertät durchzuführen und somit ein spontanes Einsetzen der Pubertätsentwicklung zu ermöglichen (Cheikhelard et al., 2008; Deans et al., 2012; Hughes et al., 2006). Mittlerweile wird die Gonadektomie bei Menschen mit CAIS generell sehr kritisch gesehen, das bisherige Vorgehen wird sowohl von medizinischer Seite als auch von Betroffenen in Frage gestellt. Looijenga und Kollegen (2010) bezeichneten eine prophylaktische Gonadektomie in Fällen, in denen nur ein geringes Entartungsrisiko vorliegt, als „Überbehandlung“ (overtreatment). Dennoch befürworteten manche Autoren weiterhin tendenziell die Gonadektomie nach der Pubertät mit der Begründung, dass ein frühzeitiges Erkennen von Veränderungen an den innenliegenden Testes kaum möglich sei (Deans et al., 2012). Im Gegensatz dazu argumentierte Grover (2012), dass aufgrund des bei CAIS nur geringfügig erhöhten Tumorrisikos Ultraschallkontrollen ausreichen, um Größenveränderungen der Testes rechtzeitig feststellen zu können. Wunsch et al. (2012) empfahlen in diesem Zusammenhang die Fixierung der Gonaden (Gonadopexie), um diese so bei Ultraschalluntersuchungen besser sichtbar zu machen. Grover (2012) betonte weiterhin die wichtige Funktion der Testes im Körper (Produktion von Testosteron, welches peripher zu Östrogen umgewandelt wird) und schlussfolgerte, dass es klare Argumente dafür gibt, bei CAIS die innen liegenden Testes zu belassen. Dies entspricht auch den Empfehlungen der Betroffenen. In den Berichten des Vereins Intersexuelle Menschen e.V.⁷ forderten Betroffene das Unterlassen irreversibler chirurgischer Eingriffe, ohne dass eine lebensbedrohliche Indikation zugrunde liegt (Intersexuelle Menschen e.V., 2008; vgl. auch Deutscher Ethikrat, 2012). Darüber hinaus wurden von Betroffenen Spätfolgen wie Osteoporose und Nierendysfunktionen mit erfolgten Gonadektomien in Verbindung gebracht (Intersexuelle Menschen e.V., 2011; vgl. auch Bertelloni et al., 2010). Wird eine Gonadektomie

⁷ Im Internet: <http://www.intersexuelle-menschen.net/>

durchgeführt, so wird in Folge dieses Eingriffs in jedem Fall eine Hormonersatztherapie erforderlich, um den Verlust der zuvor von den Testes produzierten Hormone auszugleichen. Für einige Betroffene ist die Notwendigkeit dieser Hormonersatztherapie der Hauptgrund für eine Entscheidung gegen die Gonadektomie (Deans et al., 2012). Die Hormonersatztherapie nach Gonadektomie beinhaltete klassischerweise die Gabe von Östrogenen. In neueren Studien wurde jedoch auch die Gabe von Testosteron diskutiert (Bertelloni et al., 2011), um auf diese Weise dem Körper die Hormone zuzuführen, welche von den eigenen Testes natürlicherweise produziert worden wären. Die „kontra-chromosomale“ Hormontherapie (also Östrogengabe bei XY-Karyotyp) wurde von Betroffenen stark kritisiert. Sie führten an, dass keine Richtwerte und wissenschaftlichen Standards für die Festlegung der passenden Dosierung vorlagen und Präparate oft außerhalb ihrer Zulassung (off-label) eingesetzt wurden (Intersexuelle Menschen e.V., 2011). Des Weiteren berichteten Betroffene mit CAIS von Symptomen wie Kraft- und Antriebslosigkeit, welche auf Stoffwechselstörungen zurückgeführt werden können. Ein Verschwinden derartiger Symptome nach Umstellung der Hormontherapie (von Östrogen- auf Testosterongabe) konnte in Einzelfällen beobachtet werden (Intersexuelle Menschen e.V., 2011). Eine frühere Studie mit vier Teilnehmenden mit CAIS konnte keine Vorteile der Therapie mit Testosteron feststellen, fand jedoch bei einer Person eine deutlich verbesserte Stimmung unter Testosterongabe (Slob et al., 1993). Systematische Daten zu dieser Fragestellung sollen erstmals in einer aktuellen Studie erhoben werden (Birnbauer et al., 2011).

In einigen Fällen ist eine Behandlung zur Herstellung einer künstlichen Vagina (Neovagina) notwendig, um vaginalen Geschlechtsverkehr zu ermöglichen. Die hierfür eingesetzten Methoden entsprechen der Behandlung zur Herstellung einer Neovagina bei MRKHS, eine Beschreibung ist im Abschnitt 1.5.3.6 zu finden.

In der Vergangenheit wurde teilweise empfohlen, Patienten und auch Angehörige nicht über das Vorliegen der Diagnose CAIS, vor allem den „männlichen“ XY-Chromosomensatz, sowie die durchgeführten medizinischen Behandlungen (insbesondere die Gonadektomie) aufzuklären, unter anderem, um betroffene Familien vor negativen Gefühlen im Zusammenhang mit der Diagnose, vor Verwirrung oder Stigmatisierung zu bewahren (Hughes et al., 2012; Natarajan, 1996; Oakes et al., 2008; Richter-Appelt, 2013) (für einen Überblick der historischen Entwicklung siehe auch Deutscher Ethikrat, 2012). Diese Behandlungspraxis wurde nicht nur von Betroffenen und ihren Familien scharf kritisiert (Intersexuelle Menschen e.V., 2008). In vielen Fällen führte die „gut gemeinte“ Geheimhaltung bei den Patienten zu Verunsicherung und Ängsten, sie konnten die

Hintergründe der durchgeführten medizinischen Behandlungen nicht verstehen, einige vermuteten daher, an Krebs erkrankt zu sein (Richter-Appelt, 2013). Dreger (1998) warnte vor dem Verschweigen von Informationen, da dies wahrscheinlich zu Gefühlen von Scham und Verwirrung bei den Betroffenen und ihren Familien führen wird (*„...hiding the facts of the condition will not necessarily prevent a patient and family from thinking about it. [...] the failure [...] to talk honestly about the condition is likely only to add to feelings of shame and confusion“* Dreger, 1998). Betroffene, die nicht über ihre Diagnose aufgeklärt wurden, haben heutzutage vor allem über das Internet die Möglichkeit, diese herauszufinden (Conn, 2005). Finden Betroffene alleine, möglicherweise auch per Zufall, ihre Diagnose heraus, kann dies das Vertrauensverhältnis zu jeglichen behandelnden Ärzten dauerhaft stören und mit negativen gesundheitlichen Folgen einhergehen (z.B. bei Vermeidung notwendiger Behandlungen; Dreger, 1998).

Mittlerweile ist eine informierte Zustimmung von Patienten zu sämtlichen Behandlungsmaßnahmen verpflichtend („informed consent“) und es wird ein offener Umgang mit Diagnosen aus dem Bereich der Intersexualität gefordert (Conn et al., 2005; Oakes et al., 2008; Richter-Appelt, 2013). Dem zugrunde liegen muss „eine therapeutische Haltung der Offenheit und Akzeptanz“ (Arbeitsgruppe Ethik im Netzwerk Intersexualität „Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung“, 2008). Der Deutsche Ethikrat empfiehlt in seiner aktuellen Stellungnahme zum Thema Intersexualität (Deutscher Ethikrat, 2012) ebenfalls die vollständige Aufklärung von Betroffenen und Sorgeberechtigten, sowie die umfassende Abwägung aller Vor- und Nachteile medizinischer Eingriffe. Betroffene Kinder sollen altersgerecht und umfassend aufgeklärt und ihren Möglichkeiten entsprechend an Entscheidungen beteiligt werden. Des Weiteren haben sie im Erwachsenenalter das Recht auf vollständige Kenntnis aller durchgeführten Behandlungen (Arbeitsgruppe Ethik im Netzwerk Intersexualität „Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung“, 2008).

Insbesondere die jüngst erschienene Stellungnahme des Deutschen Ethikrats (2012) demonstriert die Bedeutsamkeit der aktuellen Diskussion zu Verbesserung der Behandlungspraxis bei Menschen mit CAIS.

1.5.2.7 Geschlechtsidentität

Die Geschlechtsidentität von Menschen mit CAIS wird in der Literatur zumeist als eindeutig weiblich beschrieben (Oakes et al., 2008). Die Hamburger Studie zur Intersexualität fand jedoch deutliche Hinweise, dass sich das Geschlechtererleben bei CAIS von dem anderer

Frauen unterscheidet (Brunner et al., 2012). Einige Betroffene empfanden die Beschreibung als „Frau“ für sich als unpassend. Aus diesem Grund wurden in der vorliegenden Arbeit – soweit möglich – geschlechtsneutrale Begriffe zur Beschreibung der Gruppe mit CAIS gewählt. (siehe hierzu auch Abschnitt 2.2)

1.5.2.8 Prävalenz

Da die Diagnose CAIS aufgrund des unauffälligen körperlichen Erscheinungsbilds häufig nicht bei Geburt gestellt wird und in der Vergangenheit zum Teil nicht offen kommuniziert wurde (Oakes et al., 2008), muss von einer hohen Dunkelziffer ausgegangen werden. Die Angaben zur Prävalenz von CAIS beruhen daher auf Schätzungen und variieren zum Teil. Blackless et al. (2000) errechneten eine Prävalenz von 0,076 in 1000 Geburten, Wieacker und Ledig (2011) beschrieben das Vorkommen von CAIS bei 1 in 20000 Geburten mit XY-Karyotyp.

1.5.3 Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS)

1.4.3.1 Diagnosekriterien

Die Diagnose Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS) beschreibt die angeborene Aplasie des Uterus und der Vagina bei Frauen mit 46,XX-Chromosomensatz und unauffälliger Entwicklung der sekundären weiblichen Geschlechtsmerkmale.

1.5.3.2 Entstehung

MRKHS tritt bei Frauen mit einem unauffälligen 46,XX-Karyotyp auf und entsteht beim Embryo zwischen der vierten und zwölften Schwangerschaftswoche (Oppelt et al., 2006). Es wird eine polygenetische Ätiologie vermutet (Edmonds, 2003), verschiedene Kandidatengene und Mutationen wurden in einzelnen Studien beschrieben (Cheroki et al., 2006; Timmreck et al., 2003).

1.5.3.3 Innere Geschlechtsorgane

Bei MRKHS findet die Entwicklung der Müller-Gänge zu Gebärmutter, Gebärmutterhals und oberem Anteil der Vagina nicht statt (Oppelt et al., 2005). Der rudimentäre zweigeteilte Uterus besteht meist nur aus dünnen Gewebesträngen. Betroffene Frauen haben in der Regel unauffällig entwickelte und funktionsfähige Eierstöcke und Eileiter (siehe Abbildung 5). Die

Vagina fehlt vollständig oder liegt nur in Form einer kleinen Vertiefung vor (2 bis 7 cm) (Morcel et al., 2007).

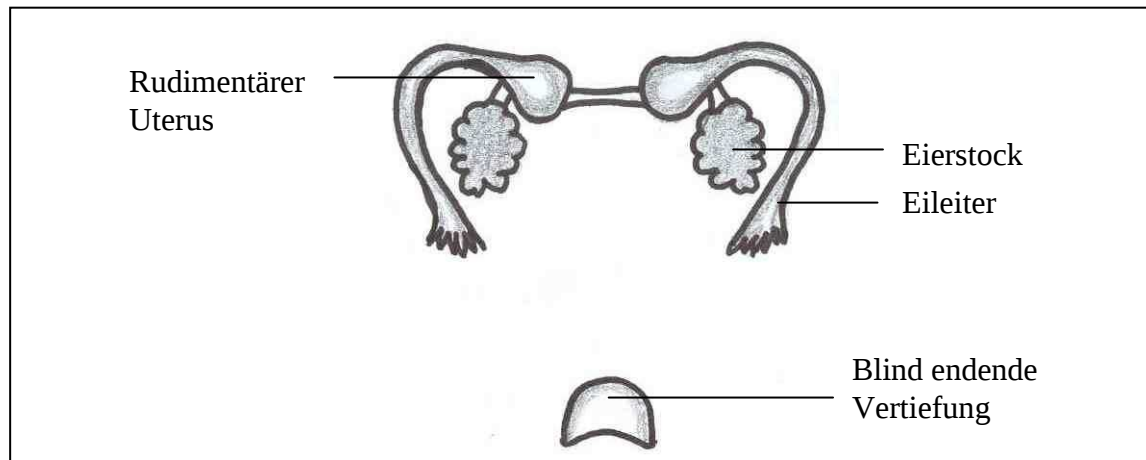


Abb. 5: Zweigeteilter rudimentärer Uterus mit typischer Uterusleiste und rudimentären Uterushörnern (Abbildung in Anlehnung an Römer, 2011).

1.5.3.4 Besonderheiten des körperlichen Erscheinungsbilds und assoziierte Fehlbildungen

In etwa einem Drittel bis der Hälfte der Fälle werden zusätzlich Fehlbildungen beschrieben, die unter anderem die Nieren oder das Skelett betreffen können, auch Schwerhörigkeit kann zusammen mit MRKHS auftreten (Morcel et al., 2007). Aufgrund der verschiedenen Ausprägungsformen des Syndroms wurde eine Unterteilung in Subtypen diskutiert. Vorgeschlagen wurde die Unterteilung in zwei Formen, MRKHS Typ I und Typ II (Morcel et al., 2007; Strubbe et al., 1993). Für Typ I ist die isolierte Uterusaplasie bei intakten Eileitern kennzeichnend, bei Typ II treten häufig zusätzliche Fehlbildungen von Skelett, Harnwegen und Gehörsystem auf. MRKHS Typ II wird teilweise dem Begriff MURCS (Müllerian duct aplasia, Renal dysplasia and Cervical Somite anomalies) zugeordnet (Morcel et al., 2007). Da diese Einteilung in Diagnose-Subtypen in vielen Studien aus dem medizinischen wie psychosomatischen Bereich nicht weiter umgesetzt wurde, wurde auch in der vorliegenden Arbeit auf diese Unterscheidung verzichtet und als diagnostische Kategorie lediglich der Begriff MRKHS verwendet.

1.5.3.5 Hormonelle Situation

Es wurden keine Auffälligkeiten bezüglich der hormonellen Situation bei MRKHS beschrieben, die Hormonproduktion der Eierstöcke scheint ungestört zu funktionieren

(American College of Obstetricians and Gynecologists, 2006). Zeichen eines Hyperandrogenismus liegen nicht vor (Morcel et al., 2007)

1.5.3.6 Medizinische Diagnostik und Behandlung

Die Diagnose MRKHS wird meist zu Beginn der Pubertät aufgrund der ausbleibenden Menarche gestellt. Die sonstige Pubertätsentwicklung (Brustwachstum, Körperbau und Körperbehaarung) verläuft unauffällig, da durch die funktionierenden Eierstöcke ein weiblicher Hormonzyklus vorliegt. In Folge der Feststellung der Diagnose sind keine medizinischen Interventionen erforderlich. Der Fokus der medizinischen Behandlung von Patientinnen mit MRKHS ist die Herstellung einer sogenannten Neovagina. Hintergrund hierfür ist, dass aufgrund der fehlenden oder nur rudimentär ausgebildeten Vagina in vielen Fällen vaginaler Geschlechtsverkehr nicht ohne eine vorherige Behandlung möglich ist. In diesem Zusammenhang wurden verschiedene nicht-operative sowie chirurgische Methoden zur Herstellung einer Neovagina beschrieben (Brucker et al., 2011; Deans et al., 2010). Die eingesetzten Behandlungstechniken lassen sich grob unterteilen in Dehnungsverfahren, für die kein operativer Eingriff notwendig ist (Edmonds et al., 2012), die Kombination aus Dehnung und Operation (Brucker et al., 2008) sowie diverse chirurgische Techniken, zum Teil unter Verwendung von Haut- oder Gewebetransplantaten (Brucker et al., 2011). Bei der Behandlungsmethode der ersten Wahl bestehen zum Teil große länderspezifische Unterschiede. Im amerikanischen Raum wird den Frauen als erste Wahl eine nicht-operative Dehnung des Gewebes empfohlen (American College of Obstetricians and Gynecologists, 2006). Andere Zentren, vor allem im europäischen Raum, ziehen einzelne Operationsmethoden einer ausschließlichen Dehnung vor (Borruto et al., 2007; Brucker et al., 2008).

Einige Arbeiten weisen auf die Notwendigkeit einer psychosomatischen Mitbetreuung der Patientinnen hin (u.a. Creatsas & Deligeoroglou, 2010; Folch et al., 2000; Heller-Boersma et al., 2009b; Kimberley et al., 2011; Laufer, 2002; Liao et al., 2011; Loeser et al., 2002; vgl. auch die Übersichtsarbeit von Bean et al., 2009), zu spezifischen Schwierigkeiten bei MRKHS und hilfreichen Behandlungsansätzen ist jedoch vergleichsweise wenig bekannt.

Das Austragen einer Schwangerschaft ist in Folge der Uterusagenesie nicht möglich. In einigen Ländern wird Leihmutterschaft als Möglichkeit für betroffene Frauen beschrieben, eigene Kinder zu bekommen (Beski et al., 2000; Raziel et al., 2012). In Deutschland ist dieses Vorgehen jedoch aufgrund der rechtlichen Situation ausgeschlossen.

1.5.3.7 Prävalenz

Die Prävalenz von MRKHS wird auf etwa 1 in 5 000 weiblichen Geburten geschätzt (Aittomaki et al., 2001). MRKHS wird daher zu den seltenen Erkrankungen gezählt, in der gynäkologischen Praxis muss es jedoch als zweithäufigste Ursache einer primären Amenorrhö in der Diagnostik berücksichtigt werden.

1.5.4 Polyzystisches Ovarsyndrom (PCOS)

1.5.4.1 Diagnosekriterien

Das polyzystische Ovarsyndrom (PCOS) stellt ein heterogenes Krankheitsbild dar, dessen genaue Definition kontrovers diskutiert wurde (Azziz et al., 2006). Aufbauend auf der Definition des National Institutes of Health (NIH) von 1990 (Zawadski & Dunaif, 1992) und den Rotterdam-Kriterien aus dem Jahr 2003 (ESHRE/ASRM, 2004) wurden 2006 von der „Androgen Excess and PCOS Society“ folgende Kriterien für die Diagnose PCOS vorgeschlagen (Azziz et al., 2006):

1. Hyperandrogenismus: Hirsutismus *und/oder* Hyperandrogenämie *und*
2. Ovarielle Dysfunktion: Oligo-/Anovulation *und/oder* polyzystische Ovarien *und*
3. Ausschluss anderer Ursachen eines Androgenüberschusses oder assoziierter Erkrankungen.

Im Unterschied zu den früheren Definitionen wurde bei der Auswahl dieser Kriterien der Androgenüberschuss in den Vordergrund gestellt (Hahn & Janßen, 2010).

1.5.4.2 Entstehung

PCOS tritt familiär gehäuft auf, es ist bisher jedoch kein klinisch relevanter Gendefekt bekannt. Es wird angenommen, dass eine polygenetische Vererbung zusammen mit Umweltfaktoren zur Manifestation des Syndroms führen (Hahn & Janßen, 2010).

1.5.4.3 Innere Geschlechtsorgane

Die namensgebenden polyzystischen Ovarien treten bei Frauen mit PCOS in ca. 74% der Fälle auf (Azziz et al., 2009). Polyzystische Ovarien liegen vor, wenn in mindestens einem Ovar 12 oder mehr Follikel von 2 – 9 mm Durchmesser vorhanden sind und/oder das Volumen des Ovars größer ist als 10 ml.

1.5.4.4 Besonderheiten des körperlichen Erscheinungsbilds

Bei Frauen mit PCOS wurden mehrere typische Charakteristika beschrieben, die jedoch nicht bei allen Betroffenen auftreten. Die im Folgenden genannten Prävalenzen sind die Häufigkeitsangaben für ein deutsches Kollektiv von Hahn und Janßen (2010). Als Hirsutismus, welcher bei etwa 65% der Frauen mit PCOS vorliegt, wird eine verstärkte Körperbehaarung vom männlichen Verteilungstyp definiert, besonders betroffen hiervon sind Oberlippe, Kinn, Brust und Bauch (Linea alba) (Hahn & Janßen, 2010). Bei 35% tritt Akne (acne vulgaris) auf, eine androgenabhängige Erkrankung der Talgdrüsenfollikel der Haut. Alopezie, ein vermehrter Verlust des Kopfhaars, wurde bei 28% beschrieben. Etwa 70% aller Frauen mit PCOS in Deutschland haben Übergewicht bzw. Adipositas, PCOS kann jedoch auch bei normalgewichtigen Frauen auftreten. Die Prävalenz von Seborrhoe betrug in einer türkischen Stichprobe 34,7% (Özdemir et al., 2010). Generell muss hierbei berücksichtigt werden, dass zur Feststellung von Hautveränderungen wie Akne oder Seborrhoe keine einheitlichen Bewertungsrichtlinien angewendet werden und die Prävalenzangaben daher stark variieren können (Azziz et al., 2009).

1.5.4.5 Hormonelle Situation

Bei Frauen mit PCOS ist typischerweise das Verhältnis von luteinisierendem Hormon (LH) und follikelstimulierendem Hormon (FSH) verändert. Dieser erhöhte LH/FSH – Quotient führt bei PCOS letztendlich unter anderem zu einer vermehrten Androgenausschüttung. Darüber hinaus wird in der Leber weniger sexualhormonbindendes Globulin (SHBG) gebildet, was dazu führt, dass im Körper eine größere Menge biologisch aktiver Androgene verfügbar ist, was ebenfalls zur Entstehung der Hyperandrogenämie beiträgt.

Die Diagnose PCOS bedeutet für eine Frau ein erhöhtes Risiko von Unfruchtbarkeit (Azziz et al., 2009). PCOS ist die häufigste Ursache von Unfruchtbarkeit aufgrund von Anovulation (Homburg, 2003).

1.5.4.6 Medizinische Diagnostik und Behandlung

PCOS kann um den Zeitraum der Menarche erkannt werden, bei manchen Frauen können auch erst später im Leben die ersten Symptome auftreten (Bronstein et al., 2011). Zur Diagnostik gehören die körperliche Anamnese (mit Bewertung von Hirsutismus, Akne, Alopezie), die Ultraschalluntersuchung der Ovarien und die Hormonanalytik (Hahn & Janßen, 2010). Bevor die Diagnose PCOS gestellt wird, müssen differenzialdiagnostisch andere Störungen ausgeschlossen werden, welche mit einem Androgenüberschuss oder ähnlichen

Symptomen zusammenhängen können (u.a. androgenbildende Tumoren, Adrenogenitales Syndrom, Cushing-Syndrom) (Azziz et al., 2009; Hahn & Janßen, 2010).

Eine Kausaltherapie bzw. Heilung von PCOS ist nicht möglich, es liegen jedoch diverse Therapiemöglichkeiten zur Verbesserung einzelner Symptome und zur Vorbeugung von Folgeerkrankungen vor (Hahn & Janßen, 2010). Der Anteil biologisch aktiver Androgene kann beispielsweise durch antiandrogen wirksame Gestagene oder Androgen-Rezeptorblocker reduziert werden. Als Nebenwirkung einer solchen Therapie wurde bereits früh die negative Auswirkung auf die Libido betroffener Frauen beschrieben (siehe hierzu Appelt & Strauss, 1988). Antidiabetika wie Metformin werden in der Behandlung von PCOS eingesetzt, da auf diesem Weg eine Senkung des Androgenspiegels, eine Verbesserung der Fertilität sowie eine Senkung des Körpergewichts erreicht werden kann (Hahn & Janßen, 2010)

1.5.4.7 Prävalenz

Das polyzystische Ovarsyndrom (PCOS) ist bei Frauen im reproduktiven Alter eine der häufigsten endokrinologischen Erkrankungen. Abhängig von den angewandten Diagnosekriterien werden Prävalenzen von 5% bis hin zu 17,8% (Rotterdam-Kriterien) berichtet (Azziz et al., 2004; March et al., 2010).

1.5.5 Gemeinsamkeiten und Unterschiede der untersuchten Syndrome

Die drei Syndrome CAIS, MRKHS und PCOS wurden für diese Untersuchung ausgewählt, da sie einige entscheidende Ähnlichkeiten aufweisen, und sich gleichzeitig in zentralen Aspekten unterscheiden. So liegen bei allen drei untersuchten Diagnosen Veränderungen der weiblichen Geschlechtsmerkmale bzw. Geschlechtsentwicklung sowie eine Störung der Fertilität vor. Hinsichtlich Chromosomensatz, Hormonsituation und Entwicklung der inneren Geschlechtsorgane bestehen jedoch deutliche Unterschiede zwischen den drei Gruppen (Unterschiede und Gemeinsamkeiten zwischen den Syndromen sind in Tabelle 1 dargestellt). Der Gruppenvergleich soll vor diesem Hintergrund Hinweise auf diagnosespezifische Besonderheiten liefern (siehe hierzu auch Abschnitt 3).

CAIS und MRKHS treten bei Personen mit unauffällig weiblichem Erscheinungsbild auf, bei denen „auf den ersten Blick“ das Vorliegen der Syndrome nicht erkennbar ist. Bei CAIS stellt zwar die fehlende bzw. schwach ausgeprägte Körperbehaarung eine äußerliche Besonderheit dar, diese dürfte jedoch insbesondere bei dem heute vorherrschenden Ideal der Haarlosigkeit

bei Frauen nur selten auffallen. Das äußere Erscheinungsbild von Frauen mit PCOS ist eher heterogen, bei einigen Betroffenen treten zum Teil deutliche Zeichen einer „Vermännlichung“ (z.B. verstärkte Körperbehaarung) oder Übergewicht auf, bei anderen sind keinerlei Auffälligkeiten der äußeren Erscheinung sichtbar.

Neben gemeinsamen Merkmalen (wie die verkürzte Vagina und primäre Amenorrhö) unterscheiden sich CAIS und MRKHS deutlich hinsichtlich der hormonellen Situation. Bei Personen mit CAIS kommt es, trotz einer für Menschen mit einem XY-Karyotyp deutlich erhöhten Androgenproduktion, wegen der Insensitivität der Androgenrezeptoren zu dem weiblichen Erscheinungsbild. Frauen mit MRKHS haben bei funktionierenden Eierstöcken eine unauffällig weibliche Hormonproduktion und -wirkung. Insbesondere die Kenntnis des XY-Karyotyps kann bei Betroffenen mit CAIS die Bewertung des Syndroms und ihrer Situation entscheidend beeinflussen („*The fact that [...] from [a] genetic point of view I would be regarded as a man cast a shadow on my future*“, Zitat einer Betroffenen auf der Website einer Selbsthilfegruppe; Garrett & Kirkman, 2009).

Eigene Kinder sind für Personen mit CAIS nach heutigem Wissenstand nicht möglich. Für Frauen mit MRKHS ist der Kinderwunsch in einigen Ländern über Leihmutterschaft realisierbar, Frauen mit PCOS leiden unter einer Einschränkung ihrer Fruchtbarkeit, eine Schwangerschaft ist prinzipiell möglich.

Zu beachten ist auch, dass die Prävalenzen der Syndrome sich sehr unterscheiden. CAIS und MRKHS werden zu den seltenen Erkrankungen gezählt, PCOS ist relativ weit verbreitet.

Es liegen nur vereinzelte Arbeiten vor, in denen Vergleiche zwischen den drei Diagnosegruppen CAIS, MRKHS und PCOS durchgeführt wurden.

In früheren Studien wurden Patientinnen mit CAIS und MRKHS zum Teil als eine homogene Gruppe betrachtet. Lewis und Money fanden in ihren Untersuchungen weder Unterschiede zwischen den beiden Diagnosegruppen CAIS und MRKHS, noch im Vergleich zu anderen Frauen („*as women, they were unremarkable and not distinguishable from ordinary women anywhere*“; Lewis & Money, 1983; siehe auch Lewis & Money, 1986). Money et al. (1984) setzten in ihrer Studie Personen mit CAIS und MRKHS als eine Kontrollgruppe ein. In aktuelleren Arbeiten zu medizinischen und psychosomatischen Aspekten wurden die beiden Diagnosen teilweise als eine gemeinsame Gruppe ausgewertet (Allen et al., 2010; Liao et al., 2006). Unterschiede zwischen den Diagnosegruppen CAIS und MRKHS wurden bislang kaum systematisch untersucht.

Nur vereinzelte Arbeiten betrachten Frauen mit PCOS als Vergleichsgruppe zu Personen mit CAIS oder MRKHS. Laggari und Kollegen verglichen in ihren Studien Jugendliche mit MRKHS und PCOS (Laggari et al., 2009; Laggari et al., 2012).

Tab. 1: Übersicht über die untersuchten Syndrome CAIS, MRKHS und PCOS

	CAIS	MRKHS	PCOS
Karyotyp	46,XY	46,XX	46,XX
Hormonproduktion	„männliche“ Androgenproduktion, bei fehlender Wirkung an den Endorganen	unauffällig weiblich Ovarien sind funktionstüchtig	Endokrinologische Störung: Überproduktion von Androgenen
Äußere Geschlechtsorgane	unauffällig weiblich	unauffällig weiblich	unauffällig weiblich
Innere Geschlechtsorgane	Vagina endet blind; (oft) verkürzt innen liegende Hoden Uterusaplasie	Vagina endet blind; verkürzt Ovarien unauffällig Uterusaplasie	unauffällig weiblich (häufig) zystische Veränderung der Ovarien
Äußeres Erscheinungsbild	weiblich, gering ausgeprägte oder fehlende Achsel- und Schambehaarung	weiblich	(zum Teil) Hyperandrogenismus (Hirsutismus, Akne, Alopezie, Seborrhoe)
Menstruation	primäre Amenorrhoe	primäre Amenorrhoe	Amenorrhoe/ Oligomenorrhoe
Fertilität	Infertilität	Infertilität (bei Ausschluss von Leihmutterschaft)	eingeschränkt
Häufige Behandlungsmaßnahmen	Herstellung einer Neovagina <i>Frühere Behandlungspraxis:</i> Gonadektomie, in der Folge Notwendigkeit einer Hormonersatztherapie	Herstellung einer Neovagina	Antiandrogene Antidiabetika
Prävalenz	1 in 20000 Geburten (entspricht 0,005%)	1 in 5000 weiblichen Geburten (entspricht 0,02%)	5% - 17,8%

2. Aktueller Stand der Forschung

Im Folgenden wird der aktuelle Stand der Forschung zu den in Kapitel 1 vorgestellten Themenbereichen bei den drei Syndromen komplette Androgenresistenz (CAIS), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS) und polyzystisches Ovarsyndrom (PCOS) dargestellt.

2.1 Ergebnisse zu Aspekten von Coping

2.1.1 Allgemeine Ergebnisse zu Coping bei CAIS, MRKHS und PCOS

Alderson und Kollegen (2004) beschrieben in ihrer qualitativen Studie zu Frauen mit Androgenresistenz unter dem Themenkomplex der Anpassung („*adaptation*“) auch Aspekte von Coping. Die Anpassung an mit der Diagnose verbundene Belastungen wurde beeinflusst durch die medizinische Versorgung und Betreuung, durch Erfahrungen mit Betroffenenengruppen und dadurch, wie mit anderen Menschen über die Diagnose gesprochen wurde. Praktische und emotionale Unterstützung erhielten die Befragten eher von Familie und Freunden als von Seiten des Gesundheitswesens. Als Copingprozesse im engeren Sinn beschrieben die Studienteilnehmerinnen verschiedene Strategien, um mit der Diagnose umzugehen und diese in ihr Selbstbild zu integrieren. Einige suchten aktiv nach der Bedeutung der Diagnose und forschten in ihrer Familiengeschichte nach weiteren möglichen Betroffenen, andere betonten persönliche Stärken und die Tatsache, dass die Diagnose nicht ihre Persönlichkeit verändert hatte. Eine Betroffene erklärte, dass ihre Offenheit und Bereitschaft, über Probleme zu sprechen, ihr geholfen hatte, ohne weitere Psychotherapie zurecht zu kommen. Insgesamt beschrieben die Autoren Coping bei Frauen mit Androgenresistenz als einen Prozess zur Entwicklung einer Akzeptanz der Diagnose, in dessen Verlauf wiederholt Ambivalenz und Verwirrung erlebt werden können (Alderson et al., 2004).

Schweizer et al. (2009) unterschieden in ihrer Arbeit zu Personen mit 46,XY-DSD mit einer Störung der Androgenbiosynthese Coping bezüglich der Bereiche Diagnose („*coping with the condition*“), chirurgische Behandlungsmaßnahmen und Hormonersatztherapie. Allerdings gehörten zu dieser Stichprobe keine Personen mit CAIS.

Langer und Kollegen (1990) befragten in halbstandardisierten Interviews elf Frauen mit MRKHS zu ihrem Coping mit der Diagnose und der Behandlung. Coping mit der Diagnose wurde beurteilt in Bezug auf Verleugnung vs. Akzeptanz sowie die vorherrschenden Abwehrmechanismen. Die Studienteilnehmerinnen beschrieben verschiedene Copingmechanismen, vier (von elf) erreichten eine gute Integration der Diagnose, bei vier weiteren lag eine Mischung aus Verleugnung und Akzeptanz vor, drei verleugneten die Diagnose massiv und fühlten sich krank. Morgan und Quint (2006) führten an, dass die sexuelle Funktionsfähigkeit von Patientinnen mit Vaginalagenesie eher mit deren Copingfähigkeiten und psychischen Reaktionen zusammenhing als mit physiologischen Behandlungsergebnissen. Sie vermuteten weiterhin, dass sich Coping sowie das Funktionsniveau im Lauf der Zeit verbessern. Als positive Copingstrategie beschrieben sie die Anpassung der Lebensziele (z.B. Akzeptanz von Alternativen wie Adoption oder Leihmutterschaft statt Schwangerschaft). In der von Härtl und Kollegen (2005) skizzierten verhaltensmedizinischen Behandlung einer Patientin mit MRKHS waren Angst- und Stressbewältigungstechniken (Coping) wichtige Behandlungsstrategien, um die Verarbeitung der Diagnose und eine Reduktion depressiver Symptomatik zu erreichen.

Benson et al. (2010) untersuchten den Zusammenhang von Copingstrategien, psychopathologischer Symptomatik (Angst und Depression) und Lebensqualität bei 448 Frauen mit PCOS. Die befragten Frauen berichteten mehr passive Copingstrategien (im Vergleich zu Normdaten, gemessen mit dem Freiburger Fragebogen zur Krankheitsverarbeitung). Gleichzeitig hing in der Stichprobe passives Coping mit erhöhten Angst- und Depressionswerten zusammen sowie mit einer reduzierten Lebensqualität. Für aktive Copingstrategien zeigten sich keine Zusammenhänge mit diesen Variablen. Die Autoren schlussfolgerten, dass passives Coping bei Frauen mit PCOS eine maladaptive Strategie darstellen könnte, die mit vermehrten psychischen Symptomen und beeinträchtigter Lebensqualität einhergehen kann. Die Erfassung von Copingstrategien bei Patientinnen mit PCOS kann dazu beitragen, diejenigen Personen mit einem erhöhten Risiko für eine Beeinträchtigung der psychischen Gesundheit zu identifizieren (Benson et al., 2010). Snyder (2006) befragte in ihrer qualitativen Arbeit zwölf Frauen zu ihrem Umgang mit PCOS. Als wichtige Erfahrung arbeitete sie unter anderem das Erlangen von Kontrolle („gaining control“), das Überwinden von Schuldgefühlen („letting go of guilt“) und den Umgang mit dem Syndrom („dealing with it“) heraus. Ausführliche Informationen über die Diagnose und

die damit einhergehenden Symptome halfen den betroffenen Frauen, ein Gefühl von Kontrolle zu entwickeln und sich weniger schuldig zu fühlen (Snyder, 2006).

Kraaij und Kollegen erfassten in ihren Arbeiten Copingstrategien bei definitiv unfruchtbaren Personen (Kraaij et al., 2008; Kraaij et al., 2009). Nach einem Zeitraum von zwei Jahren (zwischen Erstbefragung und Follow-up) wurden von 99 Befragten weniger depressive Symptome berichtet, außerdem wurden zum Zeitpunkt der Nachuntersuchung weniger kognitive Copingstrategien eingesetzt (erfasst mit dem Cognitive Emotion Regulation Questionnaire). Im Einzelnen hingen die Copingstrategien Selbstbeschuldigung, Rumination (intensive gedankliche Beschäftigung) und Katastrophisierung positiv mit depressiven Symptomen zusammen. Die Strategie der positiven Neubewertung hing negativ mit Depressivität zusammen. Insbesondere Katastrophisierung (d.h. die Betonung, wie schrecklich die ungewollte Kinderlosigkeit ist) schien mit einem Fortbestehen der depressiven Symptome einher zu gehen (Kraaij et al., 2008). Aufbauend auf ihrer ersten Arbeit untersuchten Kraaij et al. (2009) auch Verhaltensstrategien und die Anpassung von Zielen (goal adjustment) bei 83 definitiv unfruchtbaren Personen (Teilnehmer der Studie Kraaij et al., 2008). Aktives Coping, Nutzung sozialer Unterstützung und das Verfolgen neuer Ziele (anstatt des Festhaltens an dem unerreichbaren Ziel eigener Kinder) hingen mit positivem Affekt zusammen. Insgesamt ließen sich positiver und negativer Affekt am besten durch die eingesetzten kognitiven Copingstrategien vorhersagen. An zweiter Stelle stand die Fähigkeit, sich von dem Ziel zu lösen, eigene Kinder zu bekommen. Die Autoren schlossen daraus, dass kognitive Copingstrategien und die Anpassung von Zielen im Fokus von Behandlungsprogrammen für definitive unfruchtbare Menschen stehen sollten (Kraaij et al., 2009).

2.1.2 Diagnosestellung

2.1.2.1 Zeitpunkt der Diagnosestellung

Bei CAIS, MRKHS und PCOS erfolgt die Diagnosestellung häufig in der Pubertät. Einige Autoren vermuteten, dass ein späterer Zeitpunkt der Diagnosestellung bei MRKHS zu einem besseren Umgang mit der Krankheit führt, da sich in diesen Fällen bereits eine hinreichend stabile Identität entwickeln konnte (Langer et al., 1990). Im Gegensatz dazu wurde auch für eine möglichst frühe Diagnosestellung plädiert mit der Begründung, dass so eine bessere Akzeptanz und ein realistischer Umgang mit der Diagnose für die Patientin und ihre Familie

ermöglicht werden könnte (Kaplan, 1968). Vor dem Hintergrund der Theorie zu Unsicherheit bei Erkrankungen von Mishel und Clayton (2008, vgl. Abschnitt 1.1.1) wäre ebenfalls eine frühe Diagnosestellung zu befürworten, um Verunsicherungen durch das frühe Feststellen von Besonderheiten in der Entwicklung reduzieren zu können (zum Beispiel, wenn betroffene Mädchen selbst bemerken, dass ihre Vagina verkürzt ist). Gerade bei CAIS kann das Alter bei Diagnosestellung stark variieren (z.B. 0 bis 22 Jahre in der Stichprobe von Johannsen et al., 2006), mittlerweile ist in Einzelfällen sogar eine pränatale Bestimmung der Diagnose beschrieben worden (Bianca et al., 2009; Bonilla-Musoles et al., 2006). Eine qualitative Studie betonte die Bedeutung des Zeitpunkts der Diagnosemitteilung bei CAIS (Alderson et al., 2004). Die Auswirkung unterschied sich hier zwischen den Befragten, einige beschrieben die Diagnosestellung in der Pubertät als besonders schwierig, andere erlebten diesen Zeitpunkt als günstig. In einer Studie zu PCOS wurde vermutet, dass dieses Syndrom früher als bisher angenommen schon bei Mädchen vor Beginn der Pubertät auftreten kann (Bronstein et al., 2011). In solchen Fällen, die bei Mädchen vor dem erstmaligen Auftreten der Regelblutung beschrieben wurden, kann sich PCOS allein durch Hyperandrogenismus zeigen, was bei den Betroffenen eine große Verunsicherung auslösen könnte.

Auch nach der Diagnosestellung kann die Unsicherheit bezüglich der eigenen Diagnose ein wichtiges Thema bleiben. Wisniewski und Kollegen beschrieben in ihren Untersuchungen von 14 Personen mit CAIS, dass die Mehrheit der Befragten (57%) nur unzureichend über die Diagnose informiert war, 36% waren mit ihrem Wissen über ihre Diagnose unzufrieden (Wisniewski et al., 2000; Wisniewski & Migeon, 2002). Snyder (2006) berichtete in ihrer qualitativen Studie, dass sich die befragten Frauen mit PCOS zum Großteil nicht ausreichend über ihre Diagnose informiert gefühlt hatten. Die bestehende Verunsicherung aufgrund des Syndroms wurde von ihnen als sehr frustrierend erlebt (Snyder, 2006).

2.1.2.2 Mitteilung der Diagnose

Slijper und Kollegen (2000) beschrieben als direkte Reaktion auf die Mitteilung der Diagnose CAIS Gefühle von Erschütterung, Trauer, Ärger und Scham bei den Betroffenen. Diamond und Watson (2004) berichteten von Niedergeschlagenheit, Verleugnung und Erschütterung. Bei der Mitteilung einer CAIS-Diagnose spielt die Information über den XY-Karyotyp eine zentrale Rolle für die Bewertung des Syndroms und der eigenen Situation. Die Tatsache, „genetisch männlich“ zu sein, kann das bisherige Selbstbild erschüttern und mit großer Verunsicherung einhergehen (Anonymous, 1994; Garrett & Kirkman, 2009). Personen mit CAIS beschrieben Schwierigkeiten und Niedergeschlagenheit bei der Bewältigung der

Tatsache, dass sie mit XY-Chromosomen und Hoden geboren wurden (Diamond & Watson, 2004). Die Nichtübereinstimmung von Genotyp und Phänotyp war laut der Befragung von Slijper et al. (2000) für die Mehrheit der erwachsenen Personen mit CAIS (9 von 10 Befragten) kaum zu akzeptieren („*acceptance [...] was poor*“). In ihrer qualitativen Studie wiesen Alderson et al. (2004) darauf hin, dass die Art der erstmaligen Diagnosemitteilung auf Betroffene einen bleibenden Eindruck machte und beeinflusste, wie sie selbst über ihre Diagnose sprachen. Einzelne Betroffene hätten es sich gewünscht, nach und nach schrittweise über die einzelnen Aspekte der Diagnose informiert zu werden. Andere sprachen sich im Gegensatz dazu für eine direkte und vollständige Mitteilung der Diagnose aus, da sonst unnötige Sorgen und Befürchtungen entstehen würden (Alderson et al., 2004).

Wie vor dem Hintergrund der gemeinsamen diagnostischen Merkmale (Infertilität, Uterus- und Vaginalaplasie) zu erwarten, wurden bei Frauen mit MRKHS zum Teil vergleichbare Reaktionen beschrieben. Hecker und McGuire (1977) fanden als Reaktion auf die Diagnosestellung bei Frauen mit MRKHS ein Zerschlagen des zuvor gefestigten Selbstbilds. Langer und Kollegen (1990) berichteten, dass die medizinische Untersuchung zur Feststellung der Diagnose MRKHS von acht befragten Mädchen als beschämend erlebt wurde, die Umstände der Diagnosestellung (Verwunderung oder Neugier des Arztes) führten zu Anspannung und dem Gefühl, ein „Freak“ zu sein. In der Interviewstudie von Loeser et al. (2002) beschrieben sieben von acht Teilnehmerinnen mit MRKHS als Reaktion auf die Diagnose Gefühle von Verzweiflung, nicht wahrhaben wollen, sowie Gefühle der Unvollständigkeit als Person und Frau. Ähnliche Ergebnisse berichteten auch Morgan und Quint (2006). In ihrer Untersuchung von sieben Frauen mit Vaginalagenesie wurden als häufigste emotionale Reaktionen auf die Diagnosemitteilung Verwirrung, Depression, Scham und Erschütterung genannt.

Im Zusammenhang mit der Mitteilung einer PCOS-Diagnose beschrieben betroffene Frauen in einer qualitativen Studie, sich am Boden zerstört zu fühlen („*it's just devastating*“; Snyder, 2006). Jones et al. (2011) führten halbstandardisierte Interviews bei 15 jungen Frauen mit PCOS durch (Alter: 17 – 21 Jahre). Die Befragten schilderten, bei der Diagnosemitteilung verschiedene, jedoch ausschließlich negative, Gefühle erlebt zu haben (Beunruhigung, Erschütterung, Unglauben, Verstörtheit, Panik). Viele Frauen erläuterten, dass ihre erste Reaktion auf die Diagnose beeinflusst war von ihrer Unsicherheit hinsichtlich der Bedeutung der Erkrankung (Jones et al., 2011). Im weiteren Verlauf beschrieben einige Frauen die Diagnosestellung als Erleichterung, da sie eine Erklärung für ihre Symptome lieferte und Behandlungsmöglichkeiten eröffnete (Jones et al., 2011; Snyder, 2006).

2.1.3 Soziale Aspekte

2.1.3.1 Kontakt zu anderen Betroffenen bei CAIS, MRKHS und PCOS

Für Menschen mit CAIS, MRKHS und PCOS existieren im deutschsprachigen Raum einige Selbsthilfegruppen⁸, sowie verschiedene Internetplattformen, über die in Foren ein Austausch mit anderen Betroffenen stattfinden kann⁹.

Als zwei zentrale Funktionen einer Selbsthilfegruppe beschrieb eine qualitative Untersuchung am Beispiel von PCOS die soziale/emotionale Unterstützung und die Vermittlung von Informationen (Percy et al., 2009). Die Inhaltsanalyse der Website einer Selbsthilfegruppe für Androgenresistenz in Australien betonte ebenfalls die Bedeutung der Gruppe für die Vermittlung von Information (Garrett & Kirkman, 2009). Die Teilnahme an einer Selbsthilfegruppe kann zu einem anderen Umgang mit der eigenen Erkrankung führen (Jauca et al., 2010) oder auch mit der Veränderung konkreter gesundheitsrelevanter Verhaltensweisen (z.B. Ernährung) zusammenhängen (Percy et al., 2009).

In ihrer qualitativen Studie beschrieben Alderson et al. (2004) die Erfahrungen von Personen mit Androgenresistenz (CAIS und PAIS) in einer Selbsthilfegruppe (Androgen Insensitivity Syndrome Support Group-United Kingdom AISSG-UK). Viele erlebten die Selbsthilfegruppe als ermutigend und aufbauend und schätzten die Möglichkeit, offen über ihre Diagnose sprechen zu können. Teilnehmer beschrieben, bei den Gruppentreffen intensive Gefühle zu erleben („I [...] burst into tears“). Für einige waren diese Erfahrungen wertvoll, da sie in dieser Form außerhalb der Gruppe nicht möglich waren. Andere erlebten die Gespräche in der Gruppe als eher schmerzhaft und schwierig oder hatten den Eindruck, nicht offen sprechen zu können, um andere Betroffene nicht zu verletzen. In Übereinstimmung damit beschrieb die Mehrheit der Befragten die Mitgliedschaft in der Selbsthilfegruppe als emotional anstrengend (Alderson et al., 2004). Dementsprechend empfanden nicht alle Personen den Kontakt zu Selbsthilfegruppen als hilfreich, manche lehnten ihn auch von vornherein ab (Garrett & Kirkman, 2009; Kirkman, 2001)

Für Personen mit CAIS und PCOS wurde beschrieben, dass sich ein mit der Diagnose verbundenes Erleben von Andersartigkeit oder Isolation im Kontakt zu anderen Betroffenen reduzieren kann (Garrett & Kirkman, 2009; Percy et al., 2009). Dies verdeutlicht eine weitere

⁸ u.a. CAIS: Selbsthilfegruppe XY-Frauen; MRKHS: Selbsthilfegruppen an der Medizinischen Hochschule Hannover, an der Uni-Frauenklinik Tübingen und an der Uni-Frauenklinik Erlangen; PCOS: bundesweite Selbsthilfegruppen (u.a. Hamburg, Essen, München, Freiburg)

⁹ u.a. CAIS: www.xy-frauen.de; MRKHS: www.neovagina.de, www.mrkhs-syndrom.de, www.mrkhs-forum.de; PCOS: pcos-selbsthilfe.org

negative Konsequenz des in der Vergangenheit empfohlenen Verschweigens der Diagnose CAIS (vgl. Abschnitt 1.5.2.6). Werden Menschen nicht (oder nicht vollständig) über ihre Diagnose aufgeklärt, wird ihnen dadurch die Möglichkeit genommen, mit anderen Betroffenen in Kontakt zu treten und eventuell derartige positive Erfahrungen zu machen.

Zum Erleben des Kontakts zu anderen Betroffenen bei Frauen mit MRKHS lagen uns keine vergleichbaren Studien vor. Ergebnisse eines interdisziplinären Patientinnentags (Rall et al., 2008) weisen jedoch darauf hin, dass Frauen mit MRKHS den Austausch mit anderen Betroffenen ebenfalls als positiv bewerten.

2.1.3.2 Weitere Ergebnisse zu einzelnen sozialen und kulturellen Aspekten

Loeser und Kollegen (2002) betonten in ihrer Interviewstudie die Bedeutung der Beziehung von Patientinnen mit MRKHS zur Mutter. Sie empfahlen, die Mütter von Patientinnen mit MRKHS von Beginn der Diagnosestellung an mit einzubeziehen, da die günstigsten Verläufe bei einer stabilen Mutter-Tochter-Beziehung beobachtet wurden. In diesen Fällen konnten die Patientinnen am besten mit der Situation umgehen (Coping). Es traten im Zusammenhang mit der Operation und Nachbehandlung weniger Komplikationen auf, die Patientinnen konnten die Situation besser verarbeiten und auch mit dem Problem der Kinderlosigkeit besser umgehen als Patientinnen, welche von ihren Müttern nicht in angemessener Weise unterstützt worden waren.

Eine indische Studie wies darauf hin, dass aufgrund fehlender sozialer Unterstützungssysteme, medizinischer Versorgung und mangelndem Wissen über anatomische Besonderheiten die Diagnose MRKHS für Betroffene und deren Familien in Indien eine Katastrophe darstellt (Kapoor et al., 2006). Del Rossi und Kollegen (2003) untersuchten 20 Frauen mit MRKHS in Bangladesch und beschrieben, dass Betroffene sich in der dortigen Gesellschaft erst im Zusammenhang mit den Hochzeitsvorbereitungen oder nach der Hochzeit mit dem Ausbleiben ihrer Menstruation auseinandersetzten. Die Diagnose MRKHS kann eine äußerst ungünstige Zukunftsperspektive bedeuten, betroffene Frauen sind „ungeeignet“ als Ehefrauen und werden auch von ihrer Herkunftsfamilie nicht mehr unterstützt. Nach operativer Herstellung einer Neovagina wurden die befragten Frauen jedoch unerwarteterweise gut von ihren Familien und dem sozialen Umfeld Familienleben akzeptiert („*unexpected normal family and social acceptance*“), fünf Frauen (von 20) hatten Kinder adoptiert.

2.2 Erleben von Weiblichkeit bei CAIS, MRKHS und PCOS

Im Sinne des zuvor beschriebenen Modells von Spence (vgl. Abschnitt 1.2.1) stellen Diagnosen wie CAIS, MRKHS und PCOS Belastungen dar, welche zu Selbstzweifeln in Bezug auf die eigene Weiblichkeit führen können.

Bei Personen mit CAIS wurde in der Literatur häufig von einer unauffällig weiblichen Geschlechtsidentität ausgegangen (Mazur, 2005; Zucker, 1999), für eine Übersicht siehe auch Brunner et al. (2012). Hines et al. (2003) schlussfolgerten aus ihrer Untersuchung von 22 Personen mit CAIS, dass die psychische Entwicklung bei CAIS typisch weiblich abzulaufen scheint. Es finden sich jedoch auch Beschreibungen von Personen mit CAIS, die die Weiblichkeit ihres Körpers in Frage stellen (zwei von 14 Befragten (14%) in einer Studie von Wisniewski et al., 2000) oder sich in ihrer Weiblichkeit beeinträchtigt fühlen (Alderson et al., 2004). In der Hamburger Studie zur Intersexualität wurden drei Personen mit CAIS beschrieben, die sich als eher nicht oder gar nicht weiblich empfanden, zwei Personen erlebten sich als mittelmäßig männlich (bei insgesamt 13 Befragten) (Brunner et al., 2012).

Für MRKHS wurden in der Literatur ebenfalls Fälle beschrieben, bei denen ein verändertes Erleben der eigenen Weiblichkeit vorlag. Einige Frauen mit MRKHS nahmen sich nach der Diagnosestellung als unvollständig bzw. nicht als „richtige Frau“ wahr (Heller-Boersma et al., 2009b; Holt & Slade, 2003). Bereiche, die bisher selbstverständlich zu ihrem Selbstbild als Frau gehörten, wie Wissen über den eigenen Körper und Familienplanung, wurden durch die Diagnose in Frage gestellt.

Frauen mit PCOS schilderten in einer Interviewstudie (N = 30) ähnliche Eindrücke, auch sie erlebten sich als unweiblich bzw. nicht als „richtige Frau“ oder berichteten von der Schwierigkeit, sich mit männlichen Merkmalen, beispielsweise Gesichtsbehaarung, weiblich zu fühlen (Kitzinger & Willmott, 2002). Einzelne Betroffene äußerten, dass insbesondere die vermehrte Körperbehaarung (Hirsutismus) dazu führte, dass sie sich weniger weiblich und weniger als Frau fühlten (Snyder, 2006). Kitzinger und Willmott (2002) bezeichneten PCOS in ihrer Publikation dementsprechend als „Dieb der Weiblichkeit“ („*Thief of Womanhood*“). Kowalczyk und Kollegen (2012) schlussfolgerten in ihrer Arbeit, dass bei Frauen mit PCOS Probleme in der Identifikation mit dem weiblichen Geschlechtsbild und der weiblichen Geschlechtsrolle vorliegen. Allerdings ist bei dieser Studie zu beachten, dass die Autoren andere Definitionen zentraler Begriffe (Geschlecht, Weiblichkeit) verwenden und von einem zweidimensionalen Geschlechtermodell ausgehen.

Bei der Gegenüberstellung der drei Diagnosen besteht insofern ein qualitativer Unterschied, als dass bei MRKHS eine Beeinträchtigung des Erlebens der eigenen Weiblichkeit beschrieben wurde, bei CAIS und PCOS darüber hinaus jedoch einzelne Merkmale vorliegen, welche zusätzlich zu einem verstärkten Erleben von Männlichkeit führen können (XY-Karyotyp, Hirsutismus).

2.2.1 Verändertes Erleben von Weiblichkeit: Aspekte von Coping

Diamond und Watson (2004) untersuchten 39 Personen mit CAIS unter anderem hinsichtlich ihrer Geschlechtsidentität und ihrem Erleben von sich selbst als Frauen. Alle Befragten lebten und identifizierten sich als Frauen. 56% gaben an, zumindest zeitweise daran arbeiten zu müssen, eine Frau zu sein („*work at being a woman*“). Dies beinhaltete unter anderem Aspekte der äußeren Erscheinung (betont weiblicher Kleidungsstil, Make-up, Frisur) oder die Veränderung bestimmter Verhaltensweisen (Auswahl anderer Kleidungsstücke). Diese Verhaltensweisen können im Sinne des Modells von Spence als Strategien zur Aufrechterhaltung des Gefühls der eigenen Weiblichkeit verstanden werden.

Heller-Boersma und Kollegen (2009b) untersuchten, wie junge Frauen auf die Diagnose von MRKHS reagierten. Sie beschrieben bei einigen Frauen dysfunktionale Strategien, die dem Modell von Spence entsprechen, wie die Betonung eines perfekten weiblichen Äußeren als Reaktion auf die Überzeugung, als Frau unzureichend zu sein (Daten von Teilnehmerinnen einer Therapiegruppe zum Thema MRKHS, N = 19). Loeser et al. (2002) berichteten in ihrer Interviewstudie von einer Patientin, die durch ein betont aufreizendes modisches Äußeres versuchte, Insuffizienzgefühle als Frau zu kompensieren.

Diese Schilderungen deuten darauf hin, dass die Diagnosen CAIS, MRKHS und PCOS mit einer Umbewertung der eigenen Weiblichkeit im Sinne von Spence (1984) einhergehen können. Systematische Studien, ob und wie derartige Zusammenhänge bestehen, liegen uns jedoch nicht vor.

2.3 Lebensqualität und psychische Belastung bei CAIS, MRKHS und PCOS

Zu Lebensqualität und psychischer Belastung bei CAIS wurden in der Literatur unterschiedliche und zum Teil widersprüchliche Ergebnisse berichtet. Hines und Kollegen (2003) fanden keinen Unterschied beim Vergleich der Lebensqualität von Menschen mit CAIS mit einer Kontrollstichprobe. Eine andere Untersuchung berichtete bei Menschen mit

CAIS sogar bessere Werte für Lebensqualität und psychische Belastung (Johannsen et al., 2006). Im Gegensatz dazu stehen Beschreibungen von psychischen Störungen bei Personen mit CAIS (Slijper et al., 1998). In der Hamburger Studie zu Intersexualität wurden ebenfalls klinisch auffällige Werte hinsichtlich der psychischen Belastung bei 4 von 5 Personen mit CAIS gefunden (gemessen mit dem Brief Symptom Inventory) (Brinkmann et al., 2007; Schützmann et al., 2009). Insgesamt liegen bisher nur wenige Studien zu diesem Thema vor. In einigen Arbeiten wurden größere Stichproben von Personen mit DSD untersucht, Fälle mit CAIS wurden bei der Auswertung in die Gesamtgruppe eingeschlossen und nicht getrennt betrachtet (u.a. Warne et al., 2005; Zhu et al., 2012). Aufgrund der Heterogenität der einzelnen Diagnosen aus dem Bereich DSD können solche Ergebnisse jedoch nicht ohne Weiteres auf die Gruppe der Individuen mit CAIS übertragen werden.

Für Frauen mit MRKHS liegen nur wenige systematische Daten zu Lebensqualität und psychischem Befinden vor. Vergleichbar mit der Studienlage zu CAIS sind die berichteten Ergebnisse uneinheitlich. Kaloo et al. (2002) erfassten über ein standardisiertes Instrument (Sintonen 15D) die gesundheitsbezogene Lebensqualität und fanden beim allgemeinen Wohlbefinden keinen Unterschied zwischen betroffenen Frauen und der Normalbevölkerung. Mit demselben Instrument untersuchten auch Keckstein und Kollegen (2008) ihre Stichprobe und fanden ebenfalls Werte im Durchschnittsbereich. Liao et al. (2011) berichteten bei 58 Frauen mit MRKHS im Vergleich mit Normdaten bessere Werte für die physische Gesundheit (physical health), und schlechtere Werte für die psychische Gesundheit (mental health), Ängste lagen vermehrt vor, Depressionswerte waren jedoch nicht erhöht. Morgan und Quint (2006) beschrieben durchschnittliche Ergebnisse für die psychische Gesundheit (mental health) bei MRKHS (gemessen mit dem Brief Symptom Inventory). Im Gegensatz dazu berichteten Heller-Boersma et al. (2009a), dass die Verarbeitung der Diagnose MRKHS einen schwierigen und traumatischen Prozess darstellen kann. Die Autoren fanden in ihrer Stichprobe erhöhte Werte bei der psychischen Belastung (Befragung im Mittel 9,6 Jahre nach Diagnose). In weiteren Studien wurde eine größere Wahrscheinlichkeit für erhöhte Angst-Werte bei MRKHS berichtet sowie Anzeichen für Depressivität (Laggari et al., 2009; Laggari et al., 2012). Langer et al. (1990) fanden ebenfalls bei vier von elf befragten Frauen mit MRKHS Anzeichen mittlerer bis schwerer Depressivität und bei sieben von elf Frauen niedrige bis ausreichende Ergebnisse für den Selbstwert.

Einige Studien brachten sowohl die psychische Belastung als auch soziale Aspekte mit der Herstellung einer Neovagina in Verbindung. Alessandrescu et al. (1996) vermuteten, dass nur

mit einer Neovagina und der Möglichkeit zu vaginalem Geschlechtsverkehr eine soziale Integration und das Erleben als Frau möglich seien. Botsis et al. (2005) argumentierten, dass durch die Herstellung einer funktionsfähigen Neovagina Frauen ein „normales“ Sozial- und Sexualleben ermöglicht wird. Ähnliche Zusammenhänge werden auch in anderen Studien zur Bewertung von Operationsergebnissen beschrieben (Creatsas et al., 2001; Del Rossi et al., 2003). Eine ältere Studie von Hecker und McGuire (1977) betonte im Gegensatz dazu, dass im Verlauf soziale, familiäre und psychische Faktoren weit wichtiger als anatomische Ergebnisse seien. Langer et al. (1990) schlussfolgerten ebenfalls, dass eine Operation nicht die Lösung sämtlicher mit der Diagnose verbundener Probleme darstellt.

Daten zum Vergleich von Frauen vor und nach einer Neovagina-Operation liegen nur sehr wenige vor. Klingele et al. (2003) fanden in ihrer Stichprobe von 86 Frauen mit MRKHS bei der Mehrheit nach einer Operation ein verbessertes Selbstbild (55%) und eine bessere Lebensqualität als vor der Operation (79%). Möbus et al. (1993) berichteten ebenfalls von einer Zunahme des Selbstwertgefühls nach einer Operation. In einer nachfolgenden Studie wurde gefolgert, dass eine erfolgreiche Operation zu einer Wiederherstellung des weiblichen Selbstbewusstseins und Selbstwerts führte (Möbus et al., 1996).

Zwei Studien konnten zeigen, dass eine psychotherapeutische Begleitung Betroffener zu einer signifikanten Verringerung der psychischen Belastung führte (Heller-Boersma et al., 2007; Weijenborg & ter Kuile, 2000). Die Falldarstellung einer verhaltensmedizinischen Behandlung einer Patientin mit MRKHS illustrierte ebenfalls die Möglichkeit positiver Veränderungen durch eine therapeutische Begleitung (Härtl et al., 2005).

Zu PCOS liegt eine Vielzahl an Studien vor, neben medizinischen Themen (u.a. endokrinologischer Hintergrund, hormonelle Prozesse, Genetik, Stoffwechsel und Behandlungsmaßnahmen) wurden auch Lebensqualität und psychische Belastung in zahlreichen Einzelstudien und Meta-Analysen betrachtet. Die Ergebnisse zu PCOS erscheinen dabei einheitlicher als die oben aufgeführten Studienlagen bei CAIS und MRKHS.

Untersuchungen zu Lebensqualität und psychischer Gesundheit von Frauen mit PCOS zeigten wiederholt eine Einschränkung der Lebensqualität (unter anderem Coffey et al., 2006; Hahn et al., 2005; Tan et al., 2008) sowie eine erhöhte Depressivität (unter anderem Barnard et al., 2007; Elsenbruch et al., 2003), siehe hierzu auch die Übersichtsarbeiten von Jones et al., (2008) und Himelein und Thatcher (2006). Trotz der Unterschiede in den angewendeten Diagnosekriterien zur Feststellung von PCOS und verschiedener Messinstrumente konnte über mehrere Studien hinweg das Vorliegen depressiver Symptome bei Frauen mit PCOS

gezeigt werden (Himelein & Thatcher, 2006). In ihrer Meta-Analyse fanden Veltman-Verhulst und Kollegen (2012) in 28 Studien übereinstimmende Ergebnisse hinsichtlich einer erhöhten psychischen Belastung bei PCOS. Eine weitere Meta-Analyse zeigte ebenfalls erhöhte Werte für Depression und Ängstlichkeit bei PCOS im Vergleich zu Kontrollpersonen (Barry et al., 2011). Eine neuere qualitative Interviewstudie beschrieb auch bei jungen Frauen mit PCOS einen negativen Einfluss des Syndroms auf die gesundheitsbezogene Lebensqualität (health-related quality of life) (Jones et al., 2011).

3. Die Studie „Androgene, Lebensqualität und Weiblichkeit: Ein Vergleich von Frauen mit kompletter Androgeninsensitivität (bei 46, XY Chromosomensatz), Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom, und Frauen mit einem Polyzystischen Ovar Syndrom“

3.1 Hintergrund und Fragestellung

Die vorliegende Dissertation wurde als eigenständige Forschungsarbeit im Rahmen des oben genannten Forschungsprojekts angefertigt. Das Projekt unter Leitung von Prof. Dr. Hertha Richter-Appelt wurde von der Else Kröner-Fresenius-Stiftung gefördert und von 2008 bis Ende 2012 am Institut für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf durchgeführt. Es handelte sich hierbei um eine Folgestudie der Hamburger Studie zur Intersexualität (Schweizer & Richter-Appelt, 2012). Die Durchführung des Forschungsprojekts wurde von der zuständigen Ethik-Kommission (Ethik-Kommission der Ärztekammer Hamburg) geprüft und befürwortet.

Die Studie hatte zum Ziel, Frauen mit verschiedenen Formen der Infertilität bezüglich Lebensqualität, psychischer Belastung, Sexualität und Erleben von Weiblichkeit zu vergleichen. Weitere inhaltliche Schwerpunkte waren die Auseinandersetzung mit Unfruchtbarkeit und Kinderlosigkeit sowie das Körpererleben und die Körperzufriedenheit. Um diagnosespezifische Besonderheiten bei Personen mit Veränderungen in der somatosexuellen Entwicklung und in der Androgenwirkung untersuchen zu können, wurden die drei Diagnosegruppen CAIS, MRKHS und PCOS in die Studie aufgenommen (zur Beschreibung der einzelnen Syndrome siehe Abschnitt 1.5).

3.2 Material und Methoden

In Anlehnung an die Hamburger Studie zur Intersexualität (Schweizer & Richter-Appelt, 2012) wurden neben quantitativen auch qualitative Methoden für die Datenerhebung eingesetzt. Es wurde ein umfangreicher Fragebogen entwickelt, in welchem standardisierte und selbstentwickelte Instrumente durch offene Fragen ergänzt wurden. Der Fragebogen gliederte sich in die Bereiche

- A) Fragen zur eigenen Person
- B) Diagnose und Behandlung
- C) Lebensqualität und mögliche Beeinträchtigungen

D) Psychosexuelle Entwicklung

E) Weiblichkeit.

Zum Schluss jedes Abschnitts konnten von den Teilnehmenden Anmerkungen ergänzt werden.

3.2.1 Untersuchungsinstrumente

Der entwickelte Fragebogen enthielt unter anderem folgende standardisierte Untersuchungsinstrumente¹⁰:

- Brief Symptom Inventory, deutsche Version (BSI) (Franke, 2000)

Der Fragebogen erfasst anhand von 53 Items die individuelle psychische Belastung während der letzten Woche. Die Probanden stufen ihre Beeinträchtigung durch verschiedene Beschwerden auf einer 5-stufigen Likert-Skala ein (0 = überhaupt nicht; 1 = ein wenig; 2 = ziemlich; 3 = stark; 4 = sehr stark). Die Antworten werden zu neun Skalen zusammengefasst (Somatisierung, Zwanghaftigkeit, Unsicherheit im Sozialkontakt, Depressivität, Ängstlichkeit, Aggressivität/Feindseligkeit, phobische Angst, paranoides Denken, Psychotizismus). Außerdem wird ein Gesamtscore (GSI, Global Severity Index) gebildet, welcher die grundsätzliche psychische Belastung widerspiegelt. Der Kennwert PSDI (Positive Symptom Distress Index) misst die Intensität der Antworten und der PST (Positive Symptom Total) beschreibt die Anzahl der Symptome, bei denen eine Belastung vorliegt. Die Ergebniswerte werden mithilfe der im Manual aufgeführten Normwerte zu standardisierten T-Werten umgerechnet. Es liegen Normtabellen für Erwachsene vor (Normierungsstichprobe N = 600 deutsche Erwachsene), sowie getrennte Normwerte für Männer (N = 300) und Frauen (N = 300). Personen, welche im Gesamtscore oder in mindestens 2 Subskalen-T-Werte größer oder gleich 63 erreichen, werden als „klinische Fälle“ mit einer auffällig hohen psychischen Belastung eingestuft.

Die interne Konsistenz (Cronbachs α) der Skalen lag für die Normstichprobe zwischen $\alpha = 0,39$ (Skala phobische Angst) und $\alpha = 0,72$ (Skala Depressivität). Für den Gesamtscore GSI konnte eine hohe interne Konsistenz von $\alpha = 0,92$ erreicht werden (Franke, 2000).

¹⁰ Die Gesamtversion des Fragebogens enthielt über die hier aufgeführten Instrumente hinaus noch weitere Fragebögen. Im vorliegenden Text werden nur die Instrumente näher beschrieben, welche in den zur Dissertation eingereichten Publikationen ausgewertet wurden.

- Gesundheitsfragebogen für Patienten (PHQ-D) (Löwe et al., 2002)

Dieses Screeninginstrument für psychische Störungen orientiert sich an den diagnostischen Kriterien des DSM-IV. Hierbei muss berücksichtigt werden, dass die alleinige Anwendung eines Screeninginstruments keine vollständige Diagnostik auf Störungsebene erlaubt, sondern die Syndromebene beschreibt (Löwe et al., 2002). Der Fragebogen zur Selbstbeurteilung für Patienten setzt sich aus 16 Frageblöcken zusammen. Für das Major Depressive Syndrom, das Paniksyndrom sowie Bulimia nervosa werden sämtliche spezifischen Diagnosekriterien abgefragt („threshold disorders“). Für andere depressive Syndrome, andere Angstsyndrome, Alkoholsyndrom, somatoformes Syndrom sowie Binge-Eating Störung werden nur einige der erforderlichen Diagnosekriterien erfasst („subthreshold disorders“) (Gräfe et al., 2004). Ergänzend zu den Fragen zur Störungsdiagnostik werden Items zur psychosozialen Funktionsfähigkeit, zu aktuellen Stressoren und – für Frauen – zu Menstruation, Schwangerschaft und Geburt erhoben (Löwe et al., 2002).

- WHO-Instrument zur Erfassung von Lebensqualität, deutsche Kurzversion (WHOQOL-Bref) (Angermeyer et al., 2000)

Die deutschsprachige Kurzversion des WHO-Instruments zur Erfassung von Lebensqualität erfasst anhand von 26 Fragen die Lebensqualität in den Domänen „physisch“, „psychisch“, „soziale Beziehungen“, „Umwelt“, sowie einen Gesamtwert. Grundlage dieses Fragebogens ist die Definition von Lebensqualität als „die individuelle Wahrnehmung der eigenen Lebenssituation im Kontext der jeweiligen Kultur und des jeweiligen Wertesystems in Bezug auf die eigenen Ziele, Erwartungen, Beurteilungsmaßstäbe und Interessen“, welche von der WHOQOL-Group entwickelt wurde (Angermeyer et al., 2000; The WHOQOL Group, 1995).

Es liegen Normwerte für die deutsche Erwachsenenbevölkerung vor, außerdem Normwerte nach Altersgruppen und Geschlecht getrennt.

Die interne Konsistenz (Cronbachs α) der Skalen wird mit $\alpha = 0,76$ (soziale Beziehungen) bis $\alpha = 0,88$ (physische Domäne) angegeben.

- Hamburg-Body-Drawing-Scale (HBDS) (Becker et al., submitted)

Die Zufriedenheit mit dem eigenen Körper wurde mit Hilfe der Hamburg-Body-Drawing-Scale (HBDS) erfasst (Becker et al., submitted). Anhand einer neutralen Körperumrisszeichnung wird die Zufriedenheit mit 31 Körperteilen und -merkmalen

erfasst sowie die Zufriedenheit mit der Gesamterscheinung (siehe Abbildung 6). Die Bewertung erfolgt auf einer fünfstufigen Skala (sehr zufrieden; ziemlich zufrieden; mittelmäßig; ziemlich unzufrieden; sehr unzufrieden). Die 31 Einzelitems werden zu den fünf Faktoren „Figur“, „Genitalien“, „Androgenabhängige Körpermerkmale und Körperbehaarung“, „Kopf“ und „Extremitäten“ zusammengefasst.

() Kopfhaare
() Ohren
() Gesichtsbehaarung
() Kiefer
() Schultern
() Achselhaare
() Arme
() Schamhaare
() Hände
() Füße

Stim ()
Nase ()
Kinn ()
Oberarme ()
Brust ()
Bauch ()
Taille ()
Hüfte ()
Po ()
Oberschenkel ()
Waden ()

() Körpergröße
() Gewicht
() anderes:

() Stimme
() Haut
() Körperbehaarung
() Körpergeruch

Geschlechtsteile:
() Klitoris (Kitzler)
() Äußere Schamlippen
() Vagina (Scheide)
() Innere Schamlippen

Zufriedenheit mit der Gesamterscheinung:

Abb. 6: Körperrisszeichnung (Hamburg-Body-Drawing-Scale, Becker et al., submitted) zur Erfassung der Zufriedenheit mit dem eigenen Körper.

In einer Erweiterung des Instruments wurde die Körperrisszeichnung der HBDS eingesetzt, um zusätzlich zur Körperzufriedenheit das Erleben des eigenen Körpers als weiblich bzw. männlich zu erfassen. Anhand der gleichen Umrisszeichnung sollte beurteilt werden, als wie weiblich bzw. männlich einzelne Körperteile und die Gesamterscheinung erlebt werden (jeweils in gesonderten Zeichnungen; die Items des

Faktors „Genitalien“ wurden bei der Bewertung als weiblich und männlich ausgelassen). Die Bewertung war ebenfalls fünfstufig unterteilt (nicht weiblich; wenig weiblich; mittelmäßig weiblich; ziemlich weiblich; sehr weiblich; analog für männlich).

Für einige Themenbereiche lagen keine geeigneten standardisierten Instrumente vor. Es wurden daher speziell für die untersuchten Fragestellungen geeignete Instrumente neu entwickelt:

- Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit (FB-W) (Krupp et al., 2013)
Der FB-W erfragt in 23 Items, als wie wichtig Frauen verschiedene Aspekte für ihr eigenes Erleben von Weiblichkeit bewerten (Instruktion: *„Bitte überlegen Sie kurz, was Sie für sich unter „Weiblichkeit“ verstehen. Kreuzen Sie nun bitte an, wie wichtig die folgenden Bereiche für Sie sind, um sich selbst als weiblich zu erleben.“*). Die Einschätzung erfolgt auf einer 5-stufigen Likert-Skala (1 = nicht wichtig; 2 = wenig wichtig; 3 = mittelmäßig; 4 = ziemlich wichtig; 5 = sehr wichtig). Bei der Auswertung werden die Einzelitems zu fünf Faktoren zusammengefasst („Gefühle“, „Äußere Erscheinung“, „Mutterschaft“, „biologische Geschlechtsmerkmale“, „Stärke“, „Schwäche“). Die interne Konsistenz der Faktoren lag zwischen $\alpha = 0,67$ („biologische Geschlechtsmerkmale“) und $\alpha = 0,86$ („Gefühle“). Es liegen Vergleichswerte einer nicht-klinischen Stichprobe vor (N = 932 Frauen).

3.2.2 Datenerhebung

Die Datenerhebung fand von März 2010 bis Juli 2011 statt. Die Kontaktierung der Teilnehmer (Mindestalter: 18 Jahre) erfolgte deutschlandweit über behandelnde Ärzte und Kliniken (in erster Linie über die Universitätsfrauenklinik Tübingen), Selbsthilfegruppen (v. a. „Intersexuelle Menschen e. V.“), eine Projekt-Website (www.sexualforschung-hamburg.de) und Aufrufe in Fachzeitschriften. Insgesamt wurden 1022 Informationsbriefe zu der Studie an Arztpraxen, Behandlungszentren und Unikliniken in ganz Deutschland geschickt. Von diesen gingen 239 Antwortbriefe ein. An alle Ärzte, die bereit waren, sich an der Studie zu beteiligen und die angegeben hatten, Personen mit CAIS, MRKHS oder PCOS in Behandlung zu haben, wurde Informationsmaterial über die Studie zur Weitergabe an interessierte Patientinnen geschickt. Von diesen Informationsbriefen für potentielle Teilnehmende wurden insgesamt 1726 versendet. Interessierte Personen konnten sich direkt an das Universitätsklinikum

Hamburg-Eppendorf wendeten und erhielten den Fragebogen entweder per Post zugeschickt oder konnten ihn direkt vor Ort in den Räumen des Instituts für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie ausfüllen.

3.2.3 Datenanalyse

Die statistische Auswertung der Daten erfolgte mithilfe des Softwarepakets PASW 18 (SPSS). Aufgrund zum Teil stark unterschiedlicher Stichprobengrößen und kleiner Untergruppen wurden in vielen Fällen nichtparametrische Verfahren gewählt. Für die jeweils eingesetzten Testverfahren wird auf die einzelnen Publikationen verwiesen.

Freie Bemerkungen (Textantworten) wurden qualitativ ausgewertet (in Anlehnung an das Vorgehen nach Mayring (2010)).

3.3 Nicht-klinische Vergleichsgruppe

Vergleichsdaten einer nicht-klinischen Gruppe von Frauen wurden im Rahmen einer Online-Befragung zum Thema „Weiblichkeit und Kinderwunsch“ erhoben. Die Befragung konnte von November 2009 bis April 2010 im Internet ausgefüllt werden. Neben soziodemographischen Angaben waren die für das Forschungsprojekt neu entwickelten Instrumente Teil dieser Befragung.

Der Online-Fragebogen wurde von 957 Personen vollständig ausgefüllt. Insgesamt wurde die Beantwortung der Fragen von 1360 Personen begonnen, die Beendigungsquote betrug somit 70,4 %. 25 Datensätze wurden ausgeschlossen (Ausschlusskriterien: männliche Teilnehmer; fehlende oder unrealistische Angaben bei den demographischen Daten; nicht volljährig; schwerwiegende Erkrankungen; aktuelle Schwangerschaft). Für die weitere Analyse standen somit die Daten von 932 Frauen zur Verfügung. Das Durchschnittsalter der Befragten betrug 37,8 Jahre (SD = 12,9), bei einem Range von 18 bis 75 Jahre. 73% lebten in einer festen Partnerschaft, 41,7% hatten ein oder mehrere leibliche Kinder (für eine genauere Beschreibung der Online-Stichprobe siehe Fliegner et al., in Vorbereitung¹¹).

¹¹ Fliegner, M., Krupp, K., Brunner, F., Briken, P., Richter-Appelt, H. (in Vorbereitung). Entwicklung des Fragebogens Einstellungen zur Mutterschaft (FEMu).

3.4 Überblick über die untersuchten Stichproben

Insgesamt wurden 147 Exemplare des Fragebogens verteilt, von diesen gingen 126 ausgefüllte Exemplare bei uns ein. Die Sicherung der jeweiligen Diagnosen (CAIS, MRKHS oder PCOS) erfolgte in zwei Schritten. In einem ersten Schritt wurden die Angaben der Teilnehmenden in den Fragebögen auf Plausibilität und Übereinstimmung mit der genannten Diagnose überprüft. In einem zweiten Schritt wurden die behandelnden Ärzte kontaktiert und um eine Bestätigung der Diagnose sowie zusätzliche medizinische Befunde gebeten (Voraussetzung hierfür war die Schweigepflichtentbindung durch die Teilnehmer).

Wegen fehlender oder nicht eindeutiger Diagnosen mussten sechs Fragebögen ausgeschlossen werden, fünf weitere konnten wegen formaler Mängel (fehlende Einverständniserklärungen) nicht ausgewertet werden. Somit lagen 115 auswertbare Datensätze vor, darunter waren 11 Personen mit CAIS, 49 Frauen mit MRKHS und 55 Frauen mit PCOS.

In der Gruppe mit CAIS wurden mit 63,6% (7 von 11) die meisten über die Selbsthilfegruppe informiert. In der Gruppe mit MRKHS war dieser Anteil mit 2% (1 von 49) deutlich geringer, die meisten Personen (65,3%; 32 von 49) wurden über die behandelnde Klinik oder niedergelassene Ärzte auf die Studie aufmerksam gemacht. In der Gruppe mit PCOS erfuhren 78,2% (43 von 55) über ihre Klinik oder ambulante Behandler von der Studie, nur eine Person (1,8%) erhielt die Information über eine Selbsthilfegruppe (für eine genaue Auflistung siehe (Krupp et al., 2012)).

Soziodemographische Angaben zu den drei Diagnosegruppen sind in Tabelle 2 aufgeführt.

Tabelle 2: Soziodemografische Angaben zu den klinischen Stichproben.

	CAIS <i>N</i> = 11	MRKHS <i>N</i> = 49	PCOS <i>N</i> = 55
Altersangaben			
Mittleres Alter in Jahren (± Standardabweichung) [Range]	38,7 (± 9,6) [22 - 49]	23,6 (± 5,8) [18 - 45]	29,1 (± 4,2) [19 - 41]
Alter bei Diagnose (± Standardabweichung) [Range]	20,8 (± 13,1) [4 - 44]	16,3 (± 2,4) ^a [6 - 25]	24,9 (± 4,1) ^b [14 - 34]
Alter bei erster Auffälligkeit (± Standardabweichung) [Range]	10,7 (± 6,2) [0 - 16]	15,3 (± 2,1) [4 - 18,9]	20,4 (± 5,9) ^c [6,4 - 31,7]
Partnerschaft			
Feste Partnerschaft (Anteil in %)	54,5%	75,5%	87,3%
Derzeitige Beschäftigung			
Berufstätig/Ausbildung/ Schule/Studium	100%	91,8%	72,7%
Arbeitslos	-	8,2%	7,3%
Mutterschutz/Elternzeit	-	-	12,7%
Hausfrau	-	-	5,5%
Arbeitsunfähig	-	-	1,8%

^a *N* = 46^b *N* = 47^c *N* = 52

3.5 Eigene Mitarbeit im Forschungsprojekt

Während der gesamten Projektlaufzeit von September 2008 bis Dezember 2012 war ich als wissenschaftliche Mitarbeiterin in dem Projekt tätig (mit wechselnden Stellenanteilen: zuerst mit einer $\frac{3}{4}$ Stelle, später mit einer $\frac{1}{2}$ Stelle und gegen Ende im Rahmen von Elternzeit mit einer $\frac{1}{4}$ Stelle). Zu Beginn des Projekts arbeitete ich an der Literaturrecherche, der Auswahl der Untersuchungsinstrumente und der Entwicklung der neuen Instrumente mit.

Im Rahmen der Projektarbeit führte ich folgende Aufgaben aus:

- Gestaltung des Fragebogens (Layout und Aufbau, Formulierung von Fragen)

- Entwicklung des Codierschemas für die Datenauswertung
- Programmierung der SPSS-Datenmatrix
- Programmierung, Durchführung und Auswertung einer Online-Befragung zur Erhebung von Vergleichsdaten bei nichtbetroffenen Frauen
- Mitarbeit bei der Projektplanung
- Gestaltung der Projekthomepage (www.sexualforschung-hamburg.de)
- Mitarbeit bei der Kontaktierung potentieller Teilnehmerinnen
- Durchführung von ergänzenden Befragungen bei Studienteilnehmenden
- Dateneingabe
- Vorbereitung und Durchführung der Datenauswertung
- Verfassen von Publikationen zu Forschungsergebnissen aus dem Projekt
- Verfassen von Forschungsberichten
- Präsentation von Beiträgen auf nationalen und internationalen Kongressen (für einen Überblick über die Kongressbeiträge siehe die Publikationsliste, Abschnitt 6.2).

Darüber hinaus war ich an der Betreuung von studentischen Mitarbeitern, Diplomanden und Doktoranden (Medizin) beteiligt, welche ihre Abschlussarbeiten im Rahmen des Forschungsprojekts anfertigten.

4. Eigene Forschungsarbeiten

4.1 Zur Dissertation eingereichte Publikationen

Im Folgenden werden die fünf zur Dissertation eingereichten Originalarbeiten kurz zusammengefasst. Die Volltexte der Arbeiten sind im zweiten Teil (Abschnitt 6.2) abgedruckt. Der eigene Anteil an den Arbeiten ist in Abschnitt 4.1.2 dargestellt.

4.1.1 Zusammenfassung der eingereichten Publikationen

Die erste Arbeit hat das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom zum Thema und stellt den Stand der internationalen psychosomatischen Forschung dar. Ein Großteil bisheriger Forschungsarbeiten untersuchte Operationsmethoden zur Herstellung einer künstlichen Vagina (Neovagina). Die Arbeit gibt einen Überblick über die vergleichsweise seltenen Untersuchungen zu psychologischen Aspekten bei MRKHS. Studienergebnisse zu den Themenbereichen Zufriedenheit mit Operationen, Sexualität, Lebensqualität und psychische Belastung, soziale Aspekte, Unfruchtbarkeit sowie Selbsterleben wurden zusammengefasst und diskutiert. In der Literatur wurden zum Teil widersprüchliche Ergebnisse berichtet, manche Studien berichteten von Beeinträchtigungen bei Frauen mit MRKHS, andere fanden keine Auffälligkeiten (Huber et al., 2009).

In der ersten empirischen Arbeit wurde der Kontakt zu anderen Betroffenen bei Menschen mit CAIS, MRKHS und PCOS näher beleuchtet. Die Antworten von 11 Personen mit CAIS, 49 Frauen mit MRKHS und 55 Frauen mit PCOS zu diesem Thema wurden ausgewertet und mit der psychischen Belastung der Studienteilnehmenden in Zusammenhang gebracht. Eine inhaltliche Analyse offener Antworten ergänzte die Ergebnisse. Es zeigte sich, dass Personen mit CAIS, MRKHS oder PCOS vom Kontakt zu anderen Betroffenen profitieren können. Insbesondere für jene Frauen mit PCOS, welche eine erhöhte psychische Belastung berichten, kann es hilfreich sein, in der Behandlung das Thema Selbsthilfe anzusprechen (Krupp et al., 2012).

Eine weitere empirische Arbeit befasste sich mit dem Erleben der eigenen Weiblichkeit. Im Rahmen dieser Arbeit wurde der anhand der nicht-klinischen Kontrolldaten entwickelte Fragebogen zur Erfassung des Erlebens der eigenen Weiblichkeit (FB-W) vorgestellt. Ergebnisse des Fragebogens bei 49 Frauen mit MRKHS und 55 Frauen mit PCOS wurden

ausgewertet und mit den Werten der nicht-klinischen Gruppe verglichen. Es zeigten sich diagnosespezifische Besonderheiten, welche bei der Behandlung betroffener Frauen berücksichtigt werden sollten. Der FB-W erwies sich als geeignet, um derartige Besonderheiten bei Gruppen gynäkologischer Patientinnen aufzuzeigen (Krupp et al., 2013).

Die vierte Arbeit untersuchte die Körperzufriedenheit und das Erleben des eigenen Körpers als weiblich und männlich bei Personen mit CAIS und MRKHS. Die in der Literatur beschriebenen Besonderheiten im äußeren Erscheinungsbild von Menschen mit CAIS wurden genauer betrachtet. Bei den untersuchten 11 Personen mit CAIS zeigte sich eine größere Körpergröße und ein höheres Körpergewicht im Vergleich zur Kontrollgruppe, sie bewerteten ihre Gesamterscheinung und ihre Figur als männlicher, waren damit jedoch nicht unzufriedener. Frauen mit MRKHS erlebten sich insgesamt als weiblicher und waren unzufriedener mit ihren Genitalien. Bei der Betreuung betroffener Personen sollten derartige diagnosespezifische Unterschiede in der Bewertung des eigenen Körpers berücksichtigt werden (Krupp et al., submitted(a)).

Die fünfte, ebenfalls empirische, Arbeit hat die Lebensqualität und psychische Belastung von Menschen mit MRKHS und CAIS zum Thema. Die Ergebnisse der standardisierten Untersuchungsinstrumente zu diesen Themenbereichen wurden für 11 Personen mit CAIS und 50 Frauen mit MRKHS ausgewertet. Die Lebensqualität lag für beide Gruppen im Durchschnittsbereich. Die psychische Belastung war im Vergleich zu nicht-klinischen Normdaten erhöht. Bei Frauen mit MRKHS zeigte sich ein Zusammenhang zwischen der psychischen Belastung und dem Zeitraum zwischen dem ersten Verdacht einer Auffälligkeit und der Diagnosestellung. Zur Verbesserung der Betreuung betroffener Personen sollte auf eine möglicherweise erhöhte psychische Belastung geachtet werden, um einzelnen Betroffenen passende Unterstützungsangebote machen zu können (Krupp et al., submitted(b)).

Die Volltexte der Originalarbeiten sind im zweiten Teil dieser Arbeit ab Seite 101 zu finden. Für die genaue Darstellung der Untersuchungsmethoden und Ergebnisse sowie die jeweiligen Diskussionen wird auf die Publikationen verwiesen.

4.1.2 Eigener Anteil an den Arbeiten

Zur Dissertation werden vier empirische Arbeiten sowie eine Literaturübersicht eingereicht. In den empirischen Arbeiten sind Ergebnisse der drei Diagnosegruppen (CAIS, MRKHS und PCOS) und paarweise Vergleiche einzelner Gruppen dargestellt.

Die Publikationen wurden von mir geplant und nach Diskussion im Forschungsteam von mir umgesetzt. Die Literatur für die Übersichtsarbeit wurde von mir recherchiert und zusammengestellt.

Im Rahmen meiner Tätigkeit im Forschungsprojekt arbeitete ich an der Erstellung des Fragebogens, der Datenerhebung, Dateneingabe und Auswertung mit (für eine genauere Übersicht siehe auch Abschnitt 3.5).

Die Auswertung der Daten und Erstellung von Graphiken für die empirischen Arbeiten führte ich in großen Teilen alleine durch, in Einzelfällen in Zusammenarbeit mit den anderen Projektmitarbeiterinnen (Dipl.-Psych. Maike Fliegner und Dipl.-Psych. Franziska Brunner). Sämtliche Texte wurden von mir verfasst und nach Diskussion mit den Co-Autoren von mir überarbeitet. Die Einreichungen bei den Zeitschriften sowie die Überarbeitungen im Reviewverfahren wurden von mir nach Rücksprache mit den Co-Autoren durchgeführt.

4.2 Kurzzusammenfassung der Ergebnisse

In der Literaturübersicht zur psychosomatischen Forschung bei MRKHS konnte dargestellt werden, dass zu den medizinischen Behandlungsmöglichkeiten zwar zahlreiche Studien vorliegen, Ergebnisse zu psychologischen Aspekten jedoch vergleichsweise selten berichtet wurden. Insbesondere zu Aspekten der Krankheitsbewältigung, wie dem Kontakt zu anderen Betroffenen oder Veränderungen im Erleben der eigenen Weiblichkeit und des eigenen Körpers, lagen keine systematischen Daten vor (Huber et al., 2009).

Die Daten zum Kontakt zu anderen Betroffenen zeigten, dass die Kontakthäufigkeit sich zwischen Menschen mit CAIS, MRKHS und PCOS deutlich unterschied. Der Kontakt wurde von der Mehrheit als hilfreich erlebt und in einzelnen Untergruppen (insbesondere bei Frauen mit PCOS und einer erhöhten psychischen Belastung) bestand der Wunsch nach mehr Kontakt (Krupp et al., 2012).

Es zeigten sich diagnosespezifische Besonderheiten im Erleben der eigenen Weiblichkeit, bei der Körperstatur und bei der Bewertung des eigenen Körpers als weiblich und männlich (Krupp et al., submitted(a)).

Die allgemeine Lebensqualität lag bei den untersuchten Stichproben (CAIS und MRKHS) im durchschnittlichen Bereich. Die Ergebnisse zur psychischen Gesundheit wiesen jedoch auf eine erhöhte Belastung bei einzelnen Personen mit CAIS und MRKHS hin (Krupp et al., submitted(b)).

4.3 Schlussfolgerungen für die klinische Praxis

Die vorgestellten Forschungsarbeiten können zum besseren Verständnis von spezifischen Schwierigkeiten bei Menschen mit CAIS, MRKHS und PCOS beitragen.

Die Ergebnisse sollten in der medizinischen Behandlung und therapeutischen Begleitung betroffener Personen berücksichtigt werden. Die Kenntnis diagnosespezifischer Besonderheiten kann genutzt werden, um im Einzelfall vorliegende Probleme schneller erkennen und ansprechen zu können und so die individuelle Behandlung zu verbessern.

4.3.1 Lebensqualität und psychische Belastung

Die allgemeine Lebensqualität lag in den untersuchten Stichproben mit CAIS und MRKHS im Durchschnittsbereich (z-Werte zwischen -1 und 1). Die Auswertung der Einzelskalen des WHOQOL-Fragebogens zeigte jedoch in der Gruppe mit CAIS niedrige Werte für die psychische Gesundheit (z-Wert kleiner -1) (Krupp et al., submitted(b)). Diese Ergebnisse deuten darauf hin, dass die Mehrheit der befragten Personen ihre Diagnose in ihrem täglichen Leben nicht als dauerhafte zentrale Belastung wahrnimmt. Es zeigte sich daher kein messbarer Einfluss der jeweiligen Diagnose auf die allgemeine Lebensqualität. Im Alltag werden andere Stressfaktoren beschrieben (Arbeit/Karriere/Schule), welche nicht in erster Linie auf die medizinische Diagnose zurückzuführen sind (Krupp et al., submitted(b)). Vor diesem Hintergrund ist es wichtig zu beachten, dass viele Studienteilnehmende einzelne diagnosespezifische Themen (wie Hormontherapie und Unfruchtbarkeit) als sehr belastend beschrieben. Die Tatsache, dass sich in der allgemeinen Lebensqualität keine messbaren Beeinträchtigungen zeigten, darf daher nicht missverstanden werden als Hinweis darauf, dass im Alltag der Betroffenen keine mit der Diagnose zusammenhängenden Probleme auftreten. Dies verdeutlicht vielmehr die Wichtigkeit einer sorgfältigen individuellen Diagnostik, um in Einzelfällen bestehende Schwierigkeiten erkennen und gegebenenfalls ansprechen zu können.

In der untersuchten Stichprobe wurden bei einem erheblichen Anteil der Befragten klinisch auffällige Werte für die psychische Gesamtbelastung gemessen (CAIS: 54,5% der Fälle; MKRHS: 55,1%; Krupp et al., submitted(b)). Bisherige Studien berichteten zu diesem Thema zum Teil widersprüchliche Ergebnisse (siehe Abschnitt 2.3). Vor dem Hintergrund der gefundenen Ergebnisse kann vermutet werden, dass neben den im Allgemeinen kleinen Stichprobengrößen zu diesem uneinheitlichen Bild in der Literatur unter anderem die unterschiedlichen in den Studien eingesetzten Auswertungsmethoden beitragen. Je nach den Kriterien, welche ausgewählt werden um die psychische Belastung zu beurteilen, können aus einem Datensatz unter Umständen unterschiedliche Schlüsse gezogen werden. Wird bei Anwendung des BSI lediglich geprüft, ob der Gruppenmittelwert im klinisch auffälligen Bereich liegt (T-Wert für die Gesamtbelastung ≥ 63), können Unterschiede zu einer nicht-klinischen Kontrollgruppe übersehen werden. Ein erhöhter Anteil an Einzelpersonen, bei denen eine auffällige psychische Belastung vorliegt, kann bei Auswertung der Gruppenwerte nicht in jedem Fall festgestellt werden. So schlussfolgerten beispielsweise Morgan und Quint (2006) in ihrer Untersuchung von sieben Frauen mit Vaginalagenesie, dass in der Gruppe durchschnittliche Werte für die psychische Gesundheit (gemessen mit dem BSI) vorlagen. Bei Betrachtung der Einzelpersonen wiesen jedoch drei von sieben Befragten (42,9%) deutlich erhöhte Werte für die psychische Gesamtbelastung auf. In der vorliegenden Studie (Krupp et al., submitted(b)) lagen die Gruppenmittelwerte für die psychische Belastung bei CAIS und MRKHS ebenfalls nicht im auffälligen Bereich. Bei der Betrachtung der Einzelfälle war jedoch mehr als jede zweite Person in einem klinisch auffälligen Maß belastet. In Übereinstimmung damit lagen in den klinischen Stichproben mehr depressive Symptome als in einer Vergleichsgruppe vor, sowie eine erhöhte Anzahl an Suizidversuchen (zu Suizidalität bei CAIS siehe auch Schützmann et al., 2009). In der Gruppe mit CAIS zeigte sich dementsprechend im Fragebogen zur Lebensqualität ein unterdurchschnittlicher Gruppenmittelwert für die psychische Gesundheit.

Bei der Behandlung betroffener Personen sollte daher im Einzelfall geprüft werden, ob eine erhöhte psychische Belastung vorliegt und ob gegebenenfalls Behandlungsbedarf besteht. Hierzu sollten ergänzend zur individuellen Anamnese Screeninginstrumente wie der PHQ-D (Löwe et al., 2002) oder standardisierte Fragebögen (beispielsweise der BSI, Franke, 2000) eingesetzt werden. Darauf aufbauend können mit den Betroffenen individuelle Behandlungsoptionen geprüft werden und z.B. die Möglichkeit einer ergänzenden Psychotherapie oder der Besuch einer Selbsthilfegruppe thematisiert werden.

In Übereinstimmung mit der Theorie zu Unsicherheit bei Erkrankungen (Uncertainty in illness, Mishel & Clayton, 2008, vgl. Abschnitt 1.1.1) zeigte sich in der Gruppe mit MRKHS eine höhere psychische Belastung bei den Frauen, bei denen zwischen dem ersten Verdacht auf eine Auffälligkeit und der Diagnosestellung mehr Zeit vergangen war (Krupp et al., submitted(b)). Es kann vermutet werden, dass eine längere Zeit der Verunsicherung hinsichtlich des eigenen Gesundheitszustands auch noch im weiteren Verlauf mit einer erhöhten Belastung einhergeht. Für die klinische Praxis kann daraus abgeleitet werden, dass Betroffenen bereits zu Beginn des Diagnostikprozesses die Möglichkeit für Gespräche und zur Klärung offener Fragen gegeben werden sollte, um so die Unsicherheit vor der Diagnosestellung zu reduzieren. Insbesondere bei seltenen Erkrankungen kann bis zur Feststellung der endgültigen Diagnose viel Zeit vergehen. Patientinnen sollten gerade in dieser Zeit der Verunsicherung vor Klärung der Diagnose und Beginn einer eventuellen Behandlung unterstützt werden.

4.3.2 Weitere Hinweise für die Behandlung von Menschen mit CAIS, MRKHS und PCOS

Der Kontakt zu anderen Betroffenen mit CAIS, MRKHS und PCOS wurde von der Mehrheit der Befragten als hilfreich erlebt (Krupp et al., 2012). In der Gruppe mit PCOS bestand solcher Kontakt vergleichsweise selten, wurde jedoch von einigen Frauen gewünscht. Bei der Betreuung von Patientinnen sollte dies berücksichtigt werden. Betroffene können, beispielsweise im Rahmen der gynäkologischen Versorgung, auf die Möglichkeit der Teilnahme an einer Selbsthilfegruppe oder andere Formen der Kontaktaufnahme (z.B. Internetforen) hingewiesen werden. Eventuelle Vor- und Nachteile sollten angesprochen werden, um der Patientin die Möglichkeit zu geben, sich auf der Basis dieser Informationen für oder gegen eine solche Kontaktaufnahme zu entscheiden.

Im Erleben der eigenen Weiblichkeit zeigten sich diagnosespezifische Unterschiede zwischen den Bewertungen der Frauen mit MRKHS, PCOS und nicht betroffenen Frauen (Krupp et al., 2013). Einzelne Bereiche, in denen aufgrund der Diagnose Beeinträchtigungen vorlagen (z.B. biologische Geschlechtsmerkmale bei MRKHS und Mutterschaft bei PCOS) wurden im Vergleich zu einer Kontrollgruppe als wichtiger bewertet. Ebenso wurde der äußeren Erscheinung von den Befragten mit MRKHS und PCOS eine größere Bedeutung für das Erleben der eigenen Weiblichkeit zugeschrieben. In der Behandlung betroffener Patientinnen sollte dementsprechend beachtet werden, dass mit den Diagnosen Veränderungen in

verschiedenen Bereichen des Selbsterlebens einhergehen können. Derartige veränderte Bewertungen können im Sinne von Copingstrategien verstanden werden und können – wie alle Copingstrategien – je nach Situation mehr oder weniger adaptiv sein (Folkman & Moskowitz, 2004; Heller-Boersma et al., 2009b). Je nach individueller Entwicklung kann es hilfreich sein, dies in der Behandlung betroffener Frauen anzusprechen. Gegebenenfalls können dysfunktionale Copingstrategien im Rahmen einer ergänzenden Psychotherapie thematisiert und hinterfragt werden.

Bei der Bewertung des eigenen Körpers können ebenfalls diagnosespezifische Besonderheiten auftreten (Krupp et al., submitted(a)). In den befragten Stichproben mit CAIS und MRKHS ging dies nicht mit einer reduzierten allgemeinen Körperzufriedenheit einher. Für die klinische Praxis erscheint es sinnvoll darauf zu achten, ob derartige Unterschiede im Körpererleben auftreten. Solange dies für die betroffenen Personen nicht mit einer reduzierten Körperzufriedenheit zusammenhängt, besteht kein weiterer Handlungsbedarf. Betroffene Personen können zunächst darüber informiert werden, dass derartige Besonderheiten im Körpererleben für ihre Diagnose typisch sein können und auch von anderen Betroffenen berichtet werden. Allein dieses Wissen kann dazu beitragen, eine möglicherweise bestehende Verunsicherung bezüglich des eigenen Körpers oder Gefühle des Andersseins zu reduzieren. Sind Besonderheiten im Körpererleben mit dem Gefühl der Unzufriedenheit verbunden oder gehen mit erhöhter psychischer Belastung einher, kann im Einzelfall die Notwendigkeit einer weitergehenden therapeutischen Begleitung geprüft werden.

4.3.3 Besonderheiten bei Menschen mit CAIS

Die Ergebnisse der untersuchten Stichprobe mit CAIS zeigten, dass die Beschreibung als unauffällig weiblich zumindest für einige der Betroffenen nicht zutrifft (vgl. Abschnitt 1.5.2.7 und 2.2). Sowohl in der Körperstatur als auch in der Bewertung des eigenen Körpers zeigten sich Unterschiede zu einer weiblichen Vergleichsgruppe (Krupp et al., submitted(a)). Diese Unterschiede hingen nicht systematisch mit einer geringeren Zufriedenheit zusammen. Dies könnte darauf hindeuten, dass sich einige Personen mit CAIS bei der Bewertung ihres Körpers nicht an der weiblichen Vergleichsgruppe orientieren, sondern sich möglicherweise als eigene Gruppe erleben.

Insbesondere bei der Auswertung der Ergebnisse des neu entwickelten Fragebogens FB-W (Krupp et al., 2013) wurde deutlich, dass die befragten Personen mit CAIS sich nicht in dem Maße als Frauen erlebten, wie die Studienteilnehmerinnen mit MRKHS und PCOS. Die

Antwortmuster in der Gruppe mit CAIS waren sehr heterogen, eine Auswertung der Diagnosegruppe als Ganzes erschien vor diesem Hintergrund wenig sinnvoll. Dies betont die Bedeutung einer offenen Haltung im Kontakt mit Personen mit CAIS. Individuelle Besonderheiten im Selbsterleben können Bestandteil der Persönlichkeit sein und als solche akzeptiert werden, Unterstellungen bezüglich des Geschlechterlebens Betroffener sollten unterbleiben (z.B. „Sie sind doch eine Frau“).

In der klinischen Praxis kann bereits im Erstkontakt beachtet werden, dass die Ansprache als „Frau“ und die Annahme einer weiblichen Geschlechtsidentität nicht von allen Menschen mit CAIS als passend empfunden wird. Gegebenenfalls sollte individuell geklärt werden, welche Rolle betroffene Personen für sich als stimmig erleben. Sind Behandler darüber informiert, dass bei Menschen mit CAIS Besonderheiten im Geschlechts- und Selbsterleben vorliegen können, ist es ihnen möglich, den Kontakt zu Betroffenen offener und einfühlsamer zu gestalten und so unnötige Irritationen oder Kränkungen zu umgehen.

Einzelne medizinische Aspekte, wie die Bewertung des Tumorrisikos oder die Hormonersatztherapie bei CAIS, sind Gegenstand der aktuellen Forschung und werden zum Teil kontrovers diskutiert (siehe Abschnitt 1.5.2.6). Die Durchführung medizinischer Behandlungen sollte daher ausschließlich in spezialisierten Zentren von interdisziplinären Expertenteams durchgeführt werden, wie in der Stellungnahme des Deutschen Ethikrats gefordert (Deutscher Ethikrat, 2012).

Die vorliegenden Ergebnisse zeigten in der Gruppe mit CAIS eine erhöhte psychische Belastung (Krupp et al., 2012) (Krupp et al., submitted(b)), weshalb im Einzelfall stets der Bedarf an zusätzlicher Unterstützung und gegebenenfalls die Notwendigkeit einer Psychotherapie geprüft werden sollte. Der Kontakt zu anderen Betroffenen, z.B. im Rahmen einer Selbsthilfegruppe, kann hier hilfreich sein (Krupp et al., 2012).

4.3.4 Besonderheiten bei Menschen mit MRKHS

Ein hoher Anteil an Personen mit auffälliger psychischer Belastung in der befragten Gruppe mit MRKHS unterstreicht auch für diese Gruppe die Notwendigkeit einer sorgfältigen individuellen Diagnostik (Krupp et al., 2012; Krupp et al., submitted(b)). Im Einzelfall muss geprüft werden, ob Bedarf an weitergehender Unterstützung oder psychotherapeutischer Begleitung besteht.

Im Erleben von Weiblichkeit zeigten sich in der untersuchten Gruppe einige Besonderheiten (Krupp et al., 2013; Krupp et al., submitted(a)). Die Frauen mit MRKHS erlebten sich

insgesamt als weiblicher und betonten die Bedeutung ihres Äußeren für ihr eigenes Erleben als weiblich (im Vergleich zu einer nicht betroffenen Kontrollgruppe). Diese Ergebnisse können im Sinne der Theorie von Spence (siehe Abschnitt 1.2.1) als Umbewertung verstanden werden, um das Gefühl der eigenen Weiblichkeit zu bewahren. Ob derartige Strategien im Einzelfall zu Schwierigkeiten führen oder mit einer erhöhten psychischen Belastung zusammenhängen, sollte individuell hinterfragt werden und kann gegebenenfalls Gegenstand einer begleitenden Psychotherapie sein (z.B. wenn eine Überbetonung der äußeren Erscheinung mit psychischem Leidensdruck verbunden ist).

Wie in der Literatur beschrieben, stellten auch in der untersuchten Stichprobe der Umgang mit den anatomischen Besonderheiten (Vaginalagenesie und Herstellung einer Neovagina) sowie die Unfruchtbarkeit zentrale Themen dar (siehe Huber et al., 2009; Krupp et al., submitted(b)). Bezüglich der Behandlungsmethode der ersten Wahl unterscheiden sich die Empfehlungen im internationalen Vergleich (siehe Abschnitt 1.5.3.6). In der vorliegenden Stichprobe war, entsprechend der in Deutschland üblichen Behandlungspraxis, das operative Vorgehen am häufigsten (Krupp et al., submitted(b)). Hier besteht weiterhin Forschungsbedarf. Systematische Daten zu Frauen, die sich gegen eine Behandlung entscheiden, konnten in der aktuellen Studie nicht erhoben werden.

Der Umgang mit dem Thema Unfruchtbarkeit unterscheidet sich im internationalen Vergleich ebenfalls stark. In den USA wurde beispielsweise empfohlen, Frauen mit MRKHS direkt bei der Diagnosestellung darüber aufzuklären, dass sie zwar keine Schwangerschaft austragen können, aber über Leihmutterschaft trotzdem Mutter werden können („*lack of child-bearing does not preclude child-having*“; Reichman & Laufer, 2010). In Deutschland ist diese Möglichkeit per Gesetz ausgeschlossen. Behandler sollten über diese internationalen Unterschiede informiert sein und davon ausgehen, dass Patientinnen z.B. über das Internet über derartige Möglichkeiten informiert sind und sich mit dieser Thematik auseinandersetzen.

4.3.5 Besonderheiten bei Menschen mit PCOS

Entsprechend der diagnostischen Kriterien können die Ausprägungen von PCOS sehr unterschiedlich sein. Allgemeine Aussagen, beispielsweise über das äußere Erscheinungsbild von Frauen mit PCOS, sind nicht möglich. Die im Vordergrund stehenden spezifischen Schwierigkeiten betroffener Frauen können dementsprechend stark variieren. Problembereiche, die bei manchen Frauen zentral sind (z.B. Leidensdruck aufgrund der äußeren Erscheinung bei starkem Hirsutismus; gesundheitliche Probleme bei Übergewicht;

psychische Belastung bei nicht erfülltem Kinderwunsch) können bei anderen nebensächlich sein oder gar keine Rolle spielen. Dies unterstreicht wiederum die Wichtigkeit einer individuellen Diagnostik und ausführlichen Anamnese.

Vor diesem Hintergrund erscheint es außerdem sinnvoll, in Studien zu PCOS Untergruppen zu bilden, um einzelne Problembereiche passender beschreiben zu können.

Im klinischen Kontakt sollte mit der jeweiligen Patientin geklärt werden, welche Themen oder Schwierigkeiten für sie von Bedeutung sind. Der Kontakt zu anderen Betroffenen bestand in der untersuchten Stichprobe eher selten, wurde jedoch insbesondere von Frauen mit einer erhöhten psychischen Belastung gewünscht (Krupp et al., 2012). In der Betreuung von Patientinnen sollte daher die Möglichkeit einer Kontaktaufnahme angesprochen werden und gegebenenfalls Informationsmaterial zu bestehenden Gruppen bereit gehalten werden. Die Aufklärung über die große Bandbreite der Ausprägungsformen von PCOS kann dazu beitragen, dass Patientinnen eigene Symptome als Teil des Syndroms besser verstehen können. Gerade in der Vorbereitung des Kontakts zu anderen Betroffenen kann es hilfreich sein, über die Unterschiedlichkeit der Symptomatik informiert zu sein.

4.3.6 Gegenüberstellung der drei Diagnosegruppen

Die vorgestellten Forschungsarbeiten zeigen, dass es den spezifischen Besonderheiten bei CAIS und MRKHS nicht gerecht wird, wenn diese beiden Syndrome – wie in früheren Studien geschehen – als eine Gruppe betrachtet werden (vgl. Abschnitt 1.5.5). Die gefundenen Unterschiede im Erleben des eigenen Körpers und im Körperbau verdeutlichen dies anhand einzelner Aspekte (Krupp et al., submitted(a)). Der Aspekt der Männlichkeit, welcher bei Menschen mit CAIS eine wichtige Rolle spielen kann, scheint für Frauen mit MRKHS kaum von Bedeutung zu sein, für sie steht vielmehr die Wahrnehmung der eigenen Weiblichkeit im Vordergrund (Krupp et al., submitted(a); Krupp et al., 2013). In diesem Zusammenhang spielt die Kenntnis des Chromosomensatzes (XX oder XY) eine wichtige Rolle.

Per Definition wird MRKHS zu den Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD) gezählt. Da jedoch bei MRKHS keine gegengeschlechtlichen Merkmale vorliegen, wird es in der Regel nicht unter dem Begriff der Intersexualität genannt (vgl. Huber et al., 2009). Ob und in welchem Ausmaß Aspekte der öffentlich geführten Diskussion zur Verbesserung der Behandlungspraxis bei Intersexualität (vgl. Deutscher Ethikrat, 2012) auch für Frauen mit MRKHS zutreffen, muss im Einzelfall geprüft werden.

Der Vergleich mit der Gruppe der Frauen mit PCOS verdeutlichte weiterhin, wie sehr die Schwierigkeiten betroffener Menschen mit einzelnen Aspekten eines Syndroms variieren können. Bei allen untersuchten Gruppen (CAIS, MRKHS und PCOS) liegt eine Störung der Fertilität vor. Die Tatsache, dass bei PCOS in vielen Fällen eine Sub- und keine Infertilität besteht, machte im Umgang mit der Diagnose einen entscheidenden Unterschied. Für betroffene Frauen schien das Thema Fruchtbarkeit viel präsenter zu sein, möglicherweise aufgrund wiederholter medizinischer Behandlungen (Krupp et al., 2013).

Ob Menschen mit CAIS, MRKHS oder PCOS sich in ihrem Umgang mit Alltagssituationen, welche nicht direkt mit ihrer Diagnose im Zusammenhang stehen (z.B. berufliche oder finanzielle Schwierigkeiten), unterscheiden, kann aus den vorliegenden Daten nicht erschlossen werden. Es wäre denkbar, dass sich die Bewertung von Stresssituationen und der Umgang damit (Coping) vor dem Hintergrund der Diagnosen (oder bestimmter Behandlungserfahrungen) zwischen den Gruppen unterscheidet. Inwieweit Copingreaktionen in nicht-diagnosespezifischen Situationen zwischen den Gruppen variieren, wurde hier nicht näher betrachtet.

Für die detailliertere Beschreibung der einzelnen Gruppenvergleiche wird auf die Originalarbeiten verwiesen (Abschnitt 6.2).

4.3.7 Anwendung des neu entwickelten Fragebogens

Der neu entwickelte Fragebogen FB-W (Krupp et al., 2013) erwies sich als geeignet, um Besonderheiten im Erleben der eigenen Weiblichkeit bei gynäkologischen Patientinnen aufzuzeigen. Die erhobenen Vergleichsdaten erlauben sowohl die Beurteilung von Gruppenergebnissen als auch Einzelfällen. Somit kann der FB-W in der Forschung und auch in der klinischen Praxis eingesetzt werden.

Bei der Betreuung von Patientinnen kann der Fragebogen als Ausgangspunkt zur Thematisierung des Selbsterlebens als Frau genutzt werden. Aufbauend darauf können unter anderem Veränderungen in der Bewertung einzelner Aspekte über einen bestimmten Zeitraum erfragt werden (Was war früher wichtig? Was hat sich verändert? Was könnte der Grund dafür sein? Ist diese Veränderung hilfreich?).

4.4 Ausblick und Forschungsbedarf

Von Seiten des Deutschen Ethikrats wurde die Befragung von DSD-Betroffenen ohne medizinische Behandlung als dringlich eingestuft (Deutscher Ethikrat, 2012). Zu dieser Gruppe sind weiterhin kaum systematische Daten bekannt, auch in den hier vorliegenden Arbeiten war der Anteil unbehandelter Personen sehr gering (bei allen Personen mit CAIS war eine Gonadektomie durchgeführt worden; bei 93,3% der Frauen mit MRKHS war eine Neovagina hergestellt worden, vgl. auch Krupp et al., submitted(a)). In nachfolgenden Studien sollte ein Schwerpunkt auf der Untersuchung (noch) nicht behandelten Personen liegen. Intrapersonelle Vergleiche vor und nach einer Behandlung (z.B. einer Neovagina-Operation) sowie zwischen behandelten und nicht behandelten Personen können wichtige Hinweise zur Bewertung einzelner Behandlungsmethoden liefern und zur Verbesserung individueller Behandlungsempfehlungen beitragen.

In den vorgestellten Arbeiten konnten nur einige Aspekte der Themenbereiche Weiblichkeit, Coping und Lebensqualität bei Menschen mit CAIS, MRKHS und PCOS untersucht werden. Neben den hier im Zusammenhang mit Coping betrachteten Punkten spielt eine Vielzahl an weiteren Variablen eine Rolle. In den Arbeiten wurden keine Copingstile im Sinne von Persönlichkeitseigenschaften untersucht, ebenso wurden konkrete Copingreaktionen auf Verhaltensebene nicht erfasst (z.B.: Was tut eine Person in einer bestimmten Situation? Wie verhält sie sich?). Die kognitive Bewertung spezifischer Stressoren, also die subjektive Definition der Stressreize, kann mit standardisierten Messinstrumenten kaum beschrieben werden (z.B.: Welche Aspekte einer Situation erlebt eine Person als belastend? Wie bewertet sie diese Stressoren? Welche Bedeutung haben diese für sie?). Die Adaptivität von Copingreaktionen kann nur im Zusammenhang mit der jeweiligen stressauslösenden Situation sinnvoll beurteilt werden (vgl. Abschnitt 1.1.1).

In weiteren Forschungsprojekten könnten daher konkrete, für die jeweilige Diagnose relevante Situationen und die damit verbundenen Reaktionen erfasst werden (z.B.: Reaktionen bei Diagnosemitteilung; Umgang mit offenen Fragen; Entscheidung für oder gegen eine Behandlung; Umgang mit Folgen oder Nebenwirkungen von Behandlungen). Die kognitive Bewertung spezifischer Schwierigkeiten kann besser mit Hilfe qualitativer Studien erfasst werden, beispielsweise in (halb-)standardisierten Interviews. Zur Beurteilung der Effektivität einzelner Copingstrategien wäre die Durchführung von Längsschnittstudien hilfreich (z.B.

die Beurteilung der psychischen Belastung über einen längeren Verlaufszeitraum, im Verbindung mit der Erfassung von Stressoren und spezifischen Copingreaktionen).

Der Zeitpunkt der Diagnosemitteilung wurde im Zusammenhang mit der psychischen Belastung betrachtet (Krupp et al., submitted(b)). Daten zu fachlichen und sprachlichen Aspekten der Mitteilung der Diagnose wurden in diesem Forschungsprojekt nicht erhoben (z.B.: Durch wen wurde die Diagnose mitgeteilt? In welchem Rahmen? Was wurde erklärt? Welche Formulierungen wurden gewählt? Wie wurde dies von den Betroffenen erlebt?). Besonders vor dem Hintergrund der Stellungnahme des Deutschen Ethikrats (2012) sollten diese Fragen in weiteren Studien genauer untersucht werden, um so die bisherigen Erfahrungen Betroffener in Empfehlungen für die zukünftige Behandlungspraxis einfließen lassen zu können. Interessant ist in diesem Zusammenhang auch der Vergleich seltener Erkrankungen (z.B. DSD) mit vergleichsweise häufigen Diagnosen (z.B.: Werden weiter verbreitete Diagnosen wie beispielsweise PCOS ausführlicher erläutert, da hierzu mehr Informationen vorliegen, oder werden sie eher beiläufig mitgeteilt?).

Zu sozialen Aspekten von Coping wurde der Kontakt zu anderen Betroffenen mit CAIS, MRKHS und PCOS betrachtet (Krupp et al., 2012). Die vorgestellte Arbeit kann hier lediglich einen ersten Einblick in Häufigkeit und Bewertung dieses Kontakts bei Menschen mit CAIS, MRKHS und PCOS bieten (zu möglichen weiteren Fragestellungen in diesem Bereich wird auf die Diskussion der Publikation verwiesen). Weitere soziale Copingstrategien wurden nicht erfragt. In diesem Bereich wäre es interessant, die Strategien Betroffener genauer zu betrachten (Wie wird Kontakt gesucht? Welche Medien werden gewählt? Wer lehnt aus welchen Gründen den Kontakt zu anderen ab?). Der gesamte Bereich der sozialen Unterstützung durch nicht betroffene Personen, z.B. durch Familie und Freunde, wurde hier ebenfalls nicht analysiert.

Zum Erleben von Weiblichkeit wurde der Fokus auf die subjektive Bewertung einzelner Bereiche gelegt (Krupp et al., 2013). Es wurden somit nur ausgewählte kognitive Aspekte untersucht, damit zusammenhängende Verhaltensweisen wurden nicht erfragt (z.B.: Gehen unterschiedliche Bewertungen mit bestimmten Verhaltensmerkmalen einher? Zeigen sich Unterschiede im geschlechtstypischen Rollenverhalten? Gestalten betroffene Personen ihren Alltag in bestimmter Weise, z.B. bezüglich Arbeitsplatzwahl oder Freizeitaktivitäten?). Die Auswirkungen der kognitiven Strategien konnten anhand der vorliegenden Ergebnisse nicht beurteilt werden. (Welche Bewertungen stellen in welchen Situationen adaptive

Copingreaktionen dar? Welche Bewertungen sind eher mit Schwierigkeiten oder stärkerer Belastung verbunden?). Sollte sich in weiteren Studien zeigen, dass bestimmte kognitive Strategien tendenziell mit ungünstigen Folgen verbunden sind, kann dies in der Behandlung Betroffener besonders berücksichtigt werden. Dysfunktionale Strategien könnten so frühzeitig thematisiert werden und, wenn nötig, im Rahmen einer Psychotherapie bearbeitet werden.

Lebensqualität und psychische Belastung wurden mit Hilfe standardisierter Instrumente gemessen, um so den Vergleich mit Normdaten sowie anderen klinischen Stichproben zu ermöglichen. Die Erfassung mit der Lebensqualität zusammenhängender Variablen, wie z.B. konkreter Symptome oder das allgemeine Funktionsniveau einer Person, könnten dazu beitragen, die Situation Betroffener genauer zu beschreiben (vgl. das Modell zur gesundheitsbezogenen Lebensqualität, Abschnitt 1.3). Die Beschreibung konkreter Umwelteigenschaften, die für die individuelle Lebenssituation von Bedeutung sind, kann ebenfalls wichtige Hinweise darauf liefern, worunter Betroffene leiden und was sie als Ressourcen erleben.

Da innerhalb der Gruppe der Frauen mit einer PCOS-Diagnose große Unterschiede in der jeweiligen Symptomatik bestehen können, kann es aufschlussreich sein, genau definierte Untergruppen zu untersuchen. Kriterien könnten hier beispielsweise Aspekte der äußeren Erscheinung oder des Stoffwechsels sein.

Zu einem besseren Verständnis der untersuchten Syndrome können des Weiteren interdisziplinäre Studien beitragen, in denen medizinische Aspekte (wie Hormonwerte, anatomische Besonderheiten oder Medikamentengabe) mit psychosozialen Variablen in Zusammenhang gebracht werden.

Eine wichtige Erweiterung stellen darüber hinaus interkulturelle Studien dar. Die Literaturrecherche zu verschiedenen zentralen Aspekten wie Behandlungsmaßnahmen, Umgang mit Unfruchtbarkeit und soziale Unterstützung machte deutlich, dass sich sowohl die Behandlungspraxis als auch die Bedeutung der Diagnosen zwischen einzelnen Ländern erheblich unterscheiden kann (vgl. Abschnitt 1.5.3.6 und 2.1.3.2). Mit welchen Schwierigkeiten Betroffene konfrontiert werden, hängt nicht nur mit der einzelnen Diagnose, sondern immer auch mit dem jeweiligen sozialen und kulturellen Umfeld zusammen.

Literaturverzeichnis

- Aittomaki, K., Eroila, H., Kajanoja, P. (2001). A population-based study of the incidence of mullerian aplasia in Finland. *Fertility and Sterility*, 76(3), 624–625.
- Alderson, J., Madill, A., Balen, A. (2004). Fear of devaluation: Understanding the experience of intersexed women with androgen insensitivity syndrome. *British Journal of Health Psychology*, 9, 81–100.
- Alessandrescu, D., Peltecu, G. C., Buhimschi, C. S., Buhimschi, I. A. (1996). Neocolpopoiesis with split-thickness skin graft as a surgical treatment of vaginal agenesis: Retrospective review of 201 cases. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 175(1), 131–138.
- Allen, L. M., Lucco, K. L., Brown, C. M., Spitzer, R. F., Kives, S. (2010). Psychosexual and functional outcomes after creation of a neovagina with laparoscopic Davydov in patients with vaginal agenesis. *Fertility and Sterility*, 94(6), 2272–2276.
- American College of Obstetricians and Gynecologists. (2006). ACOG Committee Opinion No. 355: Vaginal agenesis: diagnosis, management, and routine care. *Obstetrics and gynecology*, 108(6), 1605–1609.
- Angermeyer, M. C., Kilian, R., Matschinger, H. (2000). *WHOQOL - 100 und WHOQOL - BREF: Handbuch für die deutschsprachige Version der WHO-Instrumente zur Erfassung von Lebensqualität*. Göttingen: Hogrefe.
- Anonymous. (1994). Once a dark secret. *British Medical Journal*, 308, 542.
- Appelt, H., Strauss, B. (1988). *Psychoendokrinologische Gynäkologie. Ergebnisse und Perspektiven*. Stuttgart: Ferdinand Enke Verlag.
- Arbeitsgruppe Ethik im Netzwerk Intersexualität „Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung“. (2008). Ethische Grundsätze und Empfehlungen bei DSD. *Monatsschrift Kinderheilkunde*, 156(3), 241–245.
- Azziz, R., Carmina, E., Dewailly, D., Diamanti-Kandarakis, E., Escobar-Morreale, H. F., Futterweit, W., Janssen, O. E., Legro, R. S., Norman, R. J., Taylor, A. E., Witchel, S. F. (2006). Positions statement: criteria for defining polycystic ovary syndrome as a predominantly hyperandrogenic syndrome: an Androgen Excess Society guideline. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 91(11), 4237–4245.
- Azziz, R., Carmina, E., Dewailly, D., Diamanti-Kandarakis, E., Escobar-Morreale, H. F., Futterweit, W., Janssen, O. E., Legro, R. S., Norman, R. J., Taylor, A. E., Witchel, S. F. (2009). The Androgen Excess and PCOS Society criteria for the polycystic ovary syndrome: the complete task force report. *Fertility and Sterility*, 91(2), 456–488.
- Azziz, R., Woods, K. S., Reyna, R., Key, T. J., Knochenhauer, E. S., Yildiz, B. O. (2004). The prevalence and features of the polycystic ovary syndrome in an unselected population. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 89(6), 2745–2749.
- Barnard, L., Ferriday, D., Guenther, N., Strauss, B., Balen, A. H., Dye, L. (2007). Quality of life and psychological well being in polycystic ovary syndrome. *Human Reproduction*, 22(8), 2279–2286.
- Barry, J. A., Kuczmierczyk, A. R., Hardiman, P. J. (2011). Anxiety and depression in polycystic ovary syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Human Reproduction*, 26(9), 2442–2451.

- Bean, E. J., Mazur, T., Robinson, A. D. (2009). Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: Sexuality, Psychological Effects, and Quality of Life. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, 22, 339–346.
- Becker, I., Nieder, T. O., Cerwenka, S., Cohen-Kettenis, P. T., De Cuypere, G., Haraldsen, I. R., Kreukels, B., Baudewijntje, P. C., Briken, P., Richter-Appelt, H. (submitted). Body Image in Young Adults with Transsexualism: A European Multi-Center Study. *Archives of Sexual Behavior*.
- Beh, H. G., Diamond, M. (2000). An Emerging Ethical and Medical Dilemma: Should Physicians Perform Sex Assignment Surgery on Infants with Ambiguous Genitalia? *Michigan Journal of Gender & Law*, 7, 1.
- Bem, S. L. (1974). The measurement of psychological androgyny. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 42(2), 155–162.
- Bem, S. L. (1981). Gender schema theory: A cognitive account of sex typing. *Psychological Review*, 88(4), 354–364.
- Benson, S., Hahn, S., Tan, S., Janssen, O. E., Schedlowski, M., Elsenbruch, S. (2010). Maladaptive Coping With Illness in Women With Polycystic Ovary Syndrome. *Journal of Obstetric Gynecologic and Neonatal Nursing*, 39(1), 37–45.
- Benyamini, Y. (2009). Stress and Coping with Women's Health Issues. *European Psychologist*, 14(1), 63–71.
- Benyamini, Y., Gozlan, M., Kokia, E. (2005). Variability in the difficulties experienced by women undergoing infertility treatments. *Fertility and Sterility*, 83(2), 275–283.
- Bertelloni, S., Baroncelli, G. I., Mora, S. (2010). Bone Health in Disorders of Sex Differentiation. *Sexual Development*, 4, 270–284.
- Bertelloni, S., Dati, E., Baroncelli, G. I., Hiort, O. (2011). Hormonal management of complete androgen insensitivity syndrome from adolescence onward. *Hormone Research in Pediatrics*, 76(6), 428–433.
- Beski, S., Gorgy, A., Venkat, G., Craft, I. L., Edmonds, K. (2000). Gestational surrogacy: a feasible option for patients with Rokitansky syndrome. *Human Reproduction*, 15(11), 2326–2328.
- Bianca, S., Cataliotti, A., Bartoloni, G., Torrente, I., Barrano, B., Boemi, G., Lo Presti, M., Indaco, L., Barone, C., Ettore, G. (2009). Prenatal Diagnosis of Androgen Insensitivity Syndrome. *Fetal Diagnosis and Therapy*, 26(3), 167–169.
- Birnbaum, W., Marshall, L., Schnabel, D., Bals-Pratsch, M., Richter-Unruh, A., Wagner, R., Kropf, S., Hiort, O. (2011). Comparison of clinical and metabolic effects of testosterone and estradiol in adult gonadectomized patients with 46, XY DSD due to complete androgen insensitivity syndrome (CAIS). Poster beim 3rd International Symposium on Disorders of Sex Development, Lübeck.
- Birnbaum, W., Marshall, L., Wünsch, L., Thyen, U., Gillessen-Kaesbach, G., Hiort, O. (2013). Zur Stellungnahme des Deutschen Ethikrates zu Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (Intersexualität): Positionspapier im Auftrag der Deutschen Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie. *Monatsschrift Kinderheilkunde*, 161(2), 145–152.
- Blackless, M., Charuvastra, A., Derryck, A., Fausto-Sterling, A., Lauzanne, K., Lee, E. (2000). How sexually dimorphic are we? Review and synthesis. *American Journal of Human Biology*, 12(2), 151–166.

- Bonilla-Musoles, F., Kushner-Dávalos, L., Raga, F., Machado, L. E., Osborne, N. G. (2006). Androgen insensitivity syndrome: in utero diagnosis by four-dimensional sonography and amniotic fluid karyotype. *Journal of Clinical Ultrasound*, 34(1), 30–32.
- Borruto, F., Canoglio, F. S., Zampieri, N., Fedele, L. (2007). The laparoscopic Vecchietti technique for vaginal agenesis. *International Journal of Gynecology & Obstetrics*, 98(1), 15–19.
- Bosinski, H. A. G. (2006). Sexualmedizinische Aspekte bei Intersexsyndromen. *Urologe*, 45(8), 981–991.
- Botsis, D., Deligeoroglou, E., Christopoulos, P., Aravantinos, L., Papagianni, V., Creatsas, G. (2005). Ultrasound imaging to evaluate Creatsas vaginoplasty. *International Journal of Gynecology & Obstetrics*, 89(1), 31–34.
- Brinkmann, L., Schuetzmann, K., Richter-Appelt, H. (2007). Gender Assignment and Medical History of Individuals with Different Forms of Intersexuality: Evaluation of Medical Records and the Patients' Perspective. *The Journal of Sexual Medicine*, 4, 964–980.
- Bronstein, J., Tawdekar, S., Liu, Y., Pawelczak, M., David, R., Shah, B. (2011). Age of Onset of Polycystic Ovarian Syndrome in Girls May Be Earlier Than Previously Thought. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, 24(1), 15–20.
- Brucker, S., Rall, K., Campo, R., Oppelt, P., Isaacson, K. (2011). Treatment of Congenital Malformations. *Seminars in Reproductive Medicine*, 29(2), 101–112.
- Brucker, S. Y., Gegusch, M., Zubke, W., Rall, K., Gauwerky, J. F., Wallwiener, D. (2008). Neovagina creation in vaginal agenesis: development of a new laparoscopic Vecchietti-based procedure and optimized instruments in a prospective comparative interventional study in 101 patients. *Fertility and Sterility*, 90(5), 1940–1952.
- Brunner, F., Prochnow, C., Schweizer, K., Richter-Appelt, H. (2012). Körper- und Geschlechtererleben bei Personen mit kompletter Androgeninsensitivität. *Zeitschrift für Sexualforschung*, 25(01), 26–48.
- Carmina, E., Orio, F., Palomba, S., Longo, R. A., Lombardi, G., Lobo, R. A. (2005). Ovarian size and blood flow in women with polycystic ovary syndrome and their correlations with endocrine parameters. *Fertility and Sterility*, 84(2), 413–419.
- Cheikhelard, A., Morel, Y., Thibaud, E., Lortat-Jacob, S., Jaubert, F., Polak, M., Nihoul-Fekete, C. (2008). Long-term followup and comparison between genotype and phenotype in 29 cases of complete androgen insensitivity syndrome. *Journal of Urology*, 180(4), 1496–1501.
- Cheroki, C., Krepischi-Santos, A. C., Rosenberg, C., Jehee, F. S., Mingroni-Netto, R. C., Filho, I. P., Filho, S. Z., Kim, C. A., Bagnoli, V. R., Mendonça, B. B., Szuhai, K., Otto, P. A. (2006). Report of a del22q11 in a patient with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) anomaly and exclusion of WNT-4, RAR-gamma, and RXR-alpha as major genes determining MRKH anomaly in a study of 25 affected women. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 140A, 1339–1342.
- Coffey, S., Bano, G., Mason, H. D. (2006). Health-related quality of life in women with polycystic ovary syndrome: A comparison with the general population using the Polycystic Ovary Syndrome Questionnaire (PCOSQ) and the Short Form-36 (SF-36). *Gynecological Endocrinology*, 22(2), 80–86.

- Cohen, S., Underwood, L., Gottlieb, B. H., Institute, F. (2000). *Social Support Measurement and Intervention: A Guide for Health and Social Scientists*. New York: Oxford University Press.
- Conn, J., Gillam, L., Conway, G. S. (2005). Ethics in practice - Revealing the diagnosis of androgen insensitivity syndrome in adulthood. *British Medical Journal*, 331, 628–630.
- Constantinople, A. (1973). Masculinity-femininity: an exception to a famous dictum? *Psychological Bulletin*, 80(5), 389–407.
- Creatsas, G., Deligeoroglou, E. (2010). Vaginal aplasia and reconstruction. *Best Practice & Research Clinical Obstetrics & Gynaecology*, 24(2), 185–191.
- Creatsas, G., Deligeoroglou, E., Makrakis, E., Kontoravdis, A., Papadimitriou, L. (2001). Creation of a neovagina following Williams vaginoplasty and the Creatsas modification in 111 patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Fertility and Sterility*, 76(5), 1036–1040.
- De Ridder, D., Schreurs, K. (2001). Developing interventions for chronically ill patients: Is coping a helpful concept? *Clinical Psychology Review*, 21(2), 205–240.
- Deans, R., Berra, M., Creighton, S. M. (2010). Management of Vaginal Hypoplasia in Disorders of Sexual Development: Surgical and Non-Surgical Options. *Sexual Development*, 4(4-5), 292–299.
- Deans, R., Creighton, S. M., Liao, L.-M., Conway, G. S. (2012). Timing of gonadectomy in adult women with complete androgen insensitivity syndrome (CAIS): patient preferences and clinical evidence. *Clinical Endocrinology*, 76(6), 894–898.
- Del Rossi, C., Attanasio, A., Del Curto, S., D'Agostino, S., De Castro, R. (2003). Treatment of vaginal atresia at a missionary hospital in Bangladesh: Results and followup of 20 cases. *Journal of Urology*, 170(3), 864–866.
- Deutscher Ethikrat (Hrsg.). (2012). *Intersexualität. Stellungnahme*. Berlin: Deutscher Ethikrat.
- Diamond, M., Watson, L. A. (2004). Androgen insensitivity syndrome and Klinefelter's syndrome: sex and gender considerations. *Child and Adolescent Psychiatric Clinics of North America*, 13, 623–640.
- Diamond, M. (2009). Human Intersexuality: Difference or Disorder? *Archives of Sexual Behavior*, 38(2), 172–172.
- Diefenbach, M. A., Leventhal, H. (1996). The common-sense model of illness representation: Theoretical and practical considerations. *Journal of Social Distress and the Homeless*, 5(1), 11–38.
- Dreger, A. D. (1998). „Ambiguous Sex“: Or Ambivalent Medicine? Ethical Issues in the Treatment of Intersexuality. *The Hastings Center Report*, 28(3), 24.
- Edmonds, D. K. (2003). Congenital malformations of the genital tract and their management. *Best Practice & Research Clinical Obstetrics & Gynaecology*, 17(1), 19–40.
- Edmonds, D. K., Rose, G. L., Lipton, M. G., Quek, J. (2012). Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: a review of 245 consecutive cases managed by a multidisciplinary approach with vaginal dilators. *Fertility and Sterility*, 97(3), 686–690.
- Elsenbruch, S., Hahn, S., Kowalsky, D., Offner, A. H., Schedlowski, M., Mann, K., Janssen, O. E. (2003). Quality of life, psychosocial well-being, and sexual satisfaction in

- women with polycystic ovary syndrome. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 88(12), 5801–5807.
- ESHRE/ASRM. (2004). Revised 2003 consensus on diagnostic criteria and long-term health risks related to polycystic ovary syndrome. *Fertility and Sterility*, 81(1), 19–25.
- European Commission. (1999). Decision No 1295/1999/EC of the European Parliament and of the Council.
<http://eur-lex.europa.eu/JOHtml.do?uri=OJ:L:1999:155:SOM:en:HTML>
- Eysenbach, G., Powell, J., Englesakis, M., Rizo, C., Stern, A. (2004). Health related virtual communities and electronic support groups: systematic review of the effects of online peer to peer interactions. *British Medical Journal*, 328, 1166–1170A.
- Ferrans, C. E., Zerwic, J. J., Wilbur, J. E., Larson, J. L. (2005). Conceptual Model of Health-Related Quality of Life. *Journal of Nursing Scholarship*, 37(4), 336–342.
- Fliegner, M., Krupp, K., Brunner, F., Rall, K., Brucker, S., Briken, R., Richter-Appelt, H. (accepted). Sexual Life and Sexual Wellness in Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). *Journal of Sexual Medicine*.
- Folch, M., Pigem, I., Konje, J. C. (2000). Mullerian agenesis: Etiology, diagnosis, and management. *Obstetrical & Gynecological Survey*, 55(10), 644–649.
- Folkman, S., Lazarus, R. S. (1980). An Analysis of Coping in a Middle-Aged Community Sample. *Journal of Health and Social Behavior*, 21(3), 219.
- Folkman, S., Moskowitz, J. T. (2004). Coping: Pitfalls and Promise. *Annual Review of Psychology*, 55(1), 745–774.
- Franke, G. H. (2000). *Brief Symptom Inventory von L.R. Derogatis (Kurzform der SCL-90-R) -Deutsche Version- Manual*. Göttingen: Beltz Test.
- Gallant, M. P. (2003). The Influence of Social Support on Chronic Illness Self-Management: A Review and Directions for Research. *Health Education & Behavior*, 30(2), 170–195.
- Garrett, C. C., Kirkman, M. (2009). Being an XY Female: An Analysis of Accounts From the Website of the Androgen Insensitivity Syndrome Support Group. *Health Care for Women International*, 30(5), 428–446.
- Göretzlehner, G., Göretzlehner, U., Harlfinger, W. (2005). Zur Nomenklatur der Zyklusstörungen. *Frauenarzt*, 46(1), 34–37.
- Gottlieb, B., Beitel, L. K., Nadarajah, A., Paliouras, M., Trifiro, M. (2012). The androgen receptor gene mutations database: 2012 update. *Human Mutation*, 33(5), 887–894.
- Gräfe, K., Zipfel, S., Herzog, W., Löwe, B. (2004). Screening psychischer Störungen mit dem „Gesundheitsfragebogen für Patienten (PHQ-D)“ Ergebnisse der deutschen Validierungsstudie. *Diagnostica*, 50(4), 171–181.
- Grover, S. (2012). Gynäkologische Aspekte im Umgang mit Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (DSD). In: K. Schweizer, H. Richter-Appelt (Hrsg.), *Intersexualität kontrovers: Grundlagen, Erfahrungen, Positionen* (S. 311–344). Gießen: Psychosozial-Verlag.
- Gudermann, T. (2009). Wirkungen und Stoffwechsel der wichtigsten natürlichen Sexualsteroiden der Frau. In: F. Leidenberger, T. Strowitzki, O. Ortmann (Hrsg.), *Klinische Endokrinologie für Frauenärzte* (S. 23–52). Heidelberg: Springer.

- Hahn, S., Janssen, O. E., Tan, S., Pleger, K., Mann, K., Schedlowski, M., Kimmig, R., Benson, S., Balamitsa, E., Elsenbruch, S. (2005). Clinical and psychological correlates of quality-of-life in polycystic ovary syndrome. *European Journal of Endocrinology*, 153(6), 853–860.
- Hahn, S., Janßen, O. E. (2010). Polyzystisches Ovarsyndrom, Hyperandrogenämie und Hirsutismus. In: B. Allolio, H. M. Schulte (Hrsg.), *Praktische Endokrinologie* (S. 439–447). München: Elsevier, Urban & Fischer.
- Härtl, K., Kastner, R., Reinecker, H., Friese, K. (2005). Verhaltensmedizinische Behandlung einer Patientin mit Rokitansky-Küster-Syndrom in einer Universitätsfrauenklinik. *Verhaltenstherapie & Verhaltensmedizin*, 26(2), 261–272.
- Hecker, B. R., McGuire, L. S. (1977). Psychosocial function in women treated for vaginal agenesis. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 129(5), 543–547.
- Heller-Boersma, J. G., Schmidt, U. H., Edmonds, D. K. (2009a). Psychological Distress in Women With Uterovaginal Agenesis (Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome, MRKH). *Psychosomatics*, 50(3), 277–281.
- Heller-Boersma, J. G., Edmonds, D. K., Schmidt, U. H. (2009b). A Cognitive Behavioural Model and Therapy for Utero-Vaginal Agenesis (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: MRKH). *Behavioural and Cognitive Psychotherapy*, 37, 449–467.
- Heller-Boersma, J. G., Schmidt, U. H., Edmonds, D. K. (2007). A randomized controlled trial of a cognitive-behavioural group intervention versus waiting-list control for women with uterovaginal agenesis (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: MRKH). *Human Reproduction*, 22(8), 2296–2301.
- Himelein, M. J., Thatcher, S. S. (2006). Polycystic Ovary Syndrome and Mental Health: A Review. *Obstetrical & Gynecological Survey*, 61(11), 723–732.
- Hines, M., Ahmed, S. F., Hughes, I. A. (2003). Psychological Outcomes and Gender-Related Development in Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Archives of Sexual Behavior*, 32(2), 93–101.
- Hiort, O. (2007). Störungen der Geschlechtsentwicklung: Konsequenzen der neuen Nomenklatur und Klassifikation. *Zeitschrift für Sexualforschung*, 20(2), 99–106.
- Hobfoll, S., Dunahoo, C., Benporath, Y., Monnier, J. (1994). Gender and Coping - the Dual-Axis Model of Coping. *American Journal of Community Psychology*, 22(1), 49–82.
- Holt, R., Slade, P. (2003). Living with an incomplete vagina and womb: an interpretative phenomenological analysis of the experience of vaginal agenesis. *Psychology, Health & Medicine*, 8(1), 19–33.
- Holterhus, P.-M. (2008). Grundlagen und Klinik der Störungen der Geschlechtsentwicklung. *Monatsschrift Kinderheilkunde*, 156(3), 217–225.
- Holterhus, P.-M. (2009). Störungen der Geschlechtsentwicklung. *Gynäkologische Endokrinologie*, 7(3), 130–135.
- Homburg, R. (2003). The management of infertility associated with polycystic ovary syndrome. *Reproductive biology and endocrinology*, 1:109.
- Huber, K., Hoffmann, S., Richter-Appelt, H. (2009). Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom. Eine Übersicht über den Stand der internationalen psychosomatischen Forschung. *Zeitschrift für Sexualforschung*, 22(4), 318–339.

- Hughes, I. A., Deeb, A. (2006). Androgen resistance. *Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism*, 20(4), 577–598.
- Hughes, I. A., Houk, C., Ahmed, S. F., Lee, P. A. (2006). Consensus statement on management of intersex disorders. *Archives of Disease in Childhood*, 91(7), 554–563.
- Hughes, I. A., Davies, J. D., Bunch, T. I., Pasterski, V., Mastroyannopoulou, K., MacDougall, J. (2012). Androgen insensitivity syndrome. *The Lancet*, 380(9851), 1419–1428.
- Intersexuelle Menschen e.V. (Hrsg.). (2008). *Schattenbericht zum 6. Staatenbericht der Bundesrepublik Deutschland zum Übereinkommen der Vereinten Nationen zur Beseitigung jeder Form der Diskriminierung der Frau (CEDAW)*. http://intersex.schattenbericht.org/public/Schattenbericht_CEDAW_2008-Intersexuelle_Menschen_e_V.pdf
- Intersexuelle Menschen e.V. (Hrsg.). (2011). *Parallelbericht zum 5. Staatenbericht der Bundesrepublik Deutschland zum Übereinkommen gegen Folter und andere grausame, unmenschliche oder erniedrigende Behandlung oder Strafe (CAT)*. http://intersex.schattenbericht.org/public/Schattenbericht_CAT_2011_Intersexuelle_Menschen_e_V.pdf
- Jauca, R., Jäger, S., Franke, G. H. (2010). Psychische Belastung, Lebenszufriedenheit und Krankheitsverarbeitung bei Frauen mit dem Polyzystischen Ovarsyndrom (PCOS). *Zeitschrift für Medizinische Psychologie*, 19, 38–47.
- Jeske, Y. W. A., McGown, I. N., Cowley, D. M., Oley, C., Thomsett, M. J., Choong, C. S. Y., Cotterill, A. M. (2007). Androgen receptor genotyping in a large Australasian cohort with androgen insensitivity syndrome; identification of four novel mutations. *Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism*, 20(8), 893–908.
- Johannsen, T. H., Ripa, C. P., Mortensen, E. L., Main, K. M. (2006). Quality of life in 70 women with disorders of sex development. *European Journal of Endocrinology*, 155(6), 877–885.
- Jones, G.L., Hall, J. M., Balen, A. H., Ledger, W. L. (2008). Health-related quality of life measurement in women with polycystic ovary syndrome: a systematic review. *Human Reproduction Update*, 14(1), 15–25.
- Jones, G. L., Hall, J. M., Lashen, H. L., Balen, A. H., Ledger, W. L. (2011). Health-Related Quality of Life Among Adolescents with Polycystic Ovary Syndrome. *Journal of Obstetric, Gynecologic, & Neonatal Nursing*, 40(5), 577–588.
- Kaloo, P., Cooper, M. (2002). Laparoscopic-assisted Vecchietti procedure for creation of a neovagina: an analysis of five cases. *Australian & New Zealand Journal of Obstetrics & Gynaecology*, 42(3), 307–310.
- Kaplan, E. H. (1968). Congenital Absence of Vagina – Psychiatric Aspects of Diagnosis and Management. *New York State Journal of Medicine*, 68(14), 1937–1941.
- Kapoor, R., Sharma, D. K., Singh, K. J., Suri, A., Singh, P., Chaudhary, H., Dubey, D., Mandhani, A. (2006). Sigmoid vaginoplasty: long-term results. *Urology*, 67(6), 1212–1215.
- Katz, S. (1987). The science of quality of life. *Journal of Chronic Diseases*, 40(6), 459–463.
- Keckstein, J., Kandolf, O., Rauter, G., Hudelist, G. (2008). Long-term outcome after laparoscopic creation of a neovagina in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome by a modified Vecchietti procedure. *Gynecological Surgery*, 5(1), 21–25.

- Kimberley, N., Hutson, J. M., Southwell, B. R., Grover, S. R. (2011). Well-being and sexual function outcomes in women with vaginal agenesis. *Fertility and Sterility*, 95(1), 238–241.
- Kirkman, M. (2001). Thinking of something to say: public and private narratives of infertility. *Health Care for Women International*, 22(6), 523–535.
- Kitzinger, C., Willmott, J. (2002). „The thief of womanhood“: women’s experience of polycystic ovarian syndrome. *Social Science & Medicine*, 54(3), 349–361.
- Klinge, C. J., Gebhart, J. B., Croak, A. J., DiMarco, C. S. (2003). McIndoe procedure for vaginal agenesis: Long-term outcome and effect on quality of life. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 189(6), 1569–1573.
- Kowalczyk, R., Skrzypulec, V., Lew-Starowicz, Z., Nowosielski, K., Grabski, B., Merk, W. (2012). Psychological gender of patients with polycystic ovary syndrome. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*, 91(6), 710–714.
- Kraaij, V., Garnefski, N., Schroevers, M. J. (2009). Coping, goal adjustment, and positive and negative affect in definitive infertility. *Journal of Health Psychology*, 14(1), 18–26.
- Kraaij, V., Garnefski, N., Vlietstra, A. (2008). Cognitive coping and depressive symptoms in definitive infertility: A prospective study. *Journal of Psychosomatic Obstetrics & Gynecology*, 29(1), 9–16.
- Krupp, K., Brunner, F., Fliegner, M., Rall, K., Brucker, S., Briken, P., Richter-Appelt, H. (2013). Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit (FB-W): Ergebnisse von Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom und Frauen mit polyzystischem Ovarsyndrom. *Psychotherapie, Psychosomatik, Medizinische Psychologie*, 63, 334–340.
- Krupp, K., Brunner, F., Fliegner, M., Rall, K., Brucker, S., Richter-Appelt, H. (submitted(a)) Körperzufriedenheit und Erleben des eigenen Körpers als weiblich und männlich bei Personen mit kompletter Androgenresistenz und Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom.
- Krupp, K., Fliegner, M., Brunner, F., Brucker, S., Rall, K., Richter-Appelt, H. (2012). How do Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome or Polycystic Ovary Syndrome Experience Contact to Other Affected Persons? *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, 72(11), 1009–1017.
- Krupp, K., Fliegner, M., Brunner, F., Brucker, S., Rall, K., Richter-Appelt, H. (submitted(b)) Quality of life and psychological distress in women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome and individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome.
- Laggari, V., Christogiorgos, S., Deligeoroglou, E., Tsiantis, J., Creatsas, G. (2012). [Uterovaginal agenesis and Polycystic Ovary Syndrome: Psychological disturbance in adolescence]. *Psychiatrike*, 23(3), 203–211.
- Laggari, V., Diareme, S., Christogiorgos, S., Deligeoroglou, E., Christopoulos, P., Tsiantis, J., Creatsas, G. (2009). Anxiety and depression in adolescents with polycystic ovary syndrome and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Journal of Psychosomatic Obstetrics and Gynecology*, 30(2), 83–88.
- Langer, M., Grunberger, W., Ringler, M. (1990). Vaginal agenesis and congenital adrenal hyperplasia. Psychosocial sequelae of diagnosis and neovagina formation. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*, 69(4), 343–349.

- Laufer, M. R. (2002). Congenital absence of the vagina: in search of the perfect solution. When, and by what technique, should a vagina be created? *Current Opinion in Obstetrics & Gynecology*, 14(5), 441–444.
- Lazarus, R. (1993). Coping theory and research – past, present, and future. *Psychosomatic Medicine*, 55(3), 234–247.
- Lazarus, R. S., Folkman, S. (1984). *Stress, appraisal, and coping*. New York: Springer Publishing Company.
- Lechner, L., Bolman, C., van Dalen, A. (2006). Definite involuntary childlessness: associations between coping, social support and psychological distress. *Human Reproduction*, 22(1), 288–294.
- Lee, P. A., Houk, C. P., Ahmed, S. F., Hughes, I. A., International Consensus Conference on Intersex. (2006). Consensus statement on management of intersex disorders. *Pediatrics*, 118(2), e488–e500.
- Lewis, V. G., Money, J. (1983). Gender-Identity/ role: GI/R Part A: XY (androgen-insensitivity) syndrome and XX (Rokitansky) syndrome of vaginal atresia compared. In: L. Dennerstein, G. Burrows (Hrsg.), *Handbook of Psychosomatic Obstetrics and Gynaecology* (S. 51–60). Amsterdam: Elsevier Biomedical Press.
- Lewis, V. G., Money, J. (1986). Sexological theory, H-Y antigen, chromosomes, gonads, and cyclicity: Two syndromes compared. *Archives of Sexual Behavior*, 15(6), 467–474.
- Liao, L.-M., Doyle, J., Crouch, N. S., Creighton, S. M. (2006). Dilation as treatment for vaginal agenesis and hypoplasia: a pilot exploration of benefits and barriers as perceived by patients. *Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 26(2), 144–148.
- Liao, L.-M., Conway, G. S., Ismail-Pratt, I., Bikoo, M., Creighton, S. M. (2011). Emotional and sexual wellness and quality of life in women with Rokitansky syndrome. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 205(2), 117.e1–e6.
- Lockhart, K., Dosser, I., Cruickshank, S., Kennedy, C. (2007) Methods of communicating a primary diagnosis of breast cancer to patients. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, Issue 3. Art. No.: CD006011.
- Loeser, E., Giffels, P., Schauf, B., Wallwiener, D. (2002). Significance of a stable mother-daughter relationship in patients with Mayer-Rokitansky-Kuester-syndrome. *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, 62(12), 1193–1197.
- Looijenga, L. H. J., Hersmus, R., de Leeuw, B. H. C. G. M., Stoop, H., Cools, M., Oosterhuis, J. W., Drop, S. L. S. Wolffenbuttel, K. P. (2010). Gonadal tumours and DSD. *Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism*, 24(2), 291–310.
- Löwe, B., Spitzer, R. L., Zipfel, S. (2002). *Gesundheitsfragebogen für Patienten (PHQ-D). Manual und Testunterlagen* (2. Auflage.). Karlsruhe: Pfizer.
- March, W. A., Moore, V. M., Willson, K. J., Phillips, D. I. W., Norman, R. J., & Davies, M. J. (2010). The prevalence of polycystic ovary syndrome in a community sample assessed under contrasting diagnostic criteria. *Human Reproduction*, 25(2), 544–551.
- Mayring, P. (2010). *Qualitative Inhaltsanalyse: Grundlagen und Techniken* (11., aktualisierte und überarbeitete Auflage). Weinheim und Basel: Beltz.
- Mazur, T. (2005). Gender Dysphoria and Gender Change in Androgen Insensitivity or Micropenis. *Archives of Sexual Behavior*, 34(4), 411–421.

- Mishel, M. H., Clayton, M. F. (2008). Theories of Uncertainty in Illness. In: M. J. Smith, P.R. Liehr (Hrsg.), *Middle Range Theory of Nursing* (Second Edition). New York: Springer Publishing Company.
- Möbus, V. J., Kortenborn, K., Kreienberg, R., Friedberg, V. (1996). Long-term results after operative correction of vaginal aplasia. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 175(3), 617–624.
- Möbus, V., Sachweh, K., Knapstein, P. G., Kreienberg, R. (1993). Women after Surgically Corrected Vaginal Aplasia - a Follow-up-Study on Psychosexual Rehabilitation. *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, 53(2), 125–131.
- Money, J., Hampson, J. G., Hampson, J. L. (1955a). An Examination of Some Basic Sexual Concepts: The Evidence of Human Hermaphroditism. *Bulletin of the Johns Hopkins Hospital*, 97(4), 301–319.
- Money, J., Hampson, J. G., Hampson, J. L. (1955b). Hermaphroditism: recommendations concerning assignment of sex, change of sex and psychologic management. *Bulletin of the Johns Hopkins Hospital*, 97(4), 284–300.
- Money, J., Schwartz, M., Lewis, V. G. (1984). Adult erotosexual status and fetal hormonal masculinization and demasculinization: 46,XX congenital virilizing adrenal hyperplasia and 46,XY androgen-insensitivity syndrome compared. *Psychoneuroendocrinology*, 9(4), 405–414.
- Mook, D. G. (1996). *Motivation: The Organization of Action* (Second Edition). New York/ London: W. W. Norton & Company.
- Morcel, K., Camborieux, L., Guerrier, D. (2007). Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2: 13.
- Morgan, E. M., Quint, E. H. (2006). Assessment of sexual functioning, mental health, and life goals in women with vaginal agenesis. *Archives of Sexual Behavior*, 35(5), 607–618.
- Natarajan, A. (1996). Medical ethics and truth telling in the case of androgen insensitivity syndrome. *Canadian Medical Association Journal*, 154(4), 568–570.
- Nettles, J. B. (1995). Support groups: a neglected resource in obstetrics and gynecology. *Obstetrical & Gynecological Survey*, 50(7), 495–496.
- Oakes, M. B., Eyvazzadeh, A. D., Quint, E., Smith, Y. R. (2008). Complete Androgen Insensitivity Syndrome-A Review. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, 21(6), 305–310.
- Oppelt, P., Renner, S. P., Kellermann, A., Brucker, S., Hauser, G. A., Ludwig, K. S., Strissel, P., Strick, R., Wallwiener, D., Beckmann, M. W. (2006). Clinical aspects of Mayer-Rokitansky-Kuester-Hauser syndrome: recommendations for clinical diagnosis and staging. *Human Reproduction*, 21(3), 792–797.
- Oppelt, P., Strissel, P. L., Kellermann, A., Seeber, S., Humeny, A., Beckmann, M. W., Strick, R. (2005). DNA sequence variations of the entire anti-Müllerian hormone (AMH) gene promoter and AMH protein expression in patients with the Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser syndrome. *Human Reproduction*, 20(1), 149–157.
- Özdemir, S., Özdemir, M., Gökemli, H., Kiyici, A., Bodur, S. (2010). Specific dermatologic features of the polycystic ovary syndrome and its association with biochemical markers of the metabolic syndrome and hyperandrogenism. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*, 89(2), 199–204.

- Papadimitriou, D. T., Linglart, A., Morel, Y., Chaussain, J. L. (2006). Puberty in subjects with complete androgen insensitivity syndrome. *Hormone Research*, 65(3), 126–131.
- Percy, C. A., Gibbs, T., Potter, L., Boardman, S. (2009). Nurse-led peer support group: experiences of women with polycystic ovary syndrome. *Journal of Advanced Nursing*, 65(10), 2046–2055.
- Pleskacova, J., Hersmus, R., Oosterhuis, J. W., Setyawati, B. A., Faradz, S. M., Cools, M., Wolffenbuttel, K. P., Lebl, J., Drop, S. L., Looijenga, L. H. (2010). Tumor Risk in Disorders of Sex Development. *Sexual Development*, 4(4-5), 259–269.
- Rall, K., Wallwiener, M., Rießen, S., Zipfel, S., Wallwiener, D., Brucker, Sara. (2008). Optimierung von Aufklärung, Betreuung und Compliance bei Patientinnen mit seltenem gynäkologischen Krankheitsbild – am Beispiel des Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndroms (MRKH-Syndrom). *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, 68, 1102–1104.
- Raziel, A., Friedler, S., Gidoni, Y., Ben Ami, I., Strassburger, D., Ron-El, R. (2012). Surrogate in vitro fertilization outcome in typical and atypical forms of Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser syndrome. *Human Reproduction*, 27(1), 126 –130.
- Reichman, D. E., Laufer, M. R. (2010). Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: fertility counseling and treatment. *Fertility and Sterility*, 94(5), 1941–1943.
- Reis, E. (2007). Divergence or disorder? The politics of naming intersex. *Perspectives in Biology and Medicine*, 50(4), 535–543.
- Richter-Appelt, H. (2007). Intersexualität - Störungen der Geschlechtsentwicklung. *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz*, 50(1), 52-61.
- Richter-Appelt, H. (2013). Intersexualität nicht Transsexualität. *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz*, 56(2), 240–249.
- Römer, T. (2011). *Uterusfehlbildungen*. Berlin/ Boston: Walter de Gruyter.
- Schieppati, A., Henter, J.-I., Daina, E., Aperia, A. (2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*, 371(9629), 2039–2041.
- Schönbucher, V., Schweizer, K., Rustige, L., Schützmann, K., Brunner, F., Richter-Appelt, H. (2012). Sexual Quality of Life of Individuals with 46,XY Disorders of Sex Development. *The Journal of Sexual Medicine*, 9(12), 3154–3170.
- Schützmann, K., Brinkmann, L., Schacht, M., Richter-Appelt, H. (2009). Psychological distress, self-harming behavior, and suicidal tendencies in adults with disorders of sex development. *Archives of Sexual Behavior*, 38(1), 16–33.
- Schweizer, K., Brunner, F., Schützmann, K., Schönbucher, V., Richter-Appelt, H. (2009). Gender identity and coping in female 46, XY adults with androgen biosynthesis deficiency (intersexuality/DSD). *Journal of Counseling Psychology*, 56(1), 189–201.
- Schweizer, K. (2012). Identitätsbildung und Varianten der Geschlechtsidentität. In: K. Schweizer, H. Richter-Appelt (Hrsg.), *Intersexualität kontrovers: Grundlagen, Erfahrungen, Positionen* (S. 459–484). Gießen: Psychosozial-Verlag.
- Schweizer, K., Richter-Appelt, H. (2012). Die Hamburger Studie zur Intersexualität. Ein Überblick. In: K. Schweizer, H. Richter-Appelt (Hrsg.), *Intersexualität kontrovers: Grundlagen, Erfahrungen, Positionen* (S. 187–205). Gießen: Psychosozial-Verlag.
- Sinnecker, G. H. G. (2005). Intersexualität. *Monatsschrift Kinderheilkunde*, 153(2), 126–133.

- Slijper, F. M. E., Drop, S. L. S., Molenaar, J. C., Keizer-Schrama, S. (1998). Long-term psychological evaluation of intersex children. *Archives of Sexual Behavior*, 27(2), 125–144.
- Slijper, F. M. E., Frets, P. G., Boehmer, A. L. M., Drop, S. L. S., Niermeijer, M. F. (2000). Androgen insensitivity syndrome (AIS): Emotional reactions of parents and adult patients to the clinical diagnosis of AIS and its confirmation by androgen receptor gene mutation analysis. *Hormone Research*, 53(1), 9–15.
- Slob, A. K., van-der-Werff-ten-Bosch, J. J., van-Hall, E. V., de-Jong, F. H., Weijmar-Schultz, W. C., & Eikelboom, F. A. (1993). Psychosexual functioning in women with complete testicular feminization: is androgen replacement therapy preferable to estrogen? *Journal of Sex and Marital Therapy*, 19(3), 201–209.
- Snyder, B. S. (2006). The Lived Experience of Women Diagnosed With Polycystic Ovary Syndrome. *Journal of Obstetric, Gynecologic, and Neonatal Nursing*, 35(3), 385–392.
- Spence, J. T. (1984). Gender identity and its implications for the concepts of masculinity and femininity. *Nebraska Symposium on Motivation*, 32, 59–95.
- Strubbe, E. H., Willemsen, W. N. P., Lemmens, J. A. M., Thijn, C. J. P., Rolland, R. (1993). Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome – distinction between 2 forms based on excretory urographic, sonographic, and laparoscopic findings. *American Journal of Roentgenology*, 160(2), 331–334.
- Tan, S., Hahn, S., Benson, S., Janssen, O. E., Dietz, T., Kimmig, R., Hesse-Hussain, J., Mann, K., Schedlowski, M., Arck, P. C., Elsenbruch, S. (2008). Psychological implications of infertility in women with polycystic ovary syndrome. *Human Reproduction*, 23(9), 2064–2071.
- The WHOQOL Group. (1995). The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): Position paper from the World Health Organization. *Social Science & Medicine*, 41(10), 1403–1409.
- Thyen, U., Lanz, K., Holterhus, P.-M., Hiort, O. (2006). Epidemiology and initial management of ambiguous genitalia at birth in Germany. *Hormone Research*, 66(4), 195–203.
- Timmreck, L. S., Gray, M. R., Handelin, B., Allito, B., Rohlf, E., Davis, A. J., Gidwani, G. Reindollar, R. H. (2003). Analysis of cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene mutations in patients with congenital absence of the uterus and vagina. *American Journal of Medical Genetics*, 120A(1), 72–76.
- Tobin, D. D., Menon, M., Menon, M., Spatta, B. C., Hodges, E. V. E., Perry, D. G. (2010). The Intrapsychics of Gender: A Model of Self-Socialization. *Psychological Review*, 117(2), 601–622.
- Treack, O. (2009). Einführung in die Endokrinologie. In: F. Leidenberger, T. Strowitzki, O. Ortmann (Hrsg.), *Klinische Endokrinologie für Frauenärzte* (S. 3–22). Heidelberg: Springer.
- Trojan, A., Kofahl, C. (2011). Selbsthilfe, Selbsthilfegruppen und Selbsthilfeförderung. In: BZgA (Hrsg.), *Leitbegriffe der Gesundheitsförderung* (S. 491–496). Gamburg: Verlag für Gesundheitsförderung.
- United Nations. (1946). Constitution of the World Health Organization. http://whqlibdoc.who.int/hist/official_records/constitution.pdf

- Varricchio, C. G., Ferrans, C. E. (2010). Quality of Life Assessments in Clinical Practice. *Seminars in Oncology Nursing*, 26(1), 12–17.
- Veltman-Verhulst, S. M., Boivin, J., Eijkemans, M. J. C., Fauser, B. J. C. M. (2012). Emotional distress is a common risk in women with polycystic ovary syndrome: a systematic review and meta-analysis of 28 studies. *Human Reproduction Update*, 18(6), 638–651.
- Warne, G., Grover, S., Hutson, J., Sinclair, A., Metcalfe, S., Northam, E., Freeman, J. (2005). A long-term outcome study of intersex conditions. *Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism*, 18(6), 555–567.
- Warne, G. L. (1997). *Complete Androgen Insensitivity Syndrome*. Victoria: Department of Endocrinology and Diabetes Royal Children's Hospital.
- Werner, P., Karnieli-Miller, O., Eidelman, S. (2013). Current knowledge and future directions about the disclosure of dementia: A systematic review of the first decade of the 21st century. *Alzheimer's & Dementia*, 9(2), e74–e88.
- Weijenborg, P. T. M., ter Kuile, M. M. (2000). The effect of a group programme on women with the Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *British Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 107(3), 365–368.
- WHOQOL Group (1993). Study Protocol for the World-Health-Organization Project to Develop a Quality-of-Life Assessment Instrument (whoqol). *Quality of Life Research*, 2(2), 153–159.
- Wieacker, P., Ledig, S. (2011). Androgeninsensitivität. *Medizinische Genetik*, 23(2), 249–253.
- Wilson, I. B., Cleary, P. D. (1995). Linking clinical variables with health-related quality of life: A conceptual model of patient outcomes. *Journal of the American Medical Association*, 273(1), 59–65.
- Wilson, J. M., Arnheim, A., Champeau, A., Ebberts, M., Coakley, F., Baskin, L. (2011). Complete androgen insensitivity syndrome: An anatomic evaluation and sexual function questionnaire pilot study. *Journal of Pediatric Urology*, 7(4), 416–421.
- Wisniewski, A. B., Migeon, C. J. (2002). Long term perspectives for 46,XY patients affected by complete androgen insensitivity syndrome or congenital micropenis. *Seminars in Reproductive Medicine*, 20(3), 297–304.
- Wisniewski, A. B., Migeon, C. J., Meyer-Bahlburg, H. F. L., Gearhart, J. P., Berkovitz, G. D., Brown, T. R., Money, J. (2000). Complete androgen insensitivity syndrome: Long-term medical, surgical, and psychosexual outcome. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 85(8), 2664–2669.
- Wünsch, L., Holterhus, P.-M., Wessel, L., Hiort, O. (2012). Patients with disorders of sex development (DSD) at risk of gonadal tumour development: management based on laparoscopic biopsy and molecular diagnosis. *BJU International*, 110, E958–E965.
- Zachmann, M., Prader, A., Sobel, E., Crigler, J., Ritzen, E., Atares, M., Ferrandez, A. (1986). Pubertal Growth in Patients with Androgen Insensitivity - Indirect Evidence for the Importance of Estrogens in Pubertal Growth of Girls. *Journal of Pediatrics*, 108(5), 694–697.
- Zawadzki, J., Dunaif, A. (1992). Diagnostic criteria for polycystic ovary syndrome: towards a rational approach. In: A. Dunaif, J. R. Givens, F. P. Haseltine, G. R. Merriam (Hrsg.), *Polycystic ovary syndrome* (S. 377–384). Boston: Blackwell Scientific Publications.

- Zegers-Hochschild, F., Adamson, G. D., de Mouzon, J., Ishihara, O., Mansour, R., Nygren, K., Sullivan, E., Vanderpoel, S. (2009). International Committee for Monitoring Assisted Reproductive Technology (ICMART) and the World Health Organization (WHO) revised glossary of ART terminology, 2009. *Fertility and Sterility*, 92(5), 1520–1524.
- Zhu, D., Hu, L., Wan, X., Li, H., You, Q., Gao, L., Feng, J. (2012). Quality of life evaluation in juveniles with disorders of sexual development. *Pediatric Surgery International*, 28(11), 1119–1123.
- Zimbardo, P. G., Gerrig, R. J., Graf, R. (2008). *Psychologie*. München: Pearson Studium.
- Zucker, K. J. (1999). Intersexuality and gender identity differentiation. *Annual Review of Sex Research*, (10), 1–69.

2. T E I L

6.1 Publikationsliste: Überblick über sämtliche eigene Veröffentlichungen im Rahmen des Forschungsprojekts

Originalbeiträge

2013

Krupp, K., Brunner, F., Fliegner, M., Brucker, S., Rall, K., Briken, P., Richter-Appelt, H. (2013). Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit (FB-W): Ergebnisse von Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom und Frauen mit polyzystischem Ovarsyndrom. *Psychotherapie, Psychosomatik, Medizinische Psychologie*, 63, 334-340.

2012

Krupp, K., Fliegner, M., Brunner, F., Rall, K., Brucker, S., Richter-Appelt, H. (2012). How do Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome or Polycystic Ovary Syndrome Experience Contact to Other Affected Persons? *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, 72, 1009-1017.

2009

Huber, K., Hoffmann, S., Richter-Appelt, H. (2009). Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom. Eine Übersicht über den Stand der internationalen psychosomatischen Forschung. *Zeitschrift für Sexualforschung*, 22, 318-339.

accepted

Fliegner, M., **Krupp, K.**, Brunner, F., Rall, K., Brucker, S., Briken, R., Richter-Appelt, H. (accepted). Sexual Life and Sexual Wellness in Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). *Journal of Sexual Medicine*.

submitted

Krupp, K., Fliegner, M., Brunner, F., Brucker, S., Rall, K., Richter-Appelt, H. (submitted). Quality of life and psychological distress in women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome and individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome.

Krupp, K., Brunner, F., Fliegner, M., Rall, K., Brucker, S., Richter-Appelt, H. (submitted). Körperzufriedenheit und Erleben des eigenen Körpers als weiblich und männlich bei Personen mit kompletter Androgenresistenz und Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom.

Buchbeiträge

2013

Brunner, F., **Huber, K.**, Fliegner, M., Rall, K., Brucker, S., Richter-Appelt, H. (2013). Weiblichkeitserleben bei Infertilität: Ein Vergleich von Personen mit CAIS und MRKHS. In Tschudin, S., Maier, B., Bitzer, J., Ditz, S., Rauchfuß, M. (Hrsg.). (2013). *Grenzen wahrnehmen - respektieren - überwinden*. (S. 85-90) Frankfurt am Main: Mabuse-Verlag.

2012

Fliegner, M., **Huber, K.**, Prochnow, C., Januszewski, A., Cerwenka, S., Brucker, S., Rall, K., Richter-Appelt, H. (2012). Unfruchtbarkeit und Mutterschaft – Vorstellung eines neuen Instrumentes und Ergebnisse zweier Patientinnengruppen. In Dorn, A., Kimmich-Laux, D., Richter-Appelt, H., Rauchfuß, M. (Hrsg.) *Die Psyche im Spiegel der Hormone*. (S. 239-245) Frankfurt am Main: Mabuse-Verlag.

Huber, K., Fliegner, M., Prochnow, C., Cerwenka, S., Januszewski, A., Brucker, S., Rall, K., Richter-Appelt, H. (2012). Sex gehört nun mal dazu - Sexualität bei Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom. In Dorn, A., Kimmich-Laux, D., Richter-Appelt, H., Rauchfuß, M. (Hrsg.) *Die Psyche im Spiegel der Hormone*. (S. 257-262) Frankfurt am Main: Mabuse-Verlag.

Prochnow, C., **Huber, K.**, Fliegner, M., Cerwenka, S., Januszewski, A., Brucker, S., Rall, K., Richter-Appelt, H. (2012). Das Körpererleben bei Personen mit veränderter Androgenwirkung und verschiedenen Formen der Infertilität - Ein Vergleich von Frauen mit kompletter Androgeninsensitivität, Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom und Frauen mit einem Polyzystischen Ovar Syndrom. In Dorn, A., Kimmich-Laux, D., Richter-Appelt, H., Rauchfuß, M. (Hrsg.) *Die Psyche im Spiegel der Hormone*. (S. 275-280) Frankfurt am Main: Mabuse-Verlag.

2011

Huber, K., Hoffmann, S., Junger, L., Richter-Appelt, H. (2011). Körperwahrnehmung und subjektives Erleben von Weiblichkeit. In Ditz, S., Schlehofer, B., Siedentopf, F., Sohn, C., Herzog, W., Rauchfuß, M. (Hrsg.) *Nichts ist unmöglich!? Frauenheilkunde in Grenzbereichen* (S. 188-191). Frankfurt am Main: Mabuse-Verlag.

Junger, L., Pfaudler, S., **Huber, K.**, Hoffmann, S., Schweizer, K., Richter-Appelt, H. (2011). Weibliche Geschlechtsidentität bei erwachsenen Personen mit 46,XY-Karyotyp und vollständiger Androgeninsensitivität (CAIS). In Ditz, S., Schlehofer, B., Siedentopf, F., Sohn, C., Herzog, W., Rauchfuß, M. (Hrsg.) *Nichts ist unmöglich!? Frauenheilkunde in Grenzbereichen* (S. 255-259). Frankfurt am Main: Mabuse-Verlag.

2010

Hoffmann, S., **Huber, K.**, Richter-Appelt, H. (2010). Die Diagnose beruht nur auf Indizien... Das Polyzystische Ovarsyndrom (PCOS) in der psychosomatischen Forschung - methodische Probleme und Lösungsansätze. In Maier, B., Braun, C., Schuster, D., Wenger, A. & Rauchfuß, M. (Hrsg.) *Ver-bindung. Bindung, Trennung und Verlust in der Frauenheilkunde und Geburtshilfe*. (S. 215-218). Frankfurt am Main: Mabuse-Verlag.

Huber, K., Hoffmann, S., Richter-Appelt, H. (2010). Innen drinnen bin ich keine richtige Frau!?" Stand der psychosomatischen Forschung zum Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom. In Maier, B., Braun, C., Schuster, D., Wenger, A. & Rauchfuß, M. (Hrsg.) *Verbindung. Bindung, Trennung und Verlust in der Frauenheilkunde und Geburtshilfe*. (S. 211-214). Frankfurt am Main: Mabuse-Verlag.

Veröffentlichte Abstracts

2012

Brunner, F., **Huber, K.**, Fliegner, M., Rall, K., Brucker, S., & Richter-Appelt, H. (2012). Weiblichkeitserleben bei Infertilität: Ein Vergleich von Personen mit CAIS und MRKHS. *Psychologische Medizin: Österreichische Fachzeitschrift für Medizinische Psychologie, Psychosomatik und Psychotherapie*, Abstractband: 124.

Januszewski, A., Brunner, F., **Huber, K.**, Fliegner, M., Rall, K., Brucker, S., & Richter-Appelt, H. (2012). Körperbehaarung und Lebensqualität bei Polyzystischem Ovarialsyndrom (PCOS), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKH) und Kompletter Androgenresistenz (CAIS). *Psychologische Medizin: Österreichische Fachzeitschrift für Medizinische Psychologie, Psychosomatik und Psychotherapie*, Abstractband: 125-126.

2011

Fliegner, M., **Huber, K.**, Prochnow, C., Januszewski, A., Cerwenka, S., Richter-Appelt, H. (2011). „Ich traue mich nicht ...“ - Selbstwert und Ängste in Bezug auf Sexualität bei Patientinnen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS) und Polyzystischem Ovarialsyndrom (PCOS). *Psychotherapie Psychosomatik Medizinische Psychologie*, 61(02).

Huber, K., Fliegner, M., Prochnow, C., Cerwenka, S., Januszewski, A., Richter-Appelt, H. (2011). Leben mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom (MRKHS) – Psychische Belastung und erlebte soziale Unterstützung. *Psychotherapie Psychosomatik Medizinische Psychologie*, 61(02).

2010

Fliegner, M., Hoffmann, S., **Huber, K.**, Richter-Appelt, H. (2010) Body Satisfaction in Women – Results of a Nonclinical Sample. *Journal of Psychosomatic Obstetrics & Gynecology*, 31 (Suppl. 1): 44.

Huber, K., Fliegner, M., Junger, L., Richter-Appelt, H. (2010) Gender Identity in Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Journal of Psychosomatic Obstetrics & Gynecology*, 31 (Suppl. 1): 44.

2009

Brunner, F., **Huber, K.**, Schweizer, K., Gedrose, B., Richter-Appelt, H. (2009). Geschlechtszuweisung, Behandlungserfahrungen und psychische Belastung bei erwachsenen Personen mit 46, XY Karyotyp und vollständiger und partieller Androgeninsensitivität (AIS). *Psychotherapie Psychosomatik Medizinische Psychologie*, 59: 84.

Hoffmann, S., **Huber, K.**, Richter-Appelt, H. (2009). Die Diagnose beruht nur auf Indizien... Das Polyzystische Ovarsyndrom (PCOS) in der psychosomatischen Forschung: Methodische Probleme und Lösungsansätze. *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, 69: 161.

Huber, K., Hoffmann, S., Richter-Appelt, H. (2009). „Innen drinnen bin ich keine richtige Frau!“ Stand der psychosomatischen Forschung zum Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom. *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, 69: 161.

Kongressbeiträge: Poster

2012

Brunner, F., Fliegner, M., **Krupp, K.**, Rall, K., Brucker, S., Richter-Appelt, H. Gender Identity and Impaired Femininity in Infertile XX- and XYWomen: A Comparison of Individuals With CAIS and MRKHS. 38th Annual Meeting of the International Academy of Sex Research, Estoril, 08.-11.07.2012.

Brunner, F., **Huber, K.**, Fliegner, M., Rall K., Brucker S., Richter-Appelt, H. Weiblichkeitserleben bei Infertilität: Ein Vergleich von Personen mit CAIS und MRKHS. 63. Arbeitstagung des DKPM und 20. Jahrestagung der DGPM, München, 28.-31.03.2012.

Fliegner, M., **Huber, K.**, Brunner, F., Rall, K., Brucker, S., Richter-Appelt, H. Sexual Well-Being in Infertile Women: A Study on Individuals With Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrome (MRKHS) and Polycystic Ovary Syndrome (PCOS). 38th Annual Meeting of the International Academy of Sex Research, Estoril, 08.-11.07.2012.

Januszewski, A., Brunner, F., **Huber, K.**, Fliegner, M., Rall, K., Brucker, S., Richter-Appelt, H. Körperbehaarung und Lebensqualität bei Polyzystischem Ovarialsyndrom (PCOS), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKH) und Kompletter Androgenresistenz (CAIS). 63. Arbeitstagung des DKPM und 20. Jahrestagung der DGPM, München, 28.-31.03.2012.

2011

Fliegner, M., **Huber, K.**, Brucker, S., Richter-Appelt, H. Infertility and the Wish for a Child: A Study on Attitudes towards Parenthood in People with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). 3rd International Symposium on Disorders of Sex Development, Lübeck, 20.-22.05.2011.

Fliegner, M., **Huber, K.**, Brucker S., Richter-Appelt, H. Sexual Quality of Life after Vaginal Substitution Treatment in Individuals with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS) or Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS). 9th Congress of the European Society of Gynecology, Kopenhagen, 8.-11.09.2011.

Fliegner, M., **Huber, K.**, Prochnow, C., Januszewski, A., Cerwenka, S., Brucker, S., Richter-Appelt, H. „Ich traue mich nicht ...“ – Selbstwert und Ängste in Bezug auf Sexualität bei Patientinnen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS) und Polyzystischem Ovarsyndrom (PCOS). 62. Arbeitstagung des DKPM und 19. Jahrestagung der DGPM, Essen, 23.-26.03.2011.

Huber, K., Fliegner, M., Brucker, S., Richter-Appelt, H. Sexual Quality of Life in Individuals with Complete Androgen Insensitivity (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). 3rd International Symposium on Disorders of Sex Development, Lübeck, 20.-22.05.2011.

Huber, K., Fliegner, M., Cerwenka, S., Januszewski, A., Prochnow, C., Brucker, S., Richter-Appelt, H. Leben mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom (MRKHS) – Psychische Belastung und erlebte soziale Unterstützung. 62. Arbeitstagung des DKPM und 19. Jahrestagung der DGPM, Essen, 23.-26.03.2011.

Prochnow, C., **Huber, K.**, Fliegner, M., Cerwenka, S., Januszewski, A., Brucker, S., Richter-Appelt, H. Das Körpererleben und die Zufriedenheit mit dem eigenen Körper bei Personen mit veränderter Androgenwirkung und verschiedenen Formen der Infertilität. 62. Arbeitstagung des DKPM und 19. Jahrestagung der DGPM, Essen, 23.-26.03.2011.

Prochnow, C., **Huber, K.**, Fliegner, M., Cerwenka, S., Januszewski, A., Brucker, S., Richter-Appelt, H. Das Körpererleben bei Personen mit veränderter Androgenwirkung und verschiedenen Formen der Infertilität. 40. Jahrestagung der DGPF, Hamburg, 23.-26.02.2011. [2. Posterpreis]

2010

Hoffmann, S., **Huber, K.**, Junger, L., Richter-Appelt, H. Evaluierung des „FEM – Fragebogen Einstellungen zur Mutterschaft“ an einer Normstichprobe. 39. Jahrestagung der DGPF, Heidelberg, 10.-13.03.2010.

Hoffmann, S., **Huber, K.**, Junger, L., Fliegner, M., Richter-Appelt, H. Evaluierung des „FEMU – Fragebogen Einstellungen zur Mutterschaft“: Vergleich zwischen kinderlosen Frauen und Müttern sowie zwischen Frauen mit und ohne Kinderwunsch. 23. Wissenschaftliche Tagung der DGfS, Aachen, 17.-19.09.2010.

Junger, L., Pfaudler S., **Huber, K.**, Hoffmann, S., Richter-Appelt, H. Weibliche Geschlechtsidentität bei erwachsenen Personen mit 46,XY Karyotyp und vollständiger Androgeninsensitivität (CAIS). 39. Jahrestagung der DGPF, Heidelberg, 10.-13.03.2010.

Junger, L., Pfaudler, S., **Huber, K.**, Hoffmann, S., Richter-Appelt, H. Weibliche Geschlechtsidentität bei erwachsenen Personen mit 46,XY Karyotyp und vollständiger Androgeninsensitivität (CAIS). 23. Wissenschaftliche Tagung der DGfS, Aachen, 17.-19.09.2010

2009

Brunner, F., **Huber, K.**, Schweizer, K., Gedrose, B., Richter-Appelt, H. Geschlechtszuweisung, Behandlungserfahrungen und psychische Belastung bei erwachsenen Personen mit 46, XY Karyotyp und vollständiger und partieller Androgeninsensitivität (AIS). 60. Arbeitstagung des DKPM und 17. Jahrestagung der DGPM, Mainz, 18.-21.03.2009.

Kongressbeiträge: Vorträge

2012

Brunner, F., **Huber, K.**, Fliegner, M., Rall, K., Brucker, S., Richter-Appelt, H. Weiblichkeitserleben bei Infertilität: ein Vergleich von Personen mit CAIS und MRKHS. 2. Dreiländertagung DGPFPG, ÖGPGG und SAPGG, Basel, 15.-18.02.2012

2011

Fliegner, M., **Huber, K.**, Brucker S., Richter-Appelt, H. Sexual Quality of Life after Vaginal Substitution Treatment in Individuals with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS) or Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS). 9th Congress of the European Society of Gynecology, Kopenhagen, 8.-11.09.2011.

[Poster selected for Presentation]

Fliegner, M., **Huber, K.**, Prochnow, C., Januszewski, A., Cerwenka, S., Richter-Appelt, H. Unfruchtbarkeit & Mutterschaft – Vorstellung eines neuen Instrumentes & Ergebnisse zweier Patientengruppen. 40. Jahrestagung der DGPFPG, Hamburg, 23.-26.02.2011.

Huber, K., Fliegner, M., Prochnow, C., Cerwenka S., Januszewski A., Richter-Appelt, H., Brucker S. „Sex gehört nun mal dazu“ – Sexualität bei Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom. 40. Jahrestagung der DGPFPG, Hamburg, 23.-26.02.2011.

Richter-Appelt, H., **Huber, K.**, Fliegner, M., Brucker, S. Sexuelles Erleben und Verhalten bei Mädchen mit MRKH und CAIS. 7. Berliner Symposium für Kinder- und Jugendgynäkologie, Berlin, 07.-09.04.2011.

Richter-Appelt, H., **Huber, K.**, Fliegner, M., Brucker, S. Die Bedeutung der Vagina für die Frau: Ergebnisse einer Studie bei Frauen mit Vaginalagenesie. 10. Kongress der interdisziplinären Gesellschaft für die psychische Gesundheit der Frauen und Genderfragen, Frankfurt, 15.-17.09.2011.

2010

Huber, K., Hoffmann, S., Junger, L., Richter-Appelt, H. Körperwahrnehmung und subjektives Erleben von Weiblichkeit. 39. Jahrestagung der DGPFPG, Heidelberg, 10.-13.03.2010.

Huber, K., Hoffmann, S., Junger, L., Cerwenka, S., Januszewski, A., Richter-Appelt, H. Quality of Life and Femininity in Women with Variations of Sex Development/ Hormonal Balance. 1st International Conference on Sexology, Poznań, 14.05.2010.

[Preis für Kurzvortrag]

Huber, K., Fliegner, M., Junger, L., Richter-Appelt, H. Gender Identity in Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome. 16th International Congress of the International Society of Psychosomatic Obstetrics and Gynecology, Venezia, 28.-30.10.2010.

Fliegner, M., Hoffmann, S., **Huber, K.**, Richter-Appelt, H. Body Satisfaction in Women – Results of a Nonclinical Sample. 16th International Congress of the International Society of Psychosomatic Obstetrics and Gynecology, Venezia, 28.-30.10.2010.

2009

Hoffmann, S., **Huber, K.**, Richter-Appelt, H. Die Diagnose beruht nur auf Indizien... Das Polyzystische Ovarsyndrom (PCOS) in der psychosomatischen Forschung: Methodische Probleme und Lösungsansätze. 1. Dreiländertagung der DGPF, ÖGPGG und SAPGG, Salzburg, 13.-15.05.2009.

Hoffmann, S., **Huber, K.**, Richter-Appelt, H. „Das verlorene Geschlecht“ – subjektive Weiblichkeit bei Patientinnen mit Polyzystischem Ovarsyndrom. 9. Kongress der GPGF, Basel, 10.-12.09.2009.

Huber, K., Hoffmann, S., Richter-Appelt, H. „Innen drinnen bin ich keine richtige Frau!“ Stand der psychosomatischen Forschung zum Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom. 1. Dreiländertagung der DGPF, ÖGPGG und SAPGG, Salzburg, 13.-15.05.2009.

Huber, K., Hoffmann, S., Richter-Appelt, H. Die Bedeutung einer Neovagina für Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom – Ergebnisse einer Befragung von nicht betroffenen jungen Erwachsenen. 9. Kongress der GPGF, Basel, 10.-12.09.2009.

6.2 Zur Dissertation eingereichte Publikationen

1. **Huber, K.**, Hoffmann, S., Richter-Appelt, H. (2009). Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom. Eine Übersicht über den Stand der internationalen psychosomatischen Forschung. *Zeitschrift für Sexualforschung*, 22, 318-339.
2. **Krupp, K.**, Fliegner, M., Brunner, F., Rall, K., Brucker, S., Richter-Appelt, H. (2012). How do Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome or Polycystic Ovary Syndrome Experience Contact to Other Affected Persons? *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, 72, 1009-1017.
3. **Krupp, K.**, Brunner, F., Fliegner, M., Brucker, S., Rall, K., Briken, P., Richter-Appelt, H. (2013). Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit (FB-W): Ergebnisse von Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom und Frauen mit polyzystischem Ovarsyndrom. *Psychotherapie, Psychosomatik, Medizinische Psychologie*, 63, 334-340.
4. **Krupp, K.**, Fliegner, M., Brunner, F., Brucker, S., Rall, K., Richter-Appelt, H. (submitted). Quality of life and psychological distress in women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome and individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome.
5. **Krupp, K.**, Brunner, F., Fliegner, M., Rall, K., Brucker, S., Richter-Appelt, H. (submitted). Körperzufriedenheit und Erleben des eigenen Körpers als weiblich und männlich bei Personen mit kompletter Androgenresistenz und Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom.

1. Publikation

Huber, K., Hoffmann, S., Richter-Appelt, H. (2009). Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom. Eine Übersicht über den Stand der internationalen psychosomatischen Forschung. *Zeitschrift für Sexualforschung*, 22, 318-339.

Übersicht:

Die Diagnose des Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndroms (MRKH) wird bei folgender Symptomatik gestellt: Nichtausbildung (Aplasie) von Vagina und Gebärmutter bei Frauen mit weiblichem XX-Chromosomensatz, funktionsfähigen Eierstöcken und ansonsten äußerlich unauffälligen weiblichen Geschlechtsmerkmalen. Das Syndrom hat für betroffene Frauen Unfruchtbarkeit zur Folge, außerdem ist vaginaler Geschlechtsverkehr nicht vollständig möglich. Mithilfe meist operativer Behandlungsmethoden ist die Herstellung einer Vagina möglich, welche dann als „Neovagina“ bezeichnet wird. Ein Großteil der Forschungsarbeiten beschäftigt sich mit solchen Operationsmethoden. Der vorliegende Text bietet eine Übersicht über die vergleichsweise seltenen Untersuchungen zu psychologischen Aspekten bei MRKH. Die vorliegenden Studien zeigen heterogene Ergebnisse zu Themen wie Sexualität und psychische Belastung – einige Arbeiten berichten über Beeinträchtigungen bei Frauen mit MRKH, andere finden keine Auffälligkeiten. Zu sozialen Aspekten, Selbsterleben und Umgang mit Unfruchtbarkeit liegen nur wenige, teils anekdotische Angaben vor. Zukünftige Forschung sollte das Thema breiter betrachten und Zusammenhänge unterschiedlicher Faktoren mit der Lebensqualität betroffener Frauen erfassen.

Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom

Eine Übersicht über den Stand der internationalen psychosomatischen Forschung

Kerstin Huber, Simone Hoffmann und Hertha Richter-Appelt

Übersicht: Die Diagnose des Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndroms (MRKH) wird bei folgender Symptomatik gestellt: Nichtausbildung (Aplasie) von Vagina und Gebärmutter bei Frauen mit weiblichem XX-Chromosomensatz, funktionsfähigen Eierstöcken und ansonsten äußerlich unauffälligen weiblichen Geschlechtsmerkmalen. Das Syndrom hat für betroffene Frauen Unfruchtbarkeit zur Folge, außerdem ist vaginaler Geschlechtsverkehr nicht vollständig möglich. Mithilfe meist operativer Behandlungsmethoden ist die Herstellung einer Vagina möglich, welche dann als „Neovagina“ bezeichnet wird. Ein Großteil der Forschungsarbeiten beschäftigt sich mit solchen Operationsmethoden. Der vorliegende Text bietet eine Übersicht über die vergleichsweise seltenen Untersuchungen zu psychologischen Aspekten bei MRKH. Die vorliegenden Studien zeigen heterogene Ergebnisse zu Themen wie Sexualität und psychische Belastung – einige Arbeiten berichten über Beeinträchtigungen bei Frauen mit MRKH, andere finden keine Auffälligkeiten. Zu sozialen Aspekten, Selbsterleben und Umgang mit Unfruchtbarkeit liegen nur wenige, teils anekdotische Angaben vor. Zukünftige Forschung sollte das Thema breiter betrachten und Zusammenhänge unterschiedlicher Faktoren mit der Lebensqualität betroffener Frauen erfassen.

Schlüsselwörter: DSD; Lebensqualität; Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom; Neovagina; Unfruchtbarkeit; Vaginalaplasie

Beim Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKH) führen Veränderungen in der embryonalen Entwicklung dazu, dass bei betroffenen Frauen Uterus und Vagina nicht ausgebildet werden. Die Häufigkeit des Syndroms wird mit 1 von 5000 weiblichen Geburten angegeben (Aittomaki et al. 2001; vgl. dazu auch Blackless et al. 2000). Es handelt sich somit um eine nicht besonders häufige, jedoch auch nicht außergewöhnlich seltene Entwicklung.

Der Schwerpunkt der Forschung zu MRKH liegt auf der medizinischen Behandlung von betroffenen Frauen, im Fokus steht hier die operative Anlage einer Vagina, welche als Neovagina bezeichnet wird. Es finden sich zahlreiche Veröffentlichungen zu unterschiedlichen Operationsmethoden, die Zahl der Studien zu psychosomatischen Themen wie z.B. Lebensqualität oder psychische Belastung ist im Gegensatz dazu eher gering. Der aktuelle Stand der internationalen psychosomatischen Forschung in diesem Bereich soll im Folgenden dargestellt werden.

Beschreibung des Syndroms und diagnostische Einordnung

Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom tritt bei Frauen mit einem unauffälligen 46,XX Karyotyp auf. Es wird eine polygenetische Ätiologie vermutet, genaue Ursachen und eventuelle Veränderungen beteiligter Gene sind jedoch bisher ungeklärt (Edmonds 2000). Bei betroffenen Frauen entwickeln sich Uterus und Vagina nicht, die Eierstöcke sind jedoch vorhanden und in ihrer Funktion nicht eingeschränkt (ACOG 2006). Einige Autoren gehen davon aus, dass die Patientinnen somit prinzipiell fruchtbar sind (Bean et al. 2009), aufgrund der fehlenden Gebärmutter kann jedoch keine Schwangerschaft ausgetragen werden.

Die Vagina ist nicht ausgebildet oder extrem verkürzt, vaginaler Geschlechtsverkehr ist für betroffene Frauen daher ohne Behandlung nicht vollständig möglich. Manche Paare entwickeln allerdings individuelle Techniken, die ihnen Vaginalverkehr trotz kurzer Scheide ermöglichen.

In etwa einem Drittel bis der Hälfte der Fälle werden zusätzlich Fehlbildungen beschrieben, die bspw. die Nieren oder das Skelett betreffen können. Auch Schwerhörigkeit kann zusammen mit MRKH auftreten (Morcel et al. 2007). Aufgrund der verschiedenen Ausprägungsformen des Syndroms wird eine Unterteilung in Subtypen diskutiert. Morcel et al. (2007) gehen in Übereinstimmung mit Strübbe et al. (1993) von zwei Formen – MRKH Typ I und Typ II – aus. Für Typ I ist die isolierte Uterusaplasie bei intakten Eileitern kennzeichnend, bei Typ II treten häufig zusätzliche Fehlbildungen von Skelett, Harnwegen und Gehörssystem auf. MRKH Typ II wird teilweise dem Begriff MURCS (Müllerian duct aplasia, Renal dysplasia and Cervical Somite anomalies) zugeordnet (Morcel et al. 2007).

Die Einteilung in Diagnose-Subtypen wird jedoch in vielen Studien aus dem medizinischen wie psychosomatischen Bereich nicht weiter verfolgt, weshalb auch im Folgenden auf diese Unterscheidung verzichtet und als diagnostische Kategorie lediglich der Begriff MRKH verwendet wird.

Neben möglichen Subtypen des Syndroms kann auch die Einordnung von MRKH in den Bereich der Intersexualität diskutiert werden. Im Rahmen einer Konsensuskonferenz erfolgte 2006 eine Einigung auf den Überbegriff der „Disorders of Sex Development“ (DSD), der den Begriff der Intersexualität und andere bisher verwendete Bezeichnungen wie Hermaphroditismus ersetzen soll. Unter DSD werden sämtliche angeborenen untypischen Ent-

wicklungen von chromosomalem, gonadalem oder anatomischem Geschlecht zusammengefasst (Hughes et al. 2006). Nach dieser Definition zählt hierzu auch das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (vgl. dazu auch Hiort und Wünsch 2009). Häufig wird der Oberbegriff Intersexualität jedoch enger als DSD definiert. Richter-Appelt (2007) spricht dementsprechend von Intersexualität, wenn die geschlechtsbestimmenden und -differenzierenden Merkmale nicht alle dem gleichen Geschlecht entsprechen (d.h. Chromosomen, Gene, Hormone, Keimdrüsen und äußere Geschlechtsorgane sind nicht ausschließlich weiblich oder männlich). Folgt man dieser Definition, ist das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom nicht zum Bereich der Intersexualität zu zählen, da hier alle genannten Merkmale dem weiblichen Geschlecht entsprechen und lediglich einzelne Strukturen nicht ausgebildet werden. Es liegen bei MRKH jedoch keine Merkmale vor, die in Richtung des männlichen Geschlechts entwickelt sind. Im Folgenden wird MRKH in Übereinstimmung mit diesen Überlegungen daher nicht als Syndrom aus dem Bereich der Intersexualität betrachtet. Dem weiter gefassten Begriff der Störung der Geschlechtsentwicklung (DSD) kann es jedoch zugeordnet werden.

Die Diagnose MRKH wird bei betroffenen Frauen meist zu Beginn der Pubertät aufgrund der ausbleibenden Menarche gestellt. Die sonstige Pubertätsentwicklung (Brustwachstum, Körperbau und Körperbehaarung) verläuft unauffällig, da durch die funktionierenden Eierstöcke ein normaler Hormonzyklus vorhanden ist. Zu beachten ist, dass bei Patientinnen mit primärer Amenorrhö MRKH als zweithäufigste Ursache berücksichtigt werden muss (häufigste Ursache: Gonadendysgenesien).

Behandlung

Fokus der medizinischen Behandlung von Patientinnen mit MRKH ist die Herstellung einer Neovagina. Zu diesem Ziel wurden verschiedene Operationsmethoden entwickelt (für einen Überblick vgl. z.B. Davies und Creighton 2007), außerdem werden nichtoperative Behandlungsmöglichkeiten wie die Dilatationsmethode eingesetzt (Ismail-Pratt et al. 2007). Bei der Behandlungsmethode der ersten Wahl bestehen zum Teil große länderspezifische Unterschiede. Im amerikanischen Raum wird den Frauen als erste Wahl eine nichtoperative Dehnung des Gewebes empfohlen (ACOG 2006). Andere Zentren, vor allem im europäischen Raum, ziehen einzelne Operationsmethoden einer ausschließlichen Dehnung vor (Borruto et al. 2007).

Einige Studien weisen auf die Notwendigkeit einer psychosomatischen Mitbetreuung der Patientinnen hin, zu spezifischen Schwierigkeiten bei MRKH und hilfreichen Behandlungsansätzen ist jedoch vergleichsweise wenig bekannt.

Literaturübersicht

Eine systematische Literaturrecherche in den relevanten Datenbanken¹ ergab für den Zeitraum von 1980 bis 2009 über 500 deutsch- und englischsprachige Artikel, die sich mit MRKH beschäftigten. Hierbei handelt es sich in der Mehrzahl um Arbeiten zu Operationstechniken, Operationsergebnissen, möglichen Komplikationen und Komorbidität. Als Kriterien für die Bewertung der Operation wurden objektive Maße wie Länge, Achse und Weite der Neovagina herangezogen, eine Befragung der Patientin wurde zumeist nicht berichtet.

Bei der weiteren Betrachtung der Literatur wurden Einzelfalldarstellungen und ausschließliche Beschreibungen von Operationstechniken ausgeschlossen. Eine genauere Recherche erbrachte lediglich 43 Studien, die Angaben zu psychosomatischen Themen enthielten, so z.B. Hinweise zur Zufriedenheit der Patientinnen oder zum Erleben von Sexualität.

Auch die verbleibenden 43 Studien hatten zum Großteil Operationen zur Herstellung einer Neovagina zum Thema, mit dem Ziel, betroffenen Patientinnen vaginalen Geschlechtsverkehr zu ermöglichen. Drei aktuellere Studien betrachteten eine alternative, nichtoperative Methode zur Herstellung einer Neovagina, die Dilatation (Ismail-Pratt et al. 2007; Liao et al. 2006; Nadarajah et al. 2005). Einige wenige Arbeiten hatten psychotherapeutische Interventionen zum Thema, hierbei handelte es sich um Gruppenprogramme für betroffene Frauen (Heller-Boersma et al. 2007; Weijenborg und ter Kuile 2000). Besonders hervorzuheben ist eine qualitative Arbeit, in der zentrale Themen für betroffene Frauen heraus gearbeitet wurden (Holt und Slade 2003). Die psychische Belastung von Frauen mit MRKH wurde nur in einer neueren Studie explizit zum Thema gemacht (Laggari et al. 2009). Eine weitere Studie untersuchte die Bedeutung der Mutter-Tochter-Beziehung (Loeser et al. 2002).

Im folgenden Abschnitt werden die Ergebnisse der einzelnen Studien dargestellt. Die Datenerhebung erfolgte in der Mehrzahl der Studien mittels unstandardisierter Befragungen oder selbst entwickelter Fragebögen, standardisierte Instrumente kamen bei 17 Studien zum Einsatz (s. Tab. 1).

Ergebnisse

Die Ergebnisse der Studien zu psychosomatischen Themen bei Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom werden im Folgenden nach Themenbereichen zusammengefasst dargestellt. Eine Übersicht der Studien ist in Tab. 1 zu finden.

Zentrale Themen

Neben den unterschiedlichen inhaltlichen Schwerpunkten der einzelnen Studien wurden durchgängig zwei zentrale Themen betont, die Frauen mit MRKH hauptsächlich beschäftigten und von denen angenommen wurde, dass

¹ PubMed, Web of Knowledge (inklusive Web of Science und Medline), PsycINFO

sie einen entscheidenden Einfluss auf die Lebensqualität haben. Dies war zum einen die Unfruchtbarkeit, bzw. Unmöglichkeit, eine Schwangerschaft auszutragen, und zum anderen die Tatsache, dass ohne eine Behandlung kein vollständiger vaginaler Geschlechtsverkehr möglich ist (Fedele et al. 2008; Hensle et al. 2006; Communal et al. 2003; Möbus et al. 1993, 1996).

Wie bereits dargestellt, stand die Ermöglichung von Geschlechtsverkehr über die Herstellung einer Neovagina im Zentrum der medizinischen Bemühungen und des Forschungsinteresses. Der Aspekt der Unfruchtbarkeit wurde zwar als zentrales Thema genannt, wie die betroffenen Frauen speziell mit diesem Thema umgehen und welche psychischen Folgen daraus entstehen können, wurde jedoch kaum untersucht.

Eine systematische Betrachtung der zentralen Themen und Problem-bereiche für Frauen mit MRKH führten Holt und Slade (2003) in ihrer qualitativen Studie durch. Anhand halbstrukturierter Interviews betrachteten die Autoren die psychischen, sozialen und emotionalen Konsequenzen der Diagnose und Behandlung und konnten vier zentrale Themenfelder herausarbeiten:

- Umgang mit Verlust in verschiedenen Bereichen (wahrgenommener Verlust von Körperteilen, Verlust von Rollen im sozialen und sexuellen Bereich, Verlust von Intimsphäre, Verlust des Gefühls von Normalität und Zugehörigkeit);
- Erfahrungen mit der medizinischen Behandlung;
- Umgang mit der Diagnose im Kontakt mit anderen;
- Bedeutung von Zeit (insb. Unterschiede in den Auswirkungen der Diagnose je nach Lebensphase, in der sich die einzelnen Frauen befinden).

Zu den hier aufgezeigten Themen fanden sich unter den quantitativen Studien noch keine weiterführenden Untersuchungen.

Zufriedenheit mit der Operation

Die Zufriedenheit der betroffenen Frauen wurde meist hinsichtlich des Operationsergebnisses erfasst. Die Messung erfolgte in der Mehrzahl der Fälle über ein einfaches Rating, d.h. die Patientinnen sollten sich auf einer Skala einordnen. Ein Großteil der Befragten war mit dem Operationsergebnis zufrieden, der Anteil der zufriedenen Patientinnen lag im Bereich von 80,6% (Imparato et al. 2007) bis 89% (Brun et al. 2002).

Sexualität

Als allgemeines Maß wurde auch im Bereich der Sexualität die Zufriedenheit der befragten Frauen erhoben. Hier war der Anteil der Frauen, die angaben, nach einer Operation mit ihrem Sexualleben zufrieden zu sein, ähnlich hoch wie im Bereich der allgemeinen Zufriedenheit, und zwar bei 71,8% (Alessandrescu et al. 1996) bis zu 100% (Borruto et al. 1999; Khater et al. 1999; Marques et al. 2008).

Sexuelle Funktionsfähigkeit wurde teils anhand freier Befragungen, teils mit standardisierten Fragebögen gemessen. Am häufigsten (bei vier Studien) wurde der Female Sexual Function Index (FSFI) eingesetzt (eine Auflistung aller verwendeten Instrumente ist in Tab. 1 zu finden). Communal et al. (2003) berichteten im FSFI nach einer Operation Werte im Durchschnittsbereich. Dem entspricht auch das Ergebnis von Giannesi und Kollegen (2005), die bei einem Vergleich der FSFI-Werte von Frauen mit MRKH und einer Kontrollgruppe keinen Unterschied fanden. Ebenso wurden zwischen Frauen mit MRKH und einer Kontrollgruppe keine Unterschiede bezüglich sexueller Entwicklung, Aktivität und Erregbarkeit (Raboch et al. 1982), bezüglich des Sexualverhalten (Möbus et al. 1996) sowie hinsichtlich sexueller Vorstellungen (Lewis et al. 1983) berichtet. Auch Brun et al. (2002) fanden in ihrer Fragebogenerhebung zur Sexualität keinen Unterschied zwischen Frauen mit MRKH und einer Kontrollgruppe. Beim Vergleich der Gruppe mit MRKH und einer Patientengruppe in Sexualberatung waren die Ergebnisse der Frauen mit MRKH sogar besser.

Weitere Ergebnisse zur sexuellen Funktionsfähigkeit wiesen jedoch in eine andere Richtung: Fedele et al. (2008) fanden im FSFI niedrigere Werte auf den Skalen Lubrikation, Orgasmus und Wohlbefinden. Nadarajah et al. (2005) beschrieben niedrigere Werte bei Lubrikation, Orgasmus und Dyspareunie (beide Studien verglichen Frauen mit MRKH mit einer Kontrollgruppe). Kaloo und Cooper (2002) fanden eine geringere sexuelle Aktivität, allerdings wurden in dieser Studie nur fünf Frauen befragt.

Das Orgasmuserleben wurde in einigen Studien gesondert erfasst: Marques et al. (2008) berichteten, dass alle Patientinnen nach der Operation einen Orgasmus erlebten, in anderen Studien war der Anteil etwas geringer (81,3% bei Borruto et al. 2007; 87% bei Brun et al. 2002). Möbus et al. (1993) befragten Frauen detaillierter zum Orgasmuserleben und fanden bei 21 von 24 eine „uneingeschränkte Orgasmusfähigkeit“, 17 Frauen erlebten „(fast) immer“ einen Orgasmus und 15 Frauen gaben einen rein vaginal vermittelten Orgasmus an. Brun et al. (2002) beschrieben bei 87% ihrer Patientinnen einen klitoralen Orgasmus, bei 69% einen vaginalen.

Ein Großteil der Ergebnisse bezog sich auf Frauen nach einer Behandlung. Es fällt auf, dass bisher kaum systematische Daten zur Sexualität vor einer Operation bzw. bei unoperierten Frauen mit MRKH erhoben wurden. Ismail-Pratt et al. (2007) argumentierten, dass die meisten betroffenen Frauen vor einer Operation nicht sexuell aktiv seien und deshalb eine Messung der sexuellen Funktionsfähigkeit für diese Gruppe nicht sinnvoll sei. Diese Einschätzung erscheint zumindest fragwürdig, da die Autoren sexuelle Aktivität mit Vaginalverkehr gleichsetzten – andere sexuelle Praktiken wurden von ihnen nicht erfasst. Aus diesem Grund verwendeten sie Subskalen eines anderen Fragebogen (Multidimensional Sexuality Questionnaire MSQ), dessen Schwerpunkt auf der Messung psychischer Tendenzen in Bezug auf Sexualität liegt und der auch von Personen ausgefüllt werden kann, die bisher noch keine sexuellen Kontakte hatten. Hierbei fanden sie keinen signifikanten Unterschied beim Vergleich einzelner Skalen (sex.

Wertschätzung, sex. Angst, sex. Selbstbehauptung, sex. Depression, sex. Zufriedenheit und Furcht vor Sexualität) bei Frauen mit MRKH vor und nach der Operation. Weiterhin zeigte sich keine Korrelation zwischen der Länge der Neovagina und den Werten im MSQ. Liao et al. (2006) setzten ebenfalls den MSQ ein, allerdings war in dieser Arbeit nur bei acht der zehn untersuchten Patientinnen MRKH diagnostiziert worden und die Ergebnisse wurden nicht diagnosespezifisch ausgewertet.

Weitere wichtige Aspekte sind der Verlauf nach der Operation und die Auswirkungen auf eine eventuell bestehende Partnerschaft: Zur Sicherung des Operationserfolges wurde meist eine weitere Dehnung der hergestellten Neovagina empfohlen (=Dilatation), um ein erneutes Schrumpfen des Gewebes zu verhindern. Hier unterschieden sich die Vorgehensweisen der verschiedenen Behandlungsteams – einige empfahlen die Dilatation mit speziellen Stäben nach einem festgelegten Zeitplan (z.B. Borruto et al. 2007; Brucker et al. 2008), andere ermutigten die Patientinnen, möglichst schnell Geschlechtsverkehr zu haben um eine Verkleinerung der Neovagina zu verhindern (z.B. Communal et al. 2003), wieder andere verzichteten ganz auf derartige Empfehlungen. Die „Verordnung“ von regelmäßigem Geschlechtsverkehr kann allerdings durchaus gravierende Konsequenzen für die Partnerschaft der betroffenen Frauen haben. Bei Borruto et al. (2007) wurde beispielsweise eine Frequenz von mindestens drei Mal pro Woche empfohlen, was im Vergleich zu Daten aus der Allgemeinbevölkerung als sehr häufig erscheint (vgl. Schmidt et al. 2004). Langer et al. (1990) beschrieben in diesem Zusammenhang, dass das Hauptproblem nach der Operation für die Frauen und ihre Partner die Notwendigkeit war, regelmäßig Geschlechtsverkehr zu haben um ein Schrumpfen zu verhindern. „Ein Partner sagte, er fühle sich wie ein Expander“ (Langer et al. 1990, eig. Übers.).

Die sexuelle Orientierung von Frauen mit MRKH wurde nur sehr selten erfasst. Langer et al. (1990) berichteten keine homosexuellen Erfahrungen, Morgan und Quint (2006) erwähnten in ihrer Stichprobenbeschreibung eine bisexuelle Frau mit MRKH, Lewis und Money (1986) fanden in ihrer Untersuchungsgruppe ausschließlich heterosexuelle Frauen. In den meisten anderen Studien wurde die sexuelle Orientierung nicht aufgeführt.

Interessant ist das Ergebnis von Borruto et al. (2007), die zwischen der sexuellen Zufriedenheit von operierten Frauen und der Länge der Neovagina keinen signifikanten Zusammenhang fanden – die ausschließliche Bewertung des Operationserfolges nach objektiven Kriterien (Länge, Achse, Weite der Neovagina) erscheint somit nicht ausreichend. Auch Langer et al. (1990) betonten, dass Schwierigkeiten im Bereich der sexuellen Funktionsfähigkeit mit psychischen, nicht jedoch anatomischen Problemen zusammenhingen. Insgesamt lag bei der Untersuchung der Sexualität der Fokus eindeutig auf heterosexuellem vaginalem Geschlechtsverkehr mit Penetration. Eine breitere Perspektive bietet hier die Arbeit von Langer et al. (1990), die in ihrer Stichprobe bei acht von elf Patientinnen (nach OP) Zufriedenheit mit nicht koitaler Sexualität beschrieben.

Lebensqualität und psychische Belastung

Lebensqualität („quality of life“) wurde von der Weltgesundheitsorganisation definiert als die individuelle Wahrnehmung der eigenen Position im Leben im Kontext der Kultur und Wertesysteme, in denen man lebt, und im Verhältnis zu den eigenen Zielen, Erwartungen, Standards und Interessen (WHOQOL 1995). Die Folgen des MRKH-Syndroms sind mit Einschränkungen in den persönlichen Entfaltungsmöglichkeiten von Frauen verbunden, z.B. ist eine Entscheidung für eine Schwangerschaft nicht möglich (Bean et al. 2009). Eine Einschränkung der Lebensqualität kann somit vermutet werden, hierzu gab es jedoch nur wenige systematische Daten.² Kaloo et al. (2002) erfassten über ein standardisiertes Instrument (Sintonen 15D) die gesundheitsbezogene Lebensqualität und fanden beim allgemeinen Wohlbefinden keinen Unterschied zwischen betroffenen Frauen und der Normalbevölkerung. Mit demselben Instrument untersuchten auch Keckstein et al. (2008) ihre Stichprobe und fanden ebenfalls Werte im Durchschnittsbereich. Klingele et al. (2003) erfassten Lebensqualität über einen selbst entwickelten Fragebogen, der den Patientinnen nach der Operation vorgelegt wurde. Bei dieser retrospektiven Befragung berichteten 79% der Frauen über eine verbesserte Lebensqualität nach der Operation. Leider war ein Vergleich dieser Ergebnisse mit der Normalbevölkerung nicht möglich.

Weitere Ergebnisse liegen zur psychischen Belastung bei MRKH vor. Eine spezielle Frage, die in diesem Zusammenhang betrachtet wurde, war die nach der Reaktion auf die Diagnosemitteilung: MRKH wird meist in der Pubertät diagnostiziert, die Diagnosestellung fällt somit in einen Lebensabschnitt, in dem die Beschäftigung mit Themen wie Sexualität und Fruchtbarkeit für betroffene junge Frauen mit besonderen Schwierigkeiten verbunden sein kann. Heller-Boersma et al. (2009) schlussfolgerten, dass die Verarbeitung der Diagnose einen schwierigen und traumatischen Prozess darstellen kann. Loeser et al. (2002) führten Interviews mit Patientinnen und deren Müttern und berichteten über Gefühle von Verzweiflung, über ein Nicht-Wahrhaben-Wollen der Diagnose und über Gefühle der Unvollständigkeit als Frau und Person. Auch das Gefühl ein „Freak“ zu sein wurde beschrieben (Langer et al. 1990). Morgan und Quint (2006) fanden als häufigste emotionale Reaktionen Verunsicherung, Depression, Scham und Schock.

Neben der unmittelbaren Reaktion auf die Diagnose kann auch nach der psychischen Belastung im weiteren Verlauf gefragt werden. Ähnlich wie bei den Angaben zur Sexualität wurden auch hier Daten hauptsächlich nach einer Neovagina-Operation erhoben. Eine Ausnahme stellte die Arbeit von Laggari u. Koll. (2009) dar, die bei fünf Patientinnen vor einer operativen Behandlung Depressivität und Angst erfassten und diese Daten mit einer anderen Patientengruppe (polyzystisches Ovarsyndrom) und einer gesun-

² Ein zur allgemeinen Lebensqualität fast synonymes Konzept stellt das subjektive Wohlbefinden („subjective well-being“, vgl. Camfield und Skevington 2008) dar. Auch zu diesem Thema fanden sich keine weiteren Daten.

den Kontrollgruppe verglichen. Sie fanden bei Frauen mit MRKH im Vergleich zur Kontrollgruppe eine höhere Wahrscheinlichkeit für erhöhte Angst-Werte (gemessen mit dem State-Trait-Angstinventar), außerdem bei zwei Patientinnen Depressions-Werte im klinisch bedeutsamen Bereich (gemessen mit dem Beck-Depressions-Inventar). Aufgrund der kleinen Stichprobe müssen diese Ergebnisse jedoch als vorläufig betrachtet werden.

Bei operierten Frauen wurden Anzeichen für mittlere bis schwere Depressivität beschrieben (Langer et al. 1990). Heller-Boersma et al. (2009) fanden bei Messung der psychischen Belastung über die Symptomcheckliste (SCL-90-R) signifikant erhöhte Werte auf den Subskalen phobische Angst und Psychotizismus im Vergleich zu einer Kontrollgruppe. Die Kurzfassung der Symptomcheckliste (Brief Symptom Inventory, BSI) wurde von Morgan und Quint (2006) eingesetzt. Sie fanden bei drei von sieben Patientinnen deutlich erhöhte Werte auf der Skala der Gesamtbelastung. Zwei Studien konnten zeigen, dass psychotherapeutische Begleitung zu einer signifikanten Verringerung der psychischen Belastung führte (gemessen über die Symptomcheckliste SCL-90-R, vgl. Heller-Boersma et al. 2007; Weijenborg und ter Kuile 2000).

Heller-Boersma et al. (2009) führten anekdotische Hinweise auf ein vermehrtes Auftreten von Essstörungen bei MRKH an und fanden in ihrer Stichprobe einen im Vergleich zu einer Kontrollgruppe signifikant erhöhten Wert im Eating Disorder Inventory.

Soziale Aspekte

In der Literatur fanden sich verschiedene Annahmen zur Auswirkung von MRKH auf das soziale Leben betroffener Frauen. Langer et al. (1990) schlossen aus Interviewdaten, dass sich Patientinnen selbst als sozial unattraktiv wahrnehmen. Hinsichtlich der operativen Behandlung formulierten Botsis et al. (2005), dass die erfolgreiche Herstellung einer funktionierenden Neovagina es Frauen mit MRKH erlaubt, ein normales *Sozial-* und Sexualleben zu führen. Alessandrescu et al. (1996) nahmen an, dass eine Vaginalrekonstruktion zur sozialen Integration notwendig sei. Hierzu fehlen jedoch systematische Daten.

Genauer betrachtet wurde die Bedeutung der Mutter-Tochter-Beziehung bei MRKH: Loeser et al. (2002) konnten zeigen, dass eine stabile Mutter-Tochter-Beziehung zu einem komplikationsärmeren Verlauf und einer besseren Verarbeitung beiträgt.

Die Befragung von 20 Frauen mit MRKH in Bangladesh von Del Rossi et al. (2003) machte die Bedeutung kultureller Faktoren deutlich: Das Bekanntwerden der Diagnose konnte hier dazu führen, dass eine Frau von ihrem Ehemann und ihrer Herkunftsfamilie verlassen wurde, da sie nicht als Ehefrau geeignet war. Durch die operative Herstellung einer Neovagina war den Frauen häufig ein normales Familienleben möglich und sie wurden in ihrem sozialen Umfeld akzeptiert.

Unfruchtbarkeit

Bean et al. (2009) wiesen in ihrem Review darauf hin, dass Frauen mit MRKH prinzipiell fruchtbar sind und – unter Verwendung eigener Eizellen – mithilfe einer Leihmutter Kinder bekommen könnten. Die Möglichkeit einer Leihmutterschaft wurde in einigen Studien aus dem englischen und amerikanischen Raum beschrieben (Beski et al. 2000), in anderen Ländern ist dies gesetzlich verboten (u.a. in Deutschland, hier geregelt durch das Embryonenschutzgesetz). Trotz der Unterscheidung von grundsätzlicher Fruchtbarkeit einerseits und der Unfähigkeit, eine Schwangerschaft auszutragen andererseits, beschrieben sich die meisten Frauen mit MRKH selbst als *unfruchtbar*. Auch in verschiedenen wissenschaftlichen Arbeiten wurde von Unfruchtbarkeit bzw. Infertilität bei MRKH gesprochen (z.B. Hensle et al. 2005; Communal et al. 2003).

Wie bereits dargestellt, war der Aspekt der erlebten Unfruchtbarkeit ein wichtiger Faktor, der sich auch auf das Wohlbefinden der betroffenen Frauen im weiteren Verlauf auswirkte. Möbus et al. (1996) berichteten, dass eine große Mehrheit der von ihnen untersuchten Patientinnen auch Jahre nach einer Neovagina-Operation wegen ihrer Unfruchtbarkeit niedergeschlagen war. Holt und Slade (2003) schilderten bei Frauen mit MRKH ein Gefühl von Neid auf Frauen, die Kinder bekommen können. Communal et al. (2003) kamen zu dem Ergebnis, dass Unfruchtbarkeit mit erhöhten Angstgefühlen verbunden war. In den Therapieprogrammen von Heller-Boersma et al. (2007) und Weijenborg und ter Kuile (2000) waren Infertilität und der Umgang damit wichtige Gesprächsthemen in den Gruppen. Morgan und Quint (2006) sahen Unfruchtbarkeit als einen Aspekt an, der zu längerfristigen psychischen Schwierigkeiten führen kann.

Selbsterleben

Verschiedene Aspekte des Selbsterlebens von Frauen mit MRKH wurden untersucht. Als Folge der Diagnosemitteilung vermuteten Heller-Boersma et al. (2009) bei den Betroffenen ein Infragestellen der eigenen Identität als Frau, eine Verunsicherung bezüglich des eigenen Geschlechts und Körpers sowie hinsichtlich sozialer und sexueller Rollen. Sie erfassten den Selbstwert mit der Skala von Rosenberg (Rosenberg Self-Esteem Scale RSE) und fanden bei Frauen mit MRKH einen signifikant geringeren Selbstwert als bei einer Kontrollgruppe. Bei diesem Ergebnis muss jedoch berücksichtigt werden, dass die Werte beider Gruppen trotz des signifikanten Unterschiedes jeweils im Durchschnittsbereich lagen. Auch in ihrer Evaluation einer kognitiv-behavioralen Gruppenintervention setzten Heller-Boersma et al. (2007) die RSE ein und berichteten hier eine tendenzielle Verbesserung der Werte nach der Therapie. Morgan und Quint (2006) verwendeten ebenfalls die RSE und fanden bei ihren Teilnehmerinnen Werte im Durchschnittsbereich.

Wie bei den bisher beschriebenen Bereichen lag auch bei der Untersuchung des Selbsterlebens der Schwerpunkt auf Daten, die nach einer Ope-

ration erhoben wurden. Von Interesse war hier u.a. die Veränderung des Selbstwertgefühls durch die medizinische Behandlung: Verschiedene Autoren berichteten über ein verbessertes Selbstwertgefühl bei Frauen nach einer Operation (Klinge et al. 2003; Kaloo et al. 2002; Möbus et al. 1996). Borkowski et al. (2008) fanden bei 63 % ihrer Patientinnen ein deutlich verbessertes Selbstwertgefühl nach der Operation. Hierbei muss jedoch betont werden, dass diese Veränderung in allen aufgeführten Studien nicht über den Vergleich von Daten vor und nach einer Operation erschlossen wurde, sondern lediglich auf der *retrospektiven* Befragung der betroffenen Frauen beruhte.

Wie bereits angeführt, wurde ein Einfluss von MRKH auf das Selbsterleben als Frau angenommen. Alessandrescu et al. (1996: 137) vermuteten, dass die Unfähigkeit zu vaginalem Geschlechtsverkehr es den Patientinnen unmöglich macht, psychische Erfüllung als Frau zu erleben. Diese Aussage wurde in der zitierten Arbeit jedoch nicht näher überprüft. Andere Autoren nahmen an, dass das Fehlen der Vagina einen großen Einfluss auf das Erleben der eigenen Weiblichkeit hat (Botsis et al. 2008; Creatsas et al. 2001).

Im Gegensatz dazu kamen Communal et al. (2003) zu dem Ergebnis, dass Betroffene mit MRKH ein gutes Selbstwertgefühl als Frau haben. Die Autoren erfassten dies anhand selbst entwickelter Fragen, eine Vergleichbarkeit des Ergebnisses war daher leider nicht gegeben.

In ihrer Evaluation eines Gruppenprogramms beschrieben Weijenborg und ter Kuile (2000), dass die Diagnose Gefühle des Andersseins und der Minderwertigkeit hervorrief und mit Zweifeln an der eigenen Weiblichkeit und der Rolle als Frau verbunden war. Wiederholt wurde ein Gefühl der *Unvollständigkeit als Frau* zur Beschreibung des Erlebens Betroffener verwendet (Weijenborg und ter Kuile 2000; Möbus et al. 1996). Auch Heller-Boersma et al. (2007) beschrieben Äußerungen Betroffener, die sich nicht als richtige Frau erlebten, ebenso Holt und Slade (2003) in ihrer qualitativen Analyse.

Der Aspekt der Weiblichkeit wurde in den beschriebenen Studien bisher nicht mithilfe standardisierte Instrumente erfasst.

Zusammenfassung und Diskussion

Mittlerweile scheint außer Frage zu stehen, dass beim Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom auch psychische Aspekte eine wichtige Rolle spielen. Auf die Notwendigkeit begleitender psychologischer Betreuung wurde in vielen Arbeiten hingewiesen, zwei Gruppenprogramme wurden speziell für diese Patientinnengruppe entwickelt (Heller-Boersma et al. 2007; Weijenborg und ter Kuile 2000). Heller-Boersma et al. (2009) veröffentlichten erst vor kurzem ein kognitiv-behaviorales Modell und ein Therapiekonzept bei MRKH.

Die Datenlage zu den einzelnen inhaltlichen Aspekten war unterschiedlich gut. Vergleichsweise viele Ergebnisse, darunter auch standardisierte

Daten, liegen zur Sexualität und hier vor allem zur sexuellen Funktionsfähigkeit vor. Dabei war das Bild heterogen: Einige Studien sahen Beeinträchtigungen bei MRKH, andere fanden keine Unterschiede beim Vergleich mit Kontrollgruppen.

Bei den Angaben zu Zufriedenheit und Orgasmuserleben wirkten die Angaben im Vergleich zur Normalbevölkerung ungewöhnlich. So gaben in den beschriebenen Studien bis zu 100% der befragten Frauen das Erleben von Orgasmen an, während in der Allgemeinbevölkerung bis zu 30% der Frauen nie oder nur manchmal einen Orgasmus erleben (vgl. Gromus 2002). Auch Zahlen zum Erleben von rein vaginalen Orgasmen bei fast 70% erscheinen hoch. Denkbar wäre, dass die Ergebnisse durch die Form der Datenerhebung verzerrt wurden: Bei persönlicher, nicht standardisierter Befragung durch Mitglieder des behandelnden Teams wurden möglicherweise eher erwünschte Ergebnisse berichtet. Dies könnte auch bei der allgemeinen Einschätzung der Zufriedenheit mit der Operation eine Rolle spielen – auch hier waren die Zahlen mit etwa 80% bis 90% eher hoch. Kaum Beachtung fand das Erleben von Sexualität über den vaginalen Geschlechtsverkehr hinaus. Über das Gesamtbild des Sexuallebens betroffener Frauen kann nur spekuliert werden. Im Zusammenhang mit der sexuellen Orientierung bleibt auch die Frage offen, wie lesbische Frauen mit MRKH ihre Sexualität leben.

Zur psychischen Belastung lagen weniger Daten vor, die Ergebnisse zeigten auch hier ein gemischtes Bild: Einige Studien fanden eine messbare Belastung, z.B. erhöhte Depressivität, in anderen zeigten sich keine Unterschiede zu Vergleichsgruppen. Zum Thema Lebensqualität gab es bislang kaum vergleichbare Angaben, in diesem Bereich besteht Forschungsbedarf.

Ebenso lagen zu Auswirkungen im sozialen Bereich bisher hauptsächlich anekdotische Aussagen vor. Wie sich die Diagnose auf Partnerschaften, aber auch auf Freundschaften und andere Sozialkontakte auswirkt, welche Veränderungen eine Operation in diesen Bereichen tatsächlich bewirken kann und wo besondere Schwierigkeiten für Frauen mit MRKH liegen, wurde bisher nicht systematisch erfasst.

Unfruchtbarkeit stellte ein zentrales Thema für die betroffenen Frauen dar. Einige Arbeiten schilderten psychische Folgen wie z.B. Niedergeschlagenheit. Allgemeine Studien zu Kinderlosigkeit berichteten darüber hinaus, dass Depressionen, Suizidalität, geringes Selbstwertgefühl, aber auch Gefühle wie Neid, Eifersucht und Schuld weitere mögliche Konsequenzen von Unfruchtbarkeit sein können (Cousineau und Domar 2007). Wenngleich hier andere Patientinnengruppen untersucht wurden, ist es wahrscheinlich, dass diese Themen auch für Frauen mit MRKH eine Rolle spielen. Wie Frauen mit dem Thema Unfruchtbarkeit umgehen, was ihnen hilft und wo zusätzliche Unterstützung notwendig wäre, sind weitere wichtige Aspekte, deren zukünftige Betrachtung aufschlussreich wäre.

Die Diagnose MRKH kann sich gravierend auf das Selbsterleben von Frauen auswirken, häufig wurde hier das Gefühl der Unvollständigkeit

genannt. Auch hier wäre es hilfreich, weitere vergleichbare Daten zu sammeln. Hat die Art der Diagnosemitteilung einen Einfluss? Was erleben betroffene Frauen als hilfreich? Kann der Kontakt zu anderen Frauen (z.B. in Selbsthilfegruppen³) den Verlauf positiv verändern? Eine weitere Frage in Bezug auf das Selbsterleben wäre, ob die Herstellung einer Neovagina für Frauen eine Bedeutung jenseits von Sexualität und Geschlechtsverkehr hat. Besonders interessant ist hier die Gruppe nicht operierter Frauen, zu der diesbezüglich keinerlei Ergebnisse vorliegen. Wie groß ist ihr Anteil? Und unterscheiden sie sich hinsichtlich ihrer Belastung oder ihrer Lebensqualität von den bisher untersuchten Gruppen?

Der vorliegende Überblick über die Literatur zum Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom konnte einige wichtige Themen aufzeigen, die bei der Behandlung und Betreuung betroffener Frauen berücksichtigt werden sollten. Er wirft jedoch auch zahlreiche Fragen auf. Es wurde deutlich, dass der Schwerpunkt bisheriger Studien auf der operativen Behandlung lag. Zu wichtigen Aspekten wie z.B. der Diagnosemitteilung und Auswirkungen im sozialen Umfeld lagen wenige Daten vor – der Forschungsbedarf ist groß.

³ In Deutschland existieren nur wenige Selbsthilfeangebote. Für eine Übersicht vgl. <http://www.sexualforschung-hamburg.de/17.html>.

Tab. 1 Übersicht über die Studien zu psychosomatischen Themen bei Patientinnen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom.

<i>Nr.</i>	<i>Studie / Land</i>	<i>n / Stichprobe^a</i>	<i>Vergleichsgruppe</i>	<i>Thema</i>	<i>erhobene Variablen (Erhebungsinstrumente^b)</i>	<i>Ergebnisse</i>
1	Alessandrescu et al. (1996) Rumänien, USA	201 Alter bei OP 14–41 (MW 20,5)	–	Befragung nach Operation	sexuelle Zufriedenheit (eigener FB)	71,8 % gutes oder befriedigendes Sexualleben 5,1 % unzufrieden
2	Borkowski et al. (2008) Polen	38 Alter bei OP 18–40 (MW 22,5)	–	Befragung nach Operation	sex. Funktionsfähigkeit (eigener FB)	nach OP Selbstwert als Frau: 22 % leicht verbessert 63 % deutlich verbessert Sexualleben nach OP: 19 % leicht verbessert 70 % deutlich verbessert
3	Borruto et al. (1999) Italien, USA	76	–	Vergleich zweier OP-Techniken	sexuelle Funktion und Zufriedenheit (k. A. zu Art der Befragung)	sexuelle Zufriedenheit bei 80,3 %
4	Borruto et al. (2007) Italien	86 Alter 16–34	–	Befragung nach Operation	sexuelle Zufriedenheit nach OP (Befragung, Skala)	94,4 % mit Sexualleben zufr. 81,3 % berichten Orgasmus
5	Botsis et al. (2005) Griechenland	18 Alter 15–22 (MW 17,8)	–	Ultraschallmethode zur Bewertung von Vaginal-Operationen	Qualität des Sexual- lebens nach OP	94,5 % mit Sexualleben zufr.
6	Brun et al. (2002) Frankreich	20 Alter bei OP 16–34 (MW 21)	Pat. in Sexual- beratung und allg. KG	Befragung nach Operation (Laparoskopie)	Sexualität (standardisierter FB)	89 % nach OP komplett zufr. kein Unterschied zu allg. KG, besseres Ergebnis als Pat. KG 69 % vaginaler Orgasmus
7	Communal et al. (2003) Frankreich	16	–	Befragung nach Operation	sexuelle Lebensqualität (FSFI, ergänzt durch eigene Fragen)	FSFI mittlerer Gesamtwert: 28 „normales Sexualleben“
8	Creatsas et al. (2001) Griechenland	111	–	Vergleich zweier OP-Techniken	sexuelle Lebensqualität (Befragung, Skala)	bei 94,4 % befriedigendes Sexualleben
9	Del Rossi et al. (2003) Italien	20 Alter 10–29 (MW 18,4)	–	Langzeit-Follow-up nach OP	sexuelle Zufriedenheit (Befragung)	bei Follow-up nach OP bei 6 / 16 aktives und befriedi- gendes Sexualleben

Tab. 1 Fortsetzung.

Nr.	Studie / Land	n / Stichprobe ^a	Vergleichsgruppe	Thema	erhobene Variablen (Erhebungsinstrumente ^b)	Ergebnisse
10	Fedele et al. (1996) Italien	14 Alter 15–34	–	Befragung nach Operation	Zufriedenheit	13 / 14 beschreiben GV als befriedigend
11	Fedele et al. (2000) Italien	52 Alter 15–34 (MW 16,9)	–	Befragung nach Operation	Zufriedenheit mit Geschlechtsverkehr (Skala)	94,2% mit Sexualeben zufr. 80,8% haben Orgasmus
12	Fedele et al. (2008) Italien	110 Alter bei OP MW 17	gesunde KG	Befragung nach Operation	sexuelle Funktions- fähigkeit (FSFI)	FSFI: Gesamtwert niedriger als bei KG
13	Giannesi et al. (2005) Frankreich	28 Alter bei OP MW 21,6	gesunde KG (n = 28)	Befragung nach Operation	sexuelle Funktions- fähigkeit (FSFI)	keine Unterschiede zu KG
14	Heller-Boersma et al. (2007) Großbritannien	39 Alter MW 28,2	Aufteilung in 2 Gruppen: Therapie vs. keine Therapie	Evaluation einer kognitiv-behavioralen Behandlung	Messung vor Behandlung und Follow-up: psych. Belastung (SCL-90-R) Selbstwert (RSE) interpersonelle Probleme (IIP-32) Verarbeitung (IES)	nach Therapie Verbesserung des SCL-90-R-Gesamtwerts
15	Heller-Boersma et al. (2009) Großbritannien	66	KG (n = 31)	psychische Folgen der Diagnose	psych. Belastung (SCL-90-R) Selbstwert (RSE) interpersonelle Probleme (IIP-32) Essstörungen (EDI)	SCL-90-R: höhere Werte als KG bei phob. Angst und Psychoti- zism. RSE: selbstwert geringer als KG IIP-32: kein Unterschied zu KG EDI: höherer Gesamtwert als KG
16	Hensle und Reiley (1998) USA	20	–	Befragung nach Operation	sex. Funktionsfähigkeit und Zufriedenheit (FB)	keine Angaben zur Zufriedenheit 20 / 26 sexuell aktiv 1 / 20 Dyspareunie
17	Hensle et al. (2006) USA	42 [+ andere Pat.]	–	Befragung nach Operation Langzeit-Follow-up	sex. Funktionsfähigkeit und Zufriedenheit (FSDQ)	Ergebnisse nicht nach Diagnosen getrennt 78 % zufrieden mit Sexualität

Tab. 1 Fortsetzung.

Nr.	Studie / Land	n / Stichprobe ^a	Vergleichsgruppe	Thema	erhobene Variablen (Erhebungsinstrumente ^b)	Ergebnisse
18	Holt und Slade (2003) Großbritannien	7	–	qualitative Studie	Erfahrungen mit MRKH (halbstrukturierte Interviews)	4 zentrale Themen: – Umgang mit Verlust – Erfahrung mit med. Behandlung – Umgang mit Diagnose – Rolle von Zeit
19	Imparato et al. (2007) Italien	58	–	Befragung nach Operation	Sexualleben (strukturiertes Interview)	80,6 % zufr. Mit OP
20	Ismail-Pratt et al. (2007) Großbritannien	18 [+ 8 CAIS]	KG	Evaluation von Vaginaldilatation im Vergleich zu OP	psycho-sexuelle Funktion (MSQ) Zufriedenheit (Skala)	81 % sexuell aktiv ohne Schwierigkeiten bei MRKH kein Verbesserung im MSQ nach OP
21	Kaloo und Cooper (2002) Australien	5	(Vergleich mit Normalbevölkerung)	Befragung nach Operation	Sexualität, Lebensqualität (Telefon-Interview, Sintonen 15D)	sex. Aktivität: geringer Wohlbefinden: kein Unterschied zu Normalbevölkerung
22	Kapoor et al. (2006) Italien	14 Alter bei OP 13–22 (MW 16,8)	–	Befragung nach Operation	Zufriedenheit mit OP und Sexualität (pers. Interview, Skala 0–10)	Zufriedenheit bei 8 (0–10)
23	Keckstein et al. (2006) Österreich	8 Alter 18–24 (MW 21,9)	–	Befragung nach Operation und Langzeit-Follow-up	Lebensqualität / Wohlbefinden, Sexualität (eigener FB, Interview) (Sintonen 15D)	6 / 8 mit GV zufrieden Verbesserung von Lebensqualität, Selbstwert, Wohlbefinden
24	Khater und Fatthy (1999) Ägypten	6 Alter 20–35 (MW 26,3)	–	Befragung nach Operation	Zufriedenheit (k. A. zur Datenerhebung)	nach OP: alle Frauen mit sex. Aktivität zufrieden
25	Klinge et al. (2003) USA	6 Alter bei OP 12–49 (MW 21)	–	Befragung nach Operation (MW 23 Jahre nach OP)	Lebensqualität sex. Funktion und Zufriedenheit Körperbild (eigener FB)	79 % bessere Lebensqualität 55 % verbessertes Selbstbild 75 % erleben Orgasmus

Tab. 1 Fortsetzung.

Nr.	Studie / Land	n / Stichprobe ^a	Vergleichsgruppe	Thema	erhobene Variablen (Erhebungsinstrumente ^b)	Ergebnisse
26	Laggari et al. (2009) Griechenland	5	22 PCOS 27 andere Pat. 22 gesunde KG	Psychopathologie	Depression (BDI) Angst (STAI)	höhere Wahrscheinlichkeit für erhöhte Angstwerte bei MRKH als KG
27	Langer et al. (1990) Österreich	11 [+ 7 AGS]	–	Befragung nach Operation	Coping, Sexualität, Selbstwert, Körperbild, Stimmung (halbstrukturierte Interviews, Gießen- Test)	4 / 11 Zeichen für mittlere bis schwere Depressivität
28	Lewis und Money (1983) USA	9	9 CAIS	Vergleich von MRKH und CAIS	Sexualität (Interviews, Kranken- akten)	keine Unterschiede zwischen Frauen mit MRKH, CAIS und normalen Frauen
29	Lewis und Money (1986) USA	9	9 CAIS	Vergleich von MRKH und CAIS	Geschlechtsidentität, -rol- le (Interviews, Krankenakten)	keine Unterschiede zwischen MRKH und CAIS
30	Liao et al. (2006) Großbritannien	8 [+ 1 AIS, + 1 andere]	–	Pilotstudie zur Dilatations-Behandlung	Sexualität (MSQ) Erfahrung mit Behandlung (Interview)	<i>Ergebnisse nicht nach Diagnosen getrennt</i> MSQ: niedrigere Werte bei sex. Selbstwert / Sicherheit / Zufr. höhere Werte bei sex. Angst / Unsicherheit / Depression
31	Loeser et al. (2002) Deutschland	8 Alter 16–21	–	Mutter-Tochter- Beziehung	Reaktion auf Diagnose Verhalten (Interviews)	beste Verläufe bei stabiler Mutter-Tochter-Beziehung
32	Marques et al. (2008) Brasilien	48 Alter 16–30 (MW 18)	–	Befragung nach Operation	sexuelle Zufriedenheit (Befragung)	alle Pat. mit Sexuallaben zufr., alle Pat. erleben Orgasmus

Tab. 1 Fortsetzung.

<i>Nr.</i>	<i>Studie / Land</i>	<i>n / Stichprobe^a</i>	<i>Vergleichsgruppe</i>	<i>Thema</i>	<i>erhobene Variablen (Erhebungsinstrumente^b)</i>	<i>Ergebnisse</i>
33	Möbus et al. (1993) Deutschland	24	–	Befragung nach Operation	Sexualverhalten (standardisierter FB) sex. Funktionsstörungen (SVS) Beurteilung des eigenen Körpers (FBeK) Persönlichkeit (FPI)	nach OP besseres Selbstwert- gefühl bei sex. Erlebnisfähigkeit kein Unterschied zu gesunden Frauen bei 71 % vaginaler Orgasmus
34	Möbus et al. (1996) Deutschland	41	–	Befragung nach Operation (1–18 Jahre danach)	[siehe 33.]	bei 61 % besserer Selbstwert 31 / 41 kein Unterschied im Sexualverhalten im Vergleich zu gesunden Frauen 36 / 41 regelmäßiger Orgasmus
35	Morgan und Quint (2006) USA	7 Alter 18–34	–	Sexualität, psych. Gesundheit, Lebensziele	sex. Funktions- fähigkeit (DISF-SR) psych. Gesundheit (BSI, RSE) Reaktion auf Diagn., Lebensziele (eigener FB)	Ergebnisse variabel, aber insgesamt durchschnittliche Werte für mentale Gesundheit und Selbstwert
36	Nadarajah et al. (2005) Großbritannien	79 Alter 16–44	131 gesunde Frauen	Dilatations- behandlung	Sexualität (FSFI)	FSFI: kein Unterschied zu KG: – sex. Lust – sex. Erregung – Zufriedenheit mit Beziehung niedrigere Werte als KG: – Lubrikation und Orgasmus – 22,3 % Dyspareunie
37	Parsons et al. (2002) USA	6 [+ 13 AIS]	–	Befragung nach Operation	Sexualität und Zufriedenheit (k. A.)	<i>Ergebnisse nicht nach Diagnosen getrennt</i> 79 % sehr zufr. mit psychosex. Entwicklung

Tab. 1 Fortsetzung.

Nr.	Studie / Land	n / Stichprobe ^a	Vergleichsgruppe	Thema	erhobene Variablen (Erhebungsinstrumente ^b)	Ergebnisse
38	Raboch und Horejsi (1982) Tschechoslowakei	12 Alter 20–28 (MW 23,3)	22 gesunde Frauen	Befragung nach Operation	sexuelle Entwicklung (HDTW) sexuelle Aktivität und Erregbarkeit (SFW, SAI) neurotische Symptome (Questionnaire N5)	nach OP keine Unterschiede zw. MRKH und KG
39	Rajimwale et al. (2004) USA	9 [+ 14 andere] (2 Gruppen: OP vor vs. nach Pubertät)	–	Befragung nach Operation	sexuelle Aktivität (Befragung)	<i>Fokus auf med. Ergebnissen</i> bei 7 / 9 OP nach Pubertät 2 / 7 MRKH sexuell aktiv, bei beiden Dyspareunie
40	Robson et al. (2000) Kanada / Australien	28 [+ 11 andere]	–	Review von 39 Patienten-fällen nach OP	Zufriedenheit nach OP (k. A.)	14 in sex. Beziehung, 14 / 14 beschreiben diese als befriedigend
41	Seccia et al. (2002) Italien	18 [+ 1 CAIS 14 andere]	–	Befragung nach Operation	Zufriedenheit (k. A.)	<i>Ergebnisse nicht nach Diagnosen getrennt</i> 84,3 % normale sex. Aktivität mit guter Sensibilität des Gewebes
42	Sharma et al. (2007) Indien	10 Alter 17–22 (MW 19)	–	Befragung nach Operation	sexuelle Zufriedenheit (Befragung)	8 / 10 zufr. mit GV 1 / 10 leichte Dyspareunie 2 / 10 Entzündungsreaktionen 1 / 10 psychische Probleme
43	Weijnenborg und ter Kuile (2000) Niederlande	17 Alter 17–54 (MW 27,1)	–	Evaluation eines Gruppenprogramms	psych. Belastung vor und nach Gruppenprogramm (SCL-90-R)	SCL-90-R Vergleich prä / post Verbesserung bei Angst, Depression, Gesamtwert

^a andere Diagnosen: AGS = adrenogenitales Syndrom; AIS = Androgeninsensitivität; CAIS = komplette Androgeninsensitivität

^b Erhebungsinstrumente: BDI = Beck Depression Inventory; BSI = Brief Symptom Inventory; DISF-SR = Derogatis Interview for sexual-functioning self-report; EDI = Eating Disorder Inventory; FBek = FB zur Beurteilung des eigenen Körpers; FSDQ = Female Sexual Dysfunction Questionnaire; FSFI = Female Sexual Function Index; HDTW = Heterosexuel Development of Women; IES = Impact of Event Scale; IIP-32 = Inventory of Interpersonal Problems; MSQ = Multidimensional Sexuality Questionnaire; RSE = Rosenberg Self-Esteem Scale; SAI = Sexual Arousalability Inventory; SCL-90-R = Symptomcheckliste; SFW = Sexual Function of Women Questionnaire; STAI = State-Trait Anxiety Inventory; SVS = FB zu sexuellen Funktionsstörungen

FB = Fragebogen; GV = Geschlechtsverkehr; k. A. = keine Angabe; KG = Kontrollgruppe; med. = medizinisch; MW = Mittelwert; OP = Operation; Pat. = Patient(en); sex. = sexuell(e); zufr. = zufrieden

Literatur

- ACOG. Committee Opinion No. 355. Vaginal agenesis: diagnosis, management, and routine care. *Obstet Gynecol* 2006; 108: 1605–1609
- Aittomaki K, Eroila H, Kajanoja P. A population-based study of the incidence of müllerian aplasia in Finland. *Fert Steril* 2001; 76: 624–625
- Alessandrescu D, Peltecu GC, Buhimschi CS et al. Neocolpopoiesis with split-thickness skin graft as a surgical treatment of vaginal agenesis. Retrospective review of 201 cases. *Am J Obstet Gynecol* 1996; 175: 131–138
- Bean EJ, Mazur T, Robinson AD. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. Sexuality, psychological effects, and quality of life. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2009; 22: 339–346
- Beski S, Gorgy A, Venkat G et al. Gestational surrogacy: a feasible option for patients with Rokitansky syndrome. *Hum Reprod* 2000; 15: 2326–2328
- Blackless M, Charuvastra A, Derrtyck A et al. How sexually dimorphic are we? Review and synthesis. *Am J Hum Biol* 2000; 12: 151–166
- Borkowski A, Czaplicki M, Dobronski P. Twenty years of experience with Krzeski's cystovaginoplasty for vaginal agenesis in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: anatomical, histological, cytological and functional results. *BJU Int* 2008; 101: 1433–1440
- Borruto F, Chasen ST, Chervenak FA et al. The Vecchietti procedure for surgical treatment of vaginal agenesis: comparison of laparoscopy and laparotomy. *Int J Gynecol Obstet* 1999; 64: 153–158
- Borruto F, Canoglio FS, Zampieri N et al. The laparoscopic Vecchietti technique for vaginal agenesis. *Int J Gynecol Obstet* 2007; 98: 15–19
- Botsis D, Deligeorgiou E, Christopoulos P et al. Ultrasound imaging to evaluate Creatsas vaginoplasty. *Int J Gynecol Obstet* 2005; 89: 31–34
- Brucker SY, Gegusch M, Zubke W et al. Neovagina creation in vaginal agenesis: development of a new laparoscopic Vecchietti-based procedure and optimized instruments in a prospective comparative interventional study in 101 patients. *Fert Steril* 2008; 90: 1940–1952
- Brun JL, Belleannee G, Grafeille N et al. Long-term results after neovagina creation in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome by Vecchietti's operation. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2002; 103: 168–172
- Camfield L, Skevington SM. On subjective well-being and quality of life. *J Health Psychol* 2008; 13: 764–775
- Communal PH, Chevret-Measson M, Golfier F et al. Sexuality after sigmoid colpopoiesis in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fert Steril* 2003; 80: 600–606
- Cousineau TM, Domar AD. Psychological impact of infertility. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol* 2007; 21: 293–308
- Creatsas G, Deligeorgiou E, Makrakis E et al. Creation of a neovagina following Williams vaginoplasty and the Creatsas modification in 111 patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fert Steril* 2001; 76: 1036–1040
- Davies MC, Creighton SM. Vaginoplasty. *Curr Opin Urol* 2007; 17: 415–418
- Del Rossi C, Attanasio A, Del Curto S et al. Treatment of vaginal atresia at a missionary hospital in Bangladesh: results and follow-up of 20 cases. *J Urol* 2003; 170: 864–866
- Edmonds DK. Congenital malformations of the genital tract. *Obstet Gynecol Clin North Am* 2000; 27: 49–62
- Fedele L, Bianchi S, Tozzi L et al. A new laparoscopic procedure for creation of a neovagina in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fert Steril* 1996; 66: 854–857
- Fedele L, Bianchi S, Zanconato G et al. Laparoscopic creation of a neovagina in patients with Rokitansky syndrome: analysis of 52 cases. *Fert Steril* 2000; 74: 384–389
- Fedele L, Bianchi S, Frontino G et al. The laparoscopic Vecchietti's modified technique in Rokitansky syndrome: anatomic, functional, and sexual long-term results. *Am J Obstet Gynecol* 2008; 198: 377.e1–377.e6
- Giannesi A, Marchiole P, Benchaib M et al. Sexuality after laparoscopic Davydov in patients affected by congenital complete vaginal agenesis associated with uterine agenesis or hypoplasia. *Hum Reprod* 2005; 20: 2954–2957
- Gromus B. Sexualstörungen der Frau. Göttingen: Hogrefe 2002
- Heller-Boersma SG, Schmidt UH, Edmonds DK. A randomized controlled trial of a cognitive-behavioural group intervention versus waiting-list control for women with uterovaginal agenesis (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: MRKH). *Hum Reprod* 2007; 22: 2296–2301

- Heller-Boersma JG, Schmidt UH, Edmonds DK. Psychological distress in women with uterovaginal agenesis (Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome, MRKH). *Psychosom* 2009; 50: 277–281
- Hensle TW, Reiley EA. Vaginal replacement in children and young adults. *J Urol* 1998; 159: 1035–1038
- Hensle TW, Shabsigh A, Shabsigh R et al. Sexual function following bowel vaginoplasty. *J Urol* 2006; 175: 2283–2286
- Hiort O, Wünsch L. Klassifikation, Diagnose und Therapie von Störungen der Geschlechtsentwicklung. *Gynäkol Endokrin* 2009; 3: 136–140
- Holt R, Slade P. Living with an incomplete vagina and womb: an interpretative phenomenological analysis of the experience of vaginal agenesis. *Psychol Health Med* 2003; 8: 19–34
- Hughes IA, Houk C, Ahmed SF et al. Consensus statement on management of intersex disorders. *Arch Dis Childh* 2006; 91: 554–563
- Imparato E, Alfei A, Aspesi G et al. Long-term results of sigmoid vaginoplasty in a consecutive series of 62 patients. *Int Urogynecol J Pelvic Floor Dysfunct* 2007; 18: 1465–1469
- Ismail-Pratt IS, Bikoo M, Liao LM et al. Normalization of the vagina by dilator treatment alone in Complete Androgen Insensitivity Syndrome and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome. *Hum Reprod* 2007; 22: 2020–2024
- Kaloo P, Cooper M. Laparoscopic-assisted Vecchietti procedure for creation of a neovagina: an analysis of five cases. *Aust New Zeal J Obstet Gynaecol* 2002; 42: 307–310
- Kapoor R, Sharma DK, Singh KJ et al. Sigmoid vaginoplasty: long-term results. *Urol* 2006; 67: 1212–1215
- Keckstein J, Kandolf O, Rauter G et al. Long-term outcome after laparoscopic creation of a neovagina in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome by a modified Vecchietti procedure. *Gynecol Surg* 2008; 5: 21–25
- Khater E, Fatthy H. Laparoscopic Vecchietti vaginoplasty. *J Am Assoc Gynecol Laparosc* 1999; 6: 179–182
- Klinge CJ, Gebhart JB, Croak AJ et al. McIndoe procedure for vaginal agenesis: long-term outcome and effect on quality of life. *Am J Obstet Gynecol* 2003; 189: 1569–1573
- Laggari V, Diareme S, Christogiorgos S et al. Anxiety and depression in adolescents with polycystic ovary syndrome and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *J Psychosom Obstet Gynecol* 2009; 30: 83–88
- Langer M, Grunberger W, Ringler M. Vaginal agenesis and congenital adrenal hyperplasia. Psychosocial sequelae of diagnosis and neovagina formation. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1990; 69: 343–349
- Lewis VG, Money J. Gender-Identity/role: GI/R PartA: XY (androgen-insensitivity) syndrome and XX (Rokitansky) syndrome of vaginal atresia compared. In: Dennerstein L, Burrows GD, Hrsg. *Handbook of psychosomatic Obstetrics and Gynaecology*. Amsterdam: Elsevier Biomedical Press; 1983: 51–60
- Lewis VG, Money J. Sexological theory, H-Y antigen, chromosomes, gonads, and cyclicity: two syndromes compared. *Arch Sex Behav* 1986; 15: 467–474
- Liao LM, Doyle J, Crouch NS et al. Dilation as treatment for vaginal agenesis and hypoplasia: a pilot exploration of benefits and barriers as perceived by patients. *J Obstet Gynaecol* 2006; 26: 144–148
- Loeser E, Giffels P, Schauf B et al. Significance of a stable mother-daughter relationship in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-syndrome. *Geb Fra* 2002; 62: 1193–1197
- Marques HD, dos Santos FL, Lopes-Costa PV et al. Creation of a neovagina in patients with Rokitansky syndrome using peritoneum from the pouch of Douglas: an analysis of 48 cases. *Fert Steril* 2008; 90: 827–832
- Möbus V, Sachweh K, Knapstein PG et al. Women after surgically corrected vaginal aplasia – a follow-up-study on psychosexual rehabilitation. *Geb Fra* 1993; 53: 125–131
- Möbus VJ, Kortenborn K, Kreienberg R et al. Long-term results after operative correction of vaginal aplasia. *Am J Obstet Gynecol* 1996; 175: 617–624
- Morcel K, Camborieux L, Guerrier D. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2007; 2: 13
- Morgan EM, Quint EH. Assessment of sexual functioning, mental health, and life goals in women with vaginal agenesis. *Arch Sex Behav* 2006; 35: 607–618
- Nadarajah S, Quek J, Rose GL et al. Sexual function in women treated with dilators for vaginal agenesis. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2005; 18: 39–42
- Parsons JK, Gearhart SL, Gearhart JP. Vaginal reconstruction utilizing sigmoid colon: complications and long-term results. *J Pediatr Surg* 2002; 37: 629–633

- Raboch J, Horejsi J. Sexual life of women with the Kustner-Rokitansky syndrome. *Arch Sex Behav* 1982; 11: 215–220
- Rajimwale A, Furness PD, Brant WO et al. Vaginal construction using sigmoid colon in children and young adults. *BJU Int* 2004; 94: 115–119
- Richter-Appelt H. Intersexualität – Störungen der Geschlechtsentwicklung. *Bundesgesundheitsbl Gesundheitsforsch Gesundheitsschutz* 2007; 50: 52–61
- Robson S, Oliver GD. Management of vaginal agenesis: review of 10 years practice at a tertiary referral centre. *Aust New Zeal J Obstet Gynaecol* 2000; 40: 430–433
- Schmidt G, Matthiesen S, Meyerhof U. Alter, Beziehungsform und Beziehungsdauer als Faktoren sexueller Aktivität in heterosexuellen Beziehungen. Eine empirische Studie an drei Generationen. *Z Sexualforsch* 2004; 17: 116–133
- Seccia A, Salgarello M, Sturla M et al. Neovaginal reconstruction with the modified McIndoe technique: a review of 32 cases. *Ann Plast Surg* 2002; 49: 379–384
- Sharma JB, Gupta N, Mittal S. Creation of neovagina using oxidized cellulose (surgicel) as a surgical treatment of vaginal agenesis. *Arch Gynecol Obstet* 2007; 275: 231–235
- Strubbe EH, Willemsen WNP, Lemmens JAM et al. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome. Distinction between two forms based on excretory urographic, sonographic, and laparoscopic findings. *Am J Roentg* 1993; 160: 331–334
- Weijnenborg PTM, ter Kuile MM. The effect of a group programme on women with the Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Br J Obstet Gynaecol* 2000; 107: 365–368
- [WHOQOL] The WHOQOL Group. The World Health Organization quality of life assessment. Position paper from the World Health Organization. *Soc Sci Med* 1995; 41: 1403–1409

Prof. Dr. Hertha Richter-Appelt
Institut für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Martinistraße 52
20246 Hamburg
hrichter@uke.uni-hamburg.de

2. Publikation

Krupp, K., Fliegner, M., Brunner, F., Rall, K., Brucker, S., Richter-Appelt, H. (2012). How do Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome or Polycystic Ovary Syndrome Experience Contact to Other Affected Persons? *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, 72, 1009-1017.

Abstract

Persons with different sex characteristics may suffer from a feeling of being “different” or “not normal”. In this study, persons with one of 3 diagnoses (complete androgen insensitivity syndrome [CAIS]; Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome [MRKHS], polycystic ovary syndrome [PCOS]) were asked whether they had contact to other affected persons and how they assessed this contact. The correlation between contact and psychological distress was evaluated.

Material and Methods: Information on contacts to other affected individuals was obtained using a written questionnaire. Psychological distress was measured using the German version of the BSI (Brief Symptom Inventory).

Results: Data from 11 individuals with CAIS, 49 women with MRKHS and 55 women with PCOS was analysed. The frequency of contacts to other affected individuals differed between the different diagnostic groups (with the highest frequency reported for the group with CAIS, and the lowest for the group with PCOS). Overall, the majority of individuals considered such contacts beneficial (CAIS 81.8%; MRKHS 90%; PCOS 83.3%). The frequency of contacts and their assessment were not found to be correlated with psychological distress. The three diagnostic groups differed in the proportion of people who indicated a wish for contact with other affected persons. The desire to have contact with other affected persons was most commonly expressed by women with PCOS and high levels of psychological distress (60.9%).

Conclusion: Persons with different sex characteristics can benefit from contact to other affected individuals. Particularly women with PCOS and increased levels of psychological distress may benefit if the issue of support groups is addressed during treatment.

How do Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome or Polycystic Ovary Syndrome Experience Contact to Other Affected Persons?

Wie erleben Personen mit kompletter Androgenresistenz, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom und polyzystischem Ovarialsyndrom den Kontakt zu anderen Betroffenen?

Authors

K. Krupp¹, M. Fliegner¹, F. Brunner¹, S. Brucker², K. Rall², H. Richter-Appelt¹

Affiliations

¹ Institute for Sex Research and Forensic Psychiatry, University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg

² Department of Obstetrics and Gynaecology, Tübingen University Hospital, Tübingen

Key words

- Müllerian agenesis
- PCOS (polycystic ovary syndrome)
- CAIS (complete androgen insensitivity syndrome)
- support group

Schlüsselwörter

- MRKH-Syndrom (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser)
- PCOS (polyzystisches Ovarialsyndrom)
- CAIS (komplette Androgenresistenz)
- Selbsthilfe

received 18.7.2012
revised 18.9.2012
accepted 17.10.2012

Bibliography

DOI <http://dx.doi.org/10.1055/s-0032-1327979>
Geburtsh Frauenheilk 2012; 72: 1009–1017 © Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York · ISSN 0016-5751

Correspondence

Prof. Dr. Hertha Richter-Appelt
University Medical Center
Hamburg-Eppendorf
Institute for Sex Research
and Forensic Psychiatry
Martinistraße 52
20246 Hamburg
hrichter@uke.de

Abstract

Persons with different sex characteristics may suffer from a feeling of being “different” or “not normal”. In this study, persons with one of 3 diagnoses (complete androgen insensitivity syndrome [CAIS]; Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome [MRKHS], polycystic ovary syndrome [PCOS]) were asked whether they had contact to other affected persons and how they assessed this contact. The correlation between contact and psychological distress was evaluated.

Material and Methods: Information on contacts to other affected individuals was obtained using a written questionnaire. Psychological distress was measured using the German version of the BSI (Brief Symptom Inventory).

Results: Data from 11 individuals with CAIS, 49 women with MRKHS and 55 women with PCOS was analysed. The frequency of contacts to other affected individuals differed between the different diagnostic groups (with the highest frequency reported for the group with CAIS, and the lowest for the group with PCOS). Overall, the majority of individuals considered such contacts beneficial (CAIS 81.8%; MRKHS 90%; PCOS 83.3%). The frequency of contacts and their assessment were not found to be correlated with psychological distress. The three diagnostic groups differed in the proportion of people who indicated a wish for contact with other affected persons. The desire to have contact with other affected persons was most commonly expressed by women with PCOS and high levels of psychological distress (60.9%).

Conclusion: Persons with different sex characteristics can benefit from contact to other affected individuals. Particularly women with PCOS and increased levels of psychological distress may benefit if the issue of support groups is addressed during treatment.

Zusammenfassung

Frauen, die von Veränderungen der Geschlechtsmerkmale betroffen sind, können unter dem Gefühl leiden, „anders“ oder „nicht normal“ zu sein. In der vorliegenden Arbeit wurden Personen aus 3 Diagnosegruppen (komplette Androgenresistenz, CAIS; Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom, MRKHS; polyzystisches Ovarialsyndrom, PCOS) befragt, ob sie Kontakt zu anderen Betroffenen hatten und wie sie diesen Kontakt bewerteten. Außerdem wurde untersucht, ob ein Zusammenhang zu psychischer Belastung bestand.

Material und Methoden: Im Rahmen eines schriftlichen Fragebogens wurden Angaben zum Kontakt mit anderen Betroffenen erhoben. Die psychische Belastung wurde über die deutsche Version des BSI (Brief Symptom Inventory) erfasst.

Ergebnisse: Die Antworten von 11 Personen mit CAIS, 49 Frauen mit MRKHS und 55 Frauen mit PCOS konnten ausgewertet werden. Die Häufigkeit des Kontakts zu anderen Betroffenen unterschied sich zwischen den Diagnosegruppen (am häufigsten in der Gruppe mit CAIS, am seltensten in der Gruppe mit PCOS). Insgesamt bewertete die Mehrheit diesen Kontakt als hilfreich (CAIS 81,8%; MRKHS 90%; PCOS 83,3%). Die Kontakthäufigkeit und die Bewertung hingen nicht mit der psychischen Belastung zusammen. Die 3 Diagnosegruppen unterschieden sich in dem Anteil der Personen, die sich Kontakt zu anderen wünschten. Am häufigsten äußerten diesen Wunsch Frauen mit PCOS, bei denen eine auffällige psychische Belastung vorlag (60,9%).

Schlussfolgerungen: Frauen, bei denen Veränderungen der Geschlechtsmerkmale vorliegen, können vom Kontakt zu anderen Betroffenen profitieren. Insbesondere für die Frauen mit PCOS, welche eine erhöhte psychische Belastung berichten, kann es hilfreich sein, in der Behandlung das Thema Selbsthilfe anzusprechen.

Introduction

Persons with different sexual characteristics often report a feeling of being “different from others” or of “not being normal”. This has been described both for individuals with different primary sexual characteristics and for those with different secondary sexual characteristics [1–3]. In such cases, contact to other affected individuals or attending support groups can be experienced as supportive and de-stigmatising [4]. However, the authors of this study did not find any published reports on how individuals with complete androgen insensitivity syndrome (CAIS), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome (MRKHS) or polycystic ovary syndrome (PCOS) experience contact to other affected individuals, what they find to be helpful, and whether some individuals felt that such contact also had negative aspects.

Description of the syndromes investigated

The investigated diagnostic groups consisted of syndromes which result in changes to female sexual characteristics or female sexual development and which are accompanied by infertility (CAIS and MRKHS) or reduced fertility (PCOS).

CAIS and MRKHS are rare disorders and are classified as belonging to the group of disorders of sex development, DSD [5,6].

The prevalence of CAIS is reported to be approximately 1 in 20000 live births with an 46,XY karyotype [7]. Despite the 46,XY karyotype, persons with CAIS are phenotypically female with external female genitalia due to complete insensitivity of cells to androgens. As the testes develop and release anti-Müllerian hormone, the uterus does not develop and the vagina ends blindly in a pouch. The diagnosis is frequently made in puberty because of primary amenorrhoea; breasts develop normally but pubic and underarm hair is either lacking or reduced [8]. The sexual identity of persons with CAIS is usually described as unambiguously female [8,9], however there are also other reports in the literature indicating an experienced sexual identity that differs from that of other women [10, 11]. Personal contacts with affected persons (when preparing the study) also showed that some did not feel the term “woman” to be a suitable description, which is why we have used gender-neutral terms to describe this group in our study.

MRKHS or Müllerian agenesis occurs in around 1 of 5000 female births [12]. It is characterised by agenesis of the uterus and vagina in women with an XX karyotype and is presumably of polygenetic origin. The ovaries are fully developed and functional [13]. Due to the undeveloped or extremely shortened vagina, vaginal sexual intercourse without previous medical treatment is not possible in most cases.

PCOS is one of the most common endocrine disorders in women of reproductive age; reports on its prevalence range from 5 to 17.8% (using the Rotterdam criteria), depending on the diagnostic criteria [14, 15]. In addition to hyperandrogenism and oligorrhoea or amenorrhoea, other external characteristics include acne, obesity, hirsutism and alopecia [16]. Some women with PCOS show a “masculinisation” of their external appearance.

What all of these diagnostic groups have in common are changes to certain female sexual characteristics or to their sexual development. However, the syndromes differ considerably with respect to the impact they have on the individual affected, particularly with regard to the wish to have children (persons with CAIS cannot have their own genetic children; in some countries, women with MRKHS may have genetic children if they enlist the help of a surrogate mother; women with PCOS are usually subfertile

but pregnancy is possible for some women with PCOS). The widely differing prevalence of the syndromes (CAIS and MRKHS are rare disorders, PCOS is relatively widespread) also needs to be taken into account when considering the results of this study.

Contact to other affected individuals

Contact to other affected persons can take very different forms. In addition to individual personal contacts, e.g. during a stay in hospital, individuals may also be in contact with a group (group therapy, various support groups; cf. also [17, 18]). Contacts increasingly also come about via the internet, in the form of private e-mail contacts or discussion forums (cf. [19, 20]).

The central task of self-help groups has been described as the provision of social and emotional support as well as the provision of information [21].

Overall, contact to self-help/support groups has been experienced differently; some people find it helpful, others reject it [2, 22, 37].

For people with CAIS and PCOS it has been reported that the experience of “otherness” or isolation associated with the diagnosis can be reduced through contact to other affected persons [2, 21]. For intersex persons in particular, the importance of meeting “similar others” for the development of a positive identity was emphasised [23]. Our search of the literature did not find any comparable studies on self-help groups or contacts to other affected persons for persons with MRKHS. However, results obtained from an interdisciplinary Patient Day indicated that women with MRKHS also judged the exchange of experiences with other affected persons to be positive [20].

As providing information above and beyond the respective individual diagnosis is also an important task of support groups, this study also looks at how participants evaluated the information on various aspects of the disorder that was provided by their treating physician and whether this was related to their contact to other affected persons.

Psychological distress

There are a number of studies on psychological distress in persons with CAIS, MRKHS and PCOS, some of which point to increased levels of distress. However, the results are somewhat contradictory [24]. Studies have reported increased psychological distress but also completely unremarkable levels of distress in individual groups (CAIS: [25, 26], MRKHS: [27–29], PCOS [30, 31]).

Individual results appear to indicate that persons in support groups cannot be taken as representative for the patient group as a whole [32]. One of the hypotheses for this is that persons with particularly high levels of distress are more likely to seek contact to other affected individuals or support groups. To assess this more precisely, our study recorded the levels of psychological distress of the persons taking part in the study. The study then examined whether there was any correlation between the level of psychological distress and contact to other affected persons (as well as how this contact was rated).

Aim of this study

This study aimed to examine contact to other affected persons with CAIS, MRKHS and PCOS and its possible correlation with psychological distress. In addition to the frequency of such contacts for the individual diagnostic groups, the study also aimed to investigate whether such contacts were considered helpful and whether contact to others was desired. Accordingly, the fol-

lowing null hypotheses were proposed for the study: the 3 diagnostic groups do not differ from each other with regard to levels of psychological distress, frequency of contact, the assessment of this contact and the desire for contact. The frequency of contact to other affected persons, the assessment of this contact and the desire for contact are not related to the level of psychological distress; the information received from the treating physician also has no impact on these variables.

Method

Data collection and participants

Data was collected between March 2010 and July 2011 as part of a research project on “Androgens quality of life and femininity in persons with CAIS, MRKHS and PCOS” at the University Clinic Hamburg-Eppendorf (supported by the Else Kröner Fresenius Stiftung; project leader: Prof. Dr. Richter-Appelt; the project was approved by the Ethics Commission of the local medical association). Participants (minimum age: 18 years) were recruited from all over Germany through their physicians and the hospitals where they received treatment (primarily through the Gynaecological University Hospital of Tübingen), through support groups (primarily the support group “Intersexuelle Menschen e.V.”), through the project's website and with the help of appeals launched in professional journals. Participation consisted of filling out a questionnaire which had been compiled from standardised instruments and answering questions which the investigators developed themselves however space was also provided for the participants' own comments. Confirmation of the respective diagnoses was conducted in 2 stages. The data given in the questionnaires was checked for plausibility and for its agreement with the diagnosis participants stated they had received. In addition, the participant's physician was contacted and asked to confirm the diagnosis as well as to provide additional medical findings (the precondition for this was that participants authorised their physician to release their medical records). Questionnaires which could not be clearly classified into one of the diagnostic groups were excluded from the analysis. Questionnaires which had been filled out but did not include the participant's consent to take part in the study were also excluded.

For a better comparison of certain variables (relationship status, occupation), additional data from a non-clinical sample ($n=932$ women) was also reviewed; this data had been collected in the form of an online survey conducted as part of the research project.

Questionnaire

Information about contact to other affected persons was collected using questions developed by the researchers themselves. Recorded data included information as to whether such contacts had taken place, whether the contact was considered helpful and – if there had been no contact – whether the participant desired such contact. The last two questions included space for comments by the participants themselves.

Participants were also asked whether they felt that they had been given sufficient information by their treating physician about the diagnostics used, treatment, the consequences of the diagnosis and long-term consequences. An index (0–4) was compiled from the answers to these 4 points which showed how well the study participants felt they had been informed overall (0 = not sufficiently on any point; 4 = well informed on all points).

Psychological distress was assessed using the Brief Symptom Inventory (BSI, German version [33]). The questionnaire recorded individual psychological distress over the past week using 53 different items. The participant rated the extent to which they felt impaired by various medical conditions on a 5-point Likert scale (0 = not at all; 4 = very strongly). The answers were summarised in 9 scales (Somatisation, Obsessive-Compulsive, Interpersonal Sensitivity, Depression, Anxiety, Hostility, Phobic Anxiety, Paranoid Ideation, Psychoticism). In addition, an overall score was calculated which reflected the overall level of psychological distress.

The resulting values were converted into standardised T-values using the standard values given in the manual [33], which permitted a direct comparison to be made with the non-clinical reference samples (mean T-value for distribution is 50, standard deviation is 10. A value of 50 in a patient sample would thus correspond exactly to the mean value of the non-clinical reference group; a value of 70 would be 2 standard deviations above the mean value of the reference group and would thus point to markedly higher levels of distress).

In accordance with the BSI manual, persons who had T-values of 63 or more in their overall score or in at least 2 subscales were classified as “clinical cases” with conspicuously higher levels of psychological distress.

Statistical analysis

Statistical analysis was conducted using the PASW 18 software (SPSS). χ^2 -tests for 2×2 and 3×2 cross-classified tables were used to calculate the relationship between categorical variables. If statistical requirements were not met (expected frequency of individual cells < 5), exact χ^2 -tests (Fisher-Yates test) were used for calculation. Differences between groups were compared using Mann-Whitney U-test.

The results of the Brief Symptom Inventory (BSI) were recorded as standardised T-values, which were calculated based on the reference data of the test manual [35] (mean distribution of the T-values is 50, standard deviation is 10).

Any additional comments by participants were assessed qualitatively. Frequencies of the issues mentioned were calculated.

Results

Description of samples

A total of 126 questionnaires were completed, of which 5 had to be excluded due to formal faults (no consent given for participation in the study). Six more questionnaires were excluded due to missing or inappropriate diagnosis (no clear diagnosis of CAIS, MRKHS or PCOS). Thus, the data of 115 persons was included in the final evaluation (11 persons with CAIS; 49 women with MRKHS; 55 women with PCOS).

The study participants heard about the research project from a number of different sources. In the group with CAIS, the majority (63.6%; 7/11) heard about it through their support groups. In the MRKHS group, this proportion was distinctly lower (2%; 1/49), most persons in this group (65.3%; 32 of 49) were advised of the study by the hospital they attended or by their general practitioner. In the PCOS group, 78.2% (43/55) heard about the study from the hospital they attended or from the physician treating them on an outpatient basis; only one person (1.8%) was informed about the study by her support group. A detailed summary is given in [Table 1](#).

Table 1 How did study participants hear about the research project?

How did you hear of our study?	CAIS (n = 11)		MRKHS (n = 49)		PCOS (n = 55)	
	N	%	N	%	n	%
University clinic/specialised clinic/centre	1	9.1%	28	57.1%*	31	56.4%
Gynaecologist	–	–	2	4.1%	5	9.1%
Another physician	–	–	2	4.1%	7	12.7%
Support group	7	63.6%	1	2.0%	1	1.8%
Another affected person	1	9.1%	2	4.1%	1	1.8%
Internet	1	9.1%	6	12.2%	2	3.6%
Other	1	9.1%	–	–	1	1.8%
Not specified	–	–	8	16.3%	7	12.7%

* 25 women with MRKHS (51%) heard of the study through their treatment at Tübingen University Hospital.

The average age of participants with CAIS was 38.7 years (± 9.6); the average age of participants with MRKHS was 23.6 years (± 5.8) and that of participants with PCOS was 29.1 years (± 4.2). At the time of the study, 54.5% of the participants with CAIS were living with a partner (5 with a male partner, 1 with a female partner). In the MRKHS group, 75.5% were in a relationship, and 87.3% of the PCOS group were in a relationship. The proportion of persons living with a partner differed significantly between the diagnostic groups (Fisher-Yates test: p-value = 0.037) (reference value for the non-clinical sample: 73% living with a partner).

All participants with CAIS were either working or in education or training. In the MRKHS group, 45 persons (91.8%) were either working or in education or training (or at school/university), 4 (8.2%) were unemployed. Of the participants with PCOS, 40 (72.7%) were working or in education or training, 7 women (12.7%) were on maternity leave or had taken parental leave, 3 (5.5%) described themselves as housewives, 4 persons (7.3%) were unemployed, and 1 (1.8%) was incapable of working (reference value for the non-clinical sample: 71.5% employed or in education or training; 3.3% unemployed; 2.5% incapable of working or had taken early retirement for invalidity; 22.6% other).

Psychological distress

In accordance with the definition of the BSI for “clinical levels of psychological distress”, 6 persons (54.5%) in the study group with CAIS were classified as suffering from higher levels of psychological distress. In the MRKHS group the BSI could only be evaluated for 48 participants; of these 48 participants, 26 (54.2%) were considered to have higher levels of psychological distress. In the PCOS group, 29 persons (52.7%) showed higher levels of psychological distress. The distribution between the diagnostic groups did not differ significantly ($\chi^2 = 0.027$; df = 2; p-value = 0.987).

The results for the overall BSI value (GSI, Global Severity Index) and the 9 subscales for each diagnostic group are given in **Table 2**.

Contact to other affected persons

All of the study participants with CAIS reported that they were in contact with other affected persons. In the MRKHS group, only 48 women answered this question; of these, 30 (62.5%) had contact to other affected persons. Among the group with PCOS only 6 persons (10.9%) were in contact with other affected women. The proportion of people with contact to other affected persons depended significantly on the respective diagnosis (Fisher-Yates test: p-value < 0.001).

Table 2 BSI results (T-values^a) for each diagnostic group.

	CAIS (n = 11)		MRKHS (n = 48 ^b)		PCOS (n = 55)	
	MW	(SD)	MW	(SD)	MW	(SD)
Overall GSI score	60.91	(10.30)	57.25	(14.15)	59.04	(12.98)
Subscales						
Somatisation	56.73	(11.16)	52.90	(10.66)	54.35	(11.11)
Obsessive-Compulsive	59.36	(9.78)	54.21	(11.82)	55.84	(10.76)
Interpersonal Sensitivity	61.64	(10.46)	58.06	(11.48)	59.65	(11.09)
Depression	60.36	(12.38)	55.56	(13.18)	58.98	(12.49)
Anxiety	57.27	(11.22)	53.33	(12.31)	53.95	(11.76)
Hostility	60.09	(11.20)	59.50	(10.83)	59.87	(9.85)
Phobic Anxiety	56.64	(12.46)	54.31	(11.42)	53.02	(10.90)
Paranoid Ideation	54.00	(11.14)	57.29	(11.52)	56.85	(15.56)
Psychoticism	59.91	(11.31)	56.63	(12.02)	56.16	(10.89)
Clinical cases^c	n	(%)	n	(%)	n	(%)
	6	54.5%	26	54.2%	29	52.7%

^a Mean = 50, standard deviation = 10

^b The BSI results could not be calculated for one of the persons with MRKHS due to a lack of data.

^c Participants (number and percentage), who fulfilled the criteria for “clinically relevant level of psychological distress”: GSI T-value ≥ 63 , or T-value ≥ 63 in 2 or more subscales).

Table 3 Reasons given for the respective answer: contact helpful yes/no.

Contact to other affected persons ...	
Category	Typical comment (original text)
Was helpful because:	
Feeling of not being alone	"You find out that you are not alone with the diagnosis"
Similar experience/more understanding	"You have someone who has gone through the same things as you have yourself. That is incredibly helpful."
Exchange of experience/information	"Was able to find out about surgery from them"
Psychological support	"I felt/feel it to be a place where someone is there for me on bad days."
Changed the way of dealing with the diagnosis	"Thanks to the forum I can now talk more openly about it"
Able to show weakness	"You realise that you can sometimes allow yourself to show weakness"
Was not helpful because:	
The focus was on negative aspects	"However, I feel one should not only occupy oneself with the diagnosis and the problems. At one stage this 'continual rehashing of problems' with other affected persons got to be too much for me."
Contact is stressful	"At the moment it is more stressful, because I experience it as very inflexible and it does not help me progress further"
Had other expectations	"I was too unrealistic"
Practical reasons	"Unfortunately because of the distance, benefit only limited"

Table 4 Reasons given for the respective answer: contact desired yes/no.

Contact to other affected persons ...	
Category	Typical comment
Is desired because:	
Hear about other experiences/exchange	"Would like to hear about others' experience with it and how they deal with it"
More information	"Want to find out more about this disease"
Is not desired because:	
Not felt to be necessary	"I can deal with it quite well"
Contact experienced as stressful	"Contact would be too stressful, real."
Do not want to think about diagnosis	Partly try not to think about it"

Was contact to others rated as helpful?

When study participants did have contact to other affected persons, the majority (87.2%) of the participants experienced such contact as helpful. Of the participants with CAIS who had contact to other affected persons, 81.8% (9/11) experienced this contact as helpful. In the group with MKRHS the percentage of women who felt contact was helpful was 90% (27/30); in the group with PCOS this figure was 83.3% (5/6). The percentage did not correlate significantly with the individual diagnosis (Fisher-Yates test: p -value = 0.596).

A total of 41 participants in the study included additional comments on how they assessed contact with other affected persons. People who rated contact as helpful most frequently cited the experience of not being alone (13 mentions) as their reason for such contact. The exchange of experience and information on the diagnosis were also listed as important (6 mentions), followed by psychological support and the greater understanding they received from other affected persons who had had similar experiences (5 mentions each). Other comments on the benefits of contact included being able to talk openly about the diagnosis (1 mention) and being able to let one's guard down in a group of other persons with the diagnosis (1 mention).

If the contact was not rated as beneficial, the reasons for this, cited in 3 cases, included the focus on negative topics in the support group, while 2 cases experienced contacts to other affected persons as stressful. One person with CAIS reported a feeling of "not belonging" and of exclusion even when meeting other persons with a diagnosis of CAIS. Other expectations and practical reasons (distance from the place of residence) were also cited as explanations for why the contact was not felt to be helpful.

Typical comments for the different categories are listed in **Table 3**.

Do people wish for contact with other affected persons?

Individuals who had no contact with other affected persons were asked whether they wished for such contact. In the group with MKRHS 52.9% (9 of 17) wished for such contact, in the PCOS group 39.6% (19 of 48) wished for such contact. This distribution did not differ significantly between the 3 diagnostic groups (Fisher-Yates test: p -value = 0.561).

Thirty persons appended additional comments regarding their wish for contact to other affected persons. If contact was desired, 9 persons stated their reason as wanting to hear about others' experience of the diagnosis and wishing to exchange experiences. One woman with PCOS hoped to obtain more information about her diagnosis.

Persons who did not wish for contact to other affected persons usually stated that they did not feel it to be necessary for them (6 mentions). Three women rejected such contact because they did not want to be reminded of their diagnosis. Two women with MKRHS did not want any contact because they considered this would be too distressing and were afraid that discussions would focus too much on negative topics.

Table 4 gives a summary of typical comments on the respective topics.

Correlation between contacts to other affected persons and psychological distress

In the overall group, no significant correlation was found between higher levels of psychological distress (based on the crite-

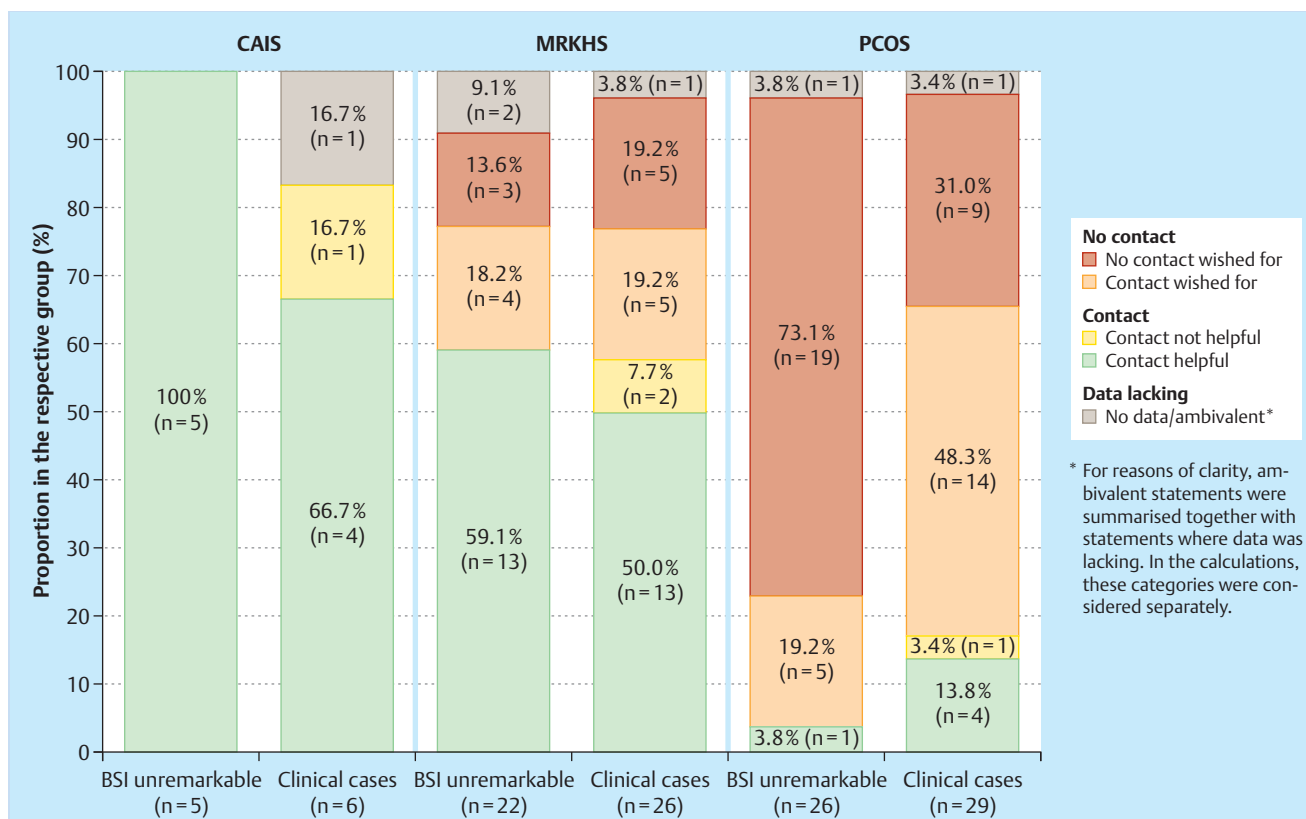


Fig. 1 Summarised representation of contact to other affected persons. Each column on the left shows the distribution of answers in the group with no clinical signs of psychological distress, while the column on the right shows the results for the group with clinical signs of psychological distress. The respective share for every answer is shown:

1. Individuals had contact to others and this contact was considered helpful (green);
2. Individuals had contact to others and this contact was considered *not* helpful (yellow);
3. Individuals have no contact but would like contact (orange);
4. Individuals have no contact but do *not* wish for contact (red);
5. Not specified or ambivalent answers (grey).

The graph shows that the proportion of the group with contact to others (green and yellow areas) differs considerably between the 3 diagnostic groups. Most persons who had contacts to others considered them to be helpful (green area). The wish to have contact was expressed most often by women with a diagnosis of PCOS and clinical signs of psychological distress (column on the right, red area).

ria for “clinical cases”) and contact to other affected persons (analysis of the 3 diagnostic groups taken together; $\chi^2=0.365$; $df=1$; $p\text{-value}=0.546$). This also applied when the diagnostic groups were analysed separately (CAIS: no calculation, all individuals have contact to others; MRKHS: $\chi^2=0.065$; $df=1$; $p\text{-value}=0.798$; PCOS: Fisher-Yates test: $p\text{-value}=0.197$).

Similarly, in the group which had contact to other affected persons, no correlation was found between the level of psychological distress and evaluation of the contact as helpful (analysis of all 3 diagnostic groups taken together; $\chi^2=3.375$; $df=2$; $p\text{-value}=0.185$).

This also applied to the individual diagnostic groups (CAIS: Fisher-Yates test: $p\text{-value}=1.000$; MRKHS: Fisher-Yates test: $p\text{-value}=0.483$; PCOS: Fisher-Yates test: $p\text{-value}=1.000$).

For the overall group, the wish to have contact with other affected persons depended significantly on the level of psychological distress (Fisher-Yates test: $p\text{-value}=0.024$). In the group of clinically distressed persons 57.6% (19/33) wished for contact, while the wish for contact with other affected persons was distinctly lower in the group with clinically unremarkable levels of distress (28.1%; 9/32). The following correlations were found for the different diagnostic groups. This calculation was not made for the CAIS group as all persons in the group had contacts to other

affected persons. There was no correlation in the group with MRKHS (Fisher-Yates test: $p\text{-value}=1.000$). In the group with PCOS the level of psychological distress was found to correlate significantly with the wish for contact to other affected persons (Fisher-Yates test: $p\text{-value}=0.007$). Of the women with clinically significant levels of psychological stress (“clinical cases”), 60.9% (14/23) wished to have contact to other affected persons, while in the group without clinically relevant levels of distress, only 20% (5/25) expressed this wish.

A summary of the results is given in **Fig. 1**.

Information obtained from the treating physician

How well individuals felt that their physician had informed them differed significantly between the diagnostic groups (Fisher-Yates test: $p\text{-value}<0.001$). Overall, the extent of information provided by the physician was rated highest by the MRKHS group (median = 4), and lowest by the CAIS group (median = 0). With a median value of 3, the rating given by the PCOS group was between that of the 2 other groups.

No difference was found between persons who had contact to other affected persons and those who did not with regard to their statements about the extent of the information provided by their physician ($U=1442$; $p\text{-value}=0.426$). There was also no differ-

ence with regard to the information provided by their physician between persons who considered contact to be helpful and those who did not ($U = 43.5$; $p\text{-value} = 0.112$; however it should be noted here that the group of persons who did not consider contact to be helpful was very small, with only 4 persons). Similarly, no difference in the assessment of the extent to which information was provided by the physician was found between the group who wished for contact compared to the group of persons who did not ($U = 478.5$; $p\text{-value} = 0.718$).

The level of psychological distress (BSI overall value) did also not correlate with the patients' assessment of the extent of information provided by their physicians.

Discussion

Central results and comparison with other studies

The null hypotheses formulated at the beginning regarding the level of psychological distress, the assessment of contact to affected persons as being helpful, and the wish to have contacts to other affected persons were not rejected by the results of the study. The 3 diagnostic groups did not differ with regard to these variables. The null hypothesis regarding the frequency of contact must be rejected as the 3 groups differed significantly from each other. In the sample investigated, all persons with CAIS had contacts to other affected persons with CAIS, in the group of women with MRKHS the majority reported being in contact with other persons with MRKHS while, in comparison, in the group of women with PCOS a much lower proportion of women reported being in contact with other women with PCOS. Of the 3 diagnostic groups investigated, PCOS is the most common; overall more women are diagnosed with this syndrome. Given the fact that the incidence of women with PCOS is higher, one could conjecture that women with PCOS would also have more opportunity to establish contact to other affected women or to join support groups, as the choices available for this fairly common diagnosis are greater. The existing data however tell a rather different story. When interpreting the results it must be borne in mind that the participants recruited heard about the study in many different ways. Persons with CAIS were primarily informed about the study through the offices of support groups for XY women; accordingly, they were the group which most frequently cited having contact to other affected persons. We can safely assume that the results for the group with CAIS are not representative and that the percentage of persons with contact to other persons with the same diagnosis is probably overestimated based on the sample of people in our study. To compare these results, we looked at the Hamburg study on intersexuality; in this study 50% of participants reported that they had some experience of support groups [34]. For women with PCOS another study cited a figure of 51.5% (17/33) of persons who had described attending a support group [31]. Since in our study, participants were partly recruited through the nationwide network of PCOS support groups, it can be assumed that the percentage of women with PCOS who attend support groups was overestimated. The percentage of persons with a particular diagnosis who have contact to other affected persons or to support groups would have to be investigated in larger, more representative studies. The ways in which potential study participants are recruited play a very important role.

A correlation between the level of psychological distress and the desire to have contact with other affected persons was only

found in the group with PCOS; the desire to have contact was voiced more frequently by women with higher levels of psychological distress. There were no differences between the diagnostic groups with regard to the frequency of such contact or the assessment of contact.

In the sample investigated, there was no indication that primarily persons with particularly high levels of psychological distress sought contact to other persons with the same diagnosis or to support groups. This is in accordance with the results of Jauca et al. [31] who, in their study of 33 women with PCOS, also did not report any significant differences with regard to the level of psychological distress between persons who attended support groups and those who did not.

The diagnostic groups did differ in their assessment of the information provided by their attending physician. The group of women with MRKHS reported the highest levels of satisfaction with the extent of information they had received, followed by the group of women with PCOS; persons with CAIS reported the lowest level. No correlation was found between the extent of information received from their attending physician and the frequency of contact, the assessment of such contact, or the desire for contact.

Using the examples 'androgen insensitivity' and 'adrenogenital syndrome' (AGS, one of a group of intersex conditions) Warne reported that support groups went through various phases during which the focus of the group changed (from obtaining information and supporting other members of the group to lobbying for social change) [35]. In our study, contact to other affected persons were investigated in a more general sense (not only contact to support groups), and it was therefore not possible to make any statements about changing phases within groups. It is conceivable however that the backdrop to the assessment of contacts as "not helpful" by individual persons could be a lack of fit between the needs of the individual and the current phase of the group.

In this context it is important to point out again the differences between the 3 diagnostic groups investigated, particularly with respect to the potential to have genetic children of one's own. Women with PCOS can become pregnant, whereas persons with CAIS and MRKHS cannot. Depending on the phase of life they are in, becoming pregnant and the medical support they may require could play a key role for women with PCOS. This would probably also be reflected in the topics participants put forward for discussion in support groups. Which topics individual persons in support groups wish to talk about and which areas they wish to learn more about were not investigated in this study. Future studies could investigate which topics persons in support groups wish (or do not wish) to talk about and which topics they experience as particularly helpful, depending on their current circumstances, for the different diagnostic groups.

In a report which included her own experiences, an affected physician described her contacts to an AGS action group of affected persons and emphasised the importance of the different generations within the support group [36]. Medical advances and changes in the problems experienced by patients mean that it is necessary to look at self-help groups over 10 to 20-year periods [36]. This aspect was not included in our study and could be investigated in more detail in subsequent studies: Did the participant have any contact to persons of similar age or going through the same stage of treatment? Was contact to "experienced" persons with the same diagnosis felt to be particularly helpful? Or could the experiences of older affected persons not be compared

to the individual's own situation because the treatment available had changed?

The reasons given for the assessment of contact to others listed above more or less correspond to the range of topics described in a qualitative study on support groups for PCOS [21] with the difference that, in our study, negative aspects were also mentioned (e.g. the stress experienced through contact to other affected persons).

Overall, it was noticeable that the percentage of persons with higher levels of psychological distress in all 3 diagnostic groups was more than 50% and thus relatively high. These figures correspond to the results of the Hamburg Intersex Study [25]; in the Hamburg study, 59% of participants fulfilled the criteria for clinically relevant levels of distress. Jauca et al. described similar results for women with PCOS [31]; they reported a figure of 42.4% for persons with clinically higher levels of psychological distress. This once again highlights the importance of ancillary diagnostic investigations in persons with different sexual characteristics as these could help identify patients with high levels of psychological distress and provide them with support or therapy.

Limitations

As already discussed above, the manner in which participants were contacted and recruited into the study plays an important role for the interpretation of our results. Most of the participants with CAIS heard about the study through a support group; we therefore have to assume that their results regarding the frequency of contact with other affected persons are skewed. Due to the way in which we chose to recruit participants into the study (not a random sample, only persons interested in taking part in the study were included), we cannot assume that the results are representative for any of the 3 groups. The results reflect the perceptions of some persons with these diagnoses and should not be generalised. They offer a first insight into the subject matter and provide starting points for further investigations. The differentiated examination of the proband sample resulted in a number of subgroups, some of which were quite small. Thus, despite the initially large sample group, this may have resulted in correlations between individual variables not being visible in the results.

This study did not investigate the differences between the 3 syndromes in detail; in particular, the differing importance for affected persons was not examined. Only one specific aspect was highlighted here. The data described here gives a first overview of contact to other affected persons with CAIS, MRKHS and PCOS. To assess individual impact factors in more detail and potentially make recommendations for different patient groups, the following points need to be investigated in further studies: In which context did contact take place? For how long? With regard to support groups: How was the group organised? What goals did the group have? What were the expectations on joining a support group?

Conclusion

The majority of participants in our study reported that contact to other affected persons was helpful; however, no correlation between contacts and the level of psychological distress was found in any of the diagnostic groups. The current data do not permit any recommendations to be made on which persons would benefit from contact to a support group and which would not. To formulate any such recommendation a further study would be necessary to differentiate between the types of contact and examine

them in connection with the specific characteristics of affected persons.

It should be noted, however, that among the women with PCOS, those with clinically relevant levels of psychological distress more frequently expressed the wish to have contact with other affected persons. This group could benefit from information on what services are available. However, it should be noted that some participants also reported negative experiences associated with contacts to other affected persons. This issue also needs to be broached when counselling patients.

Practical implications

Some women with different sexual characteristics report that they benefit from contact to other affected individuals. In particular women with PCOS and clinically relevant levels of psychological distress expressed more frequently the wish to have contact to others. For this group, it could be beneficial to address the topic of self-help groups during treatment and to advise patients of suitable groups available to them.

Acknowledgement

We would like to thank everyone who was involved in the study; our particular thanks go to the people who participated in the study who were prepared to share their experiences with us. We would like to thank the Else Kröner Fresenius Stiftung for financially supporting this research project.

Conflict of Interest

None.

References

- 1 Heller-Boersma JG, Edmonds DK, Schmidt UH. A cognitive behavioural model and therapy for utero-vaginal agenesis (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: MRKH). *Behav Cogn Psychoth* 2009; 37: 449–467
- 2 Garrett CC, Kirkman M. Being an XY female: an analysis of accounts from the website of the androgen insensitivity syndrome support group. *Health Care Women Int* 2009; 30: 428–446
- 3 Kitzinger C, Willmott J. "The thief of womanhood": women's experience of polycystic ovarian syndrome. *Soc Sci Med* 2002; 54: 349–361
- 4 Richter-Appelt H. Psychologische und psychotherapeutische Interventionen. In: Schweizer K, Richter-Appelt H, Hrsg. *Intersexualität kontrovers: Grundlagen, Erfahrungen, Positionen*. Gießen: Psychosozial-Verlag; 2012: 355–369
- 5 Schweizer K. Sprache und Begrifflichkeiten. *Intersexualität benennen*. In: Schweizer K, Richter-Appelt H, Hrsg. *Intersexualität kontrovers: Grundlagen, Erfahrungen, Positionen*. Gießen: Psychosozial-Verlag; 2012: 19–39
- 6 Hughes IA, Houk C, Ahmed SF et al. Consensus statement on management of intersex disorders. *Arch Dis Child* 2006; 91: 554–563
- 7 Blackless M, Charuvastra A, Derrryck A et al. How sexually dimorphic are we? Review and synthesis. *Am J Hum Biol* 2000; 12: 151–166
- 8 Richter-Appelt H. *Intersexualität – Störungen der Geschlechtsentwicklung*. Bundesgesundheitsbl – Gesundheitsforsch – Gesundheitsschutz 2007; 50: 52–61
- 9 Oakes MB, Eyvazzadeh AD, Quint E et al. Complete androgen insensitivity syndrome – a review. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2008; 21: 305–310
- 10 Brunner F, Prochnow C, Schweizer K et al. Körper- und Geschlechtererleben bei Personen mit kompletter Androgeninsensitivität. *Z Sexualforsch* 2012; 25: 26–48

- 11 Handford C, Brunner F, Schweizer K et al. Brauchen wir ein drittes Geschlecht? Erwachsene mit Androgeninsensitivität nehmen Stellung. In: Schweizer K, Richter-Appelt H, Hrsg. Intersexualität kontrovers: Grundlagen, Erfahrungen, Positionen. Gießen: Psychosozial-Verlag; 2012: 429–445
- 12 Aittomäki K, Eroila H, Kajanoja P. A population-based study of the incidence of Mullerian aplasia in Finland. *Fertil Steril* 2001; 76: 624–625
- 13 American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Committee Opinion No. 355: Vaginal agenesis: diagnosis, management, and routine care. *Obstet Gynecol* 2006; 108: 1605–1609
- 14 Azziz R, Woods KS, Reyna R et al. The prevalence and features of the polycystic ovary syndrome in an unselected population. *J Clin Endocr Metab* 2004; 89: 2745–2749
- 15 March WA, Moore VM, Willson KJ et al. The prevalence of polycystic ovary syndrome in a community sample assessed under contrasting diagnostic criteria. *Hum Reprod* 2010; 25: 544–551
- 16 Rosenfield RL. What every physician should know about polycystic ovary syndrome. *Dermatol Ther* 2008; 21: 354–361
- 17 Cohen S, Underwood L, Gottlieb BH et al. Social Support Measurement and Intervention: a Guide for Health and social Scientists. Oxford, New York: Oxford University Press; 2000
- 18 Trojan A, Kofahl C. Selbsthilfe, Selbsthilfegruppen und Selbsthilfeförderung. In: BZgA, Hrsg. Gamburg: Verlag für Gesundheitsförderung; 2011: 491–496
- 19 Eysenbach G, Powell J, Englesakis M et al. Health related virtual communities and electronic support groups: systematic review of the effects of online peer to peer interactions. *Brit Med J* 2004; 328: 1166–1170
- 20 Rall K, Wallwiener M, Rieß S et al. Optimierung von Aufklärung, Betreuung und Compliance bei Patientinnen mit seltenem gynäkologischen Krankheitsbild – am Beispiel des Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndroms (MRKH-Syndrom). *Geburtsh Frauenheilk* 2008; 68: 1102–1104
- 21 Percy CA, Gibbs T, Potter L et al. Nurse-led peer support group: experiences of women with polycystic ovary syndrome. *J Adv Nurs* 2009; 65: 2046–2055
- 22 Kirkman M. Thinking of something to say: public and private narratives of infertility. *Health Care Women In* 2001; 22: 523–535
- 23 Schweizer K. Identitätsbildung und Varianten der Geschlechtsidentität. In: Schweizer K, Richter-Appelt H, Hrsg. Intersexualität kontrovers: Grundlagen, Erfahrungen, Positionen. Gießen: Psychosozial-Verlag; 2012: 459–484
- 24 Krupp K, Fliegner M, Brunner F et al. Quality of life and psychological distress in women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome and individuals with complete androgen insensitivity syndrome. *J Health Psychol* (submitted)
- 25 Schützmann K, Brinkmann L, Schacht M et al. Psychological distress, self-harming behavior, and suicidal tendencies in adults with disorders of sex development. *Arch Sex Behav* 2009; 38: 16–33
- 26 Hines M, Ahmed SF, Hughes IA. Psychological outcomes and gender-related development in complete androgen insensitivity syndrome. *Arch Sex Behav* 2003; 32: 93–101
- 27 Huber K, Hoffmann S, Richter-Appelt H. Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom. Eine Übersicht über den Stand der internationalen psychosomatischen Forschung. *Z Sexualforsch* 2009; 22: 318–339
- 28 Laggari V, Diareme S, Christogiorgos S et al. Anxiety and depression in adolescents with polycystic ovary syndrome and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *J Psychosom Obst Gyn* 2009; 30: 83–88
- 29 Morgan EM, Quint EH. Assessment of sexual functioning, mental health, and life goals in women with vaginal agenesis. *Arch Sex Behav* 2006; 35: 607–618
- 30 Deeks AA, Gibson-Helm ME, Paul E et al. Is having polycystic ovary syndrome a predictor of poor psychological function including anxiety and depression? *Hum Reprod* 2011; 26: 1399–1407
- 31 Jauca R, Jäger S, Franke GH. Psychische Belastung, Lebenszufriedenheit und Krankheitsverarbeitung bei Frauen mit dem Polyzystischen Ovar-Syndrom (PCOS). *Z Med Psychol* 2010; 19: 38–47
- 32 Zucker KJ. Re: Sexual behaviors, sexual orientation and gender identity in adult intersexuals: a pilot study. *J Urology* 2002; 168: 1507–1508
- 33 Franke GH. Brief Symptom Inventory von L. R. Derogatis (Kurzform der SCL-90-R). Deutsche Version – BSI: Manual. Göttingen: Beltz Test; 2000
- 34 Schweizer K, Richter-Appelt H. Die Hamburger Studie zur Intersexualität. Ein Überblick. In: Schweizer K, Richter-Appelt H, Hrsg. Intersexualität kontrovers: Grundlagen, Erfahrungen, Positionen. Gießen: Psychosozial-Verlag; 2012: 187–205
- 35 Warne G. Support groups for CAH and AIS. *Endocrinologist* 2003; 13: 175–178
- 36 Kraus-Kinsky E. Adrenogenitales Syndrom. Persönliches Erleben zwischen eigener Lebensgeschichte und dem Dasein als Ärztin. In: Schweizer K, Richter-Appelt H, Hrsg. Intersexualität kontrovers: Grundlagen, Erfahrungen, Positionen. Gießen: Psychosozial-Verlag; 2012: 161–173
- 37 Erim Y, Beckmann M, Hoffmann O et al. Prädiktoren psychischer Belastungen bei Brustkrebspatientinnen – Worauf sollten Ärzte und Pflegekräfte in der onkologischen Praxis achten? *Geburtsh Frauenheilk* 2011; 71: 285–291

Deutschsprachige Zusatzinformationen online abrufbar unter:
www.thieme-connect.de/ejournals/toc/gebfra.

3. Publikation

Krupp, K., Brunner, F., Fliegner, M., Brucker, S., Rall, K., Briken, P., Richter-Appelt, H. (2013). Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit (FB-W): Ergebnisse von Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom und Frauen mit polyzystischem Ovarsyndrom. *Psychotherapie, Psychosomatik, Medizinische Psychologie*, 63, 334-340.

Zusammenfassung

Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom (MRKHS) und das polyzystische Ovarsyndrom (PCOS) haben weitreichende Veränderungen weiblicher Körpermerkmale zur Folge. Es wurde untersucht, inwiefern dies bei betroffenen Frauen mit einem veränderten Erleben der eigenen Weiblichkeit einhergeht. Hierzu wurde der Fragebogen zur Erfassung des Erlebens der eigenen Weiblichkeit (FB-W) entwickelt. Dieser erfasst, wie wichtig verschiedene Aspekte für das Erleben der eigenen Weiblichkeit bewertet werden. Die Daten von 49 Frauen mit MRKHS und 55 Frauen mit PCOS wurden untereinander und mit einer nicht-klinischen Gruppe (932 Frauen) verglichen. Das Erleben der eigenen Weiblichkeit unterschied sich zwischen den klinischen Gruppen und im Vergleich zur Kontrollgruppe. Es zeigten sich diagnosespezifische Besonderheiten, welche bei der Behandlung betroffener Frauen berücksichtigt werden sollten. Der FB-W erwies sich als geeignet, um derartige Besonderheiten bei Gruppen gynäkologischer Patientinnen aufzuzeigen.

Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit (FB-W): Ergebnisse von Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom und Frauen mit polyzystischem Ovarsyndrom

A Questionnaire for the Assessment of Women's Perception of their Own Femininity: A Study on Women with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser-Syndrome and Women with Polycystic Ovary Syndrome

Autoren

Kerstin Krupp¹, Franziska Brunner¹, Maïke Fliegner¹, Katharina Rall², Sara Brucker², Peer Briken¹, Hertha Richter-Appelt¹

Institute

¹ Institut für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

² Frauenklinik, Universitätsklinikum Tübingen

Schlüsselwörter

- Weiblichkeit
- Fragebogen
- Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom (MRKHS)
- polyzystisches Ovarsyndrom (PCOS)
- Vaginal aplasie

Keywords

- femininity
- questionnaire
- Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome (MRKHS)
- polycystic ovary syndrome (PCOS)
- uterovaginal agenesis

eingereicht 7. November 2012

akzeptiert 18. Dezember 2012

Bibliografie

DOI <http://dx.doi.org/10.1055/s-0032-1333286>
 Online-Publikation: 26.2.2013
 Psychother Psych Med 2013; 63: 334–340
 © Georg Thieme Verlag KG
 Stuttgart · New York
 ISSN 0937-2032

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. Hertha Richter-Appelt
 Institut für Sexualforschung
 und Forensische Psychiatrie
 Universitätsklinikum
 Hamburg-Eppendorf
 Martinistraße 52
 20246 Hamburg
 hrichter@uke.de

Zusammenfassung

Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom (MRKHS) und das polyzystische Ovarsyndrom (PCOS) haben weitreichende Veränderungen weiblicher Körpermerkmale zur Folge. Es wurde untersucht, inwiefern dies bei betroffenen Frauen mit einem veränderten Erleben der eigenen Weiblichkeit einhergeht. Hierzu wurde der Fragebogen zur Erfassung des Erlebens der eigenen Weiblichkeit (FB-W) entwickelt. Dieser erfasst, wie wichtig verschiedene Aspekte für das Erleben der eigenen Weiblichkeit bewertet werden. Die Daten von 49 Frauen mit MRKHS und 55 Frauen mit PCOS wurden untereinander und mit einer nicht-klinischen Gruppe (932 Frauen) verglichen. Das Erleben der eigenen Weiblichkeit unterschied sich zwischen den klinischen Gruppen und im Vergleich zur Kontrollgruppe. Es zeigten sich diagnosespezifische Besonderheiten, welche bei der Behandlung betroffener Frauen berücksichtigt werden sollten. Der FB-W erwies sich als geeignet, um derartige Besonderheiten bei Gruppen gynäkologischer Patientinnen aufzuzeigen.

Einleitung

Beschreibung der Syndrome

Mit einer Prävalenz von etwa 1:5 000 weiblichen Geburten [1] wird das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom (MRKHS) zu den seltenen Erkrankungen gezählt. In der gynäkologischen Praxis muss es als zweithäufigste Ursache einer primären Amenorrhö in der Diagnostik berücksichtigt werden. Vermutlich polygenetisch bedingt liegt eine Agenesie von Uterus und Vagina bei Frauen mit XX-Karyotyp vor, wobei die Ovarien vollständig entwickelt und funktionsfähig sind [2]. Aufgrund der fehlenden oder nur rudimentär ausgebildeten Vagina ist in der Mehrzahl der Fäl-

Abstract

Women with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome (MRKHS) or polycystic ovary syndrome (PCOS) experience substantial changes in female body characteristics. It was investigated how this is associated with changes concerning the experience of one's own femininity. A questionnaire was developed to measure the experience of one's own femininity. The questionnaire assesses how important several aspects are to women for their experience of their own femininity. Data from 49 women with MRKHS and 55 women with PCOS were compared to a non-clinical sample (932 women). The experience of their own femininity differed between the clinical groups as well as in comparison to the control sample. Diagnosis-specific characteristics emerged, which should be considered in the treatment of affected women. The developed questionnaire proved to be suitable for measuring differences in the experience of one's own femininity between groups of gynecological patients.

le vaginaler Geschlechtsverkehr ohne eine vorherige medizinische Behandlung nicht möglich. In diesem Zusammenhang wurden verschiedene Behandlungsmöglichkeiten zur Herstellung einer Neovagina beschrieben [3,4]. Eine Schwangerschaft ist bedingt durch die Uterusagenesie nicht möglich. In einigen Ländern wird Leihmutter-schaft als Möglichkeit für betroffene Frauen beschrieben, eigene Kinder zu bekommen [5,6]. In Deutschland ist dieses Vorgehen jedoch aufgrund der rechtlichen Situation ausgeschlossen. Das polyzystische Ovarsyndrom (PCOS) ist bei Frauen im reproduktiven Alter eine der häufigsten endokrinologischen Erkrankungen. Abhängig von den angewandten Diagnosekriterien werden

Prävalenzen von 5 % bis hin zu 17,8 % (Rotterdam-Kriterien) berichtet [7,8]. Je nach Ausprägung der Symptomatik leiden betroffene Frauen neben einer Hyperandrogenämie und Oligo- bzw. Amenorrhö unter der Virilisierung des äußeren Erscheinungsbilds mit Hirsutismus und Alopezie, außerdem können Akne und Übergewicht auftreten [9]. Eine Schwangerschaft ist infolge der hormonellen Störung in vielen Fällen nur mit medizinischer Unterstützung möglich.

Beide Syndrome gehen somit mit weitreichenden Veränderungen der weiblichen Geschlechtsmerkmale einher.

Geschlechtsidentität und Erleben von Weiblichkeit

Die Geschlechtsidentität eines Menschen ist das subjektive Gefühl, sich als Frau oder Mann (oder anders) zu erleben [10]. Dem Modell von Spence [11] folgend, kann Geschlechtsidentität als grundsätzliches Gefühl der eigenen Weiblichkeit bzw. Männlichkeit verstanden werden, welches sich bereits in früher Kindheit ausbildet und welches im weiteren Verlauf des Lebens nur selten bewusst wird (vergleiche hierzu auch [12]). (Ausnahmen stellen Menschen mit Intersexualität dar, welche aufgrund von Besonderheiten in der somatosexuellen Entwicklung nicht eindeutig dem männlichen oder weiblichen Geschlecht zugeordnet werden können, sowie transsexuelle bzw. transidente Personen, deren Geschlechtsrolle nicht mit ihrem körperlichen Geschlecht und der Geschlechtszuweisung bei Geburt übereinstimmt.) Die Entwicklung der Geschlechtsidentität in einer im Wesentlichen vorsprachlichen Phase hat nach Spence zur Folge, dass es den meisten Menschen schwerfällt, eine Definition von Weiblichkeit bzw. Männlichkeit zu formulieren. Hat sich die eigene Geschlechtsidentität als weiblich oder männlich entwickelt und gefestigt, sind geschlechts-kongruente Eigenschaften entscheidend für die Aufrechterhaltung dieses Gefühls [11]. Auf Basis einer Interviewstudie folgerte Spence, dass Personen sich als weiblich¹ erleben, ohne dies zu hinterfragen, solange sie bei sich ausreichend viele geschlechts-kongruente Eigenschaften wahrnehmen. Das Erleben der eigenen Weiblichkeit beruht demzufolge auf einer komplexen, nicht bewusst ablaufenden Analyse. Welche Faktoren einzelne Personen in diese Analyse einbeziehen, unterscheidet sich sowohl inter- als auch intraindividuell, beispielsweise abhängig von Alter und Lebensphase. Spence führte weiterhin aus, dass Menschen bestrebt sind, ihr Gefühl von Weiblichkeit aufrechtzuerhalten und durch die Aufwertung passender Eigenschaften zu bestätigen. Bei einer Person nicht vorliegende weibliche Eigenschaften werden in diesem Sinne abgewertet. Belastende Ereignisse wie Krankheit, Unfruchtbarkeit oder Trennung vom Partner können Selbstzweifel auslösen, welche durch kompensatorische Aktivitäten reduziert werden können. Eine konstruktivere Reaktion auf derartige Belastungen stellt nach Spence die Neubewertung von Eigenschaften dar, welche für das Erleben der eigenen Geschlechtsidentität als entscheidend erachtet werden, mit dem Ziel, das Gefühl der eigenen Weiblichkeit zu bewahren („rearrange their internal calculus“) [11].

Im Sinne des Modells von Spence stellen Diagnosen wie MRKHS und PCOS Belastungen dar, welche zu Selbstzweifeln in Bezug auf die eigene Weiblichkeit führen können. In Übereinstimmung mit dieser Annahme wurde in der Literatur für beide Syndrome ein verändertes Erleben der eigenen Weiblichkeit beschrieben.

Einige Frauen mit MRKHS nahmen sich nach der Diagnosestellung als unvollständig bzw. nicht als „richtige Frau“ wahr [13,14]. Bereiche, die bisher selbstverständlich zu ihrem Selbstbild als Frau gehörten, wie Wissen über den eigenen Körper und Familienplanung, wurden durch die Diagnose infrage gestellt. Frauen mit PCOS schilderten in einer Interviewstudie (N=30) ähnliche Eindrücke, auch sie erlebten sich als unweiblich bzw. nicht als „richtige Frau“ oder berichteten von der Schwierigkeit, sich mit männlichen Merkmalen, beispielsweise Gesichtsbehaarung, weiblich zu fühlen [15]. Heller-Boersma und Kollegen [13] untersuchten, wie junge Frauen auf die Diagnose von MRKHS reagierten und beschrieben bei einigen Frauen dysfunktionale Strategien, die dem Modell von Spence entsprechen, wie die Betonung eines perfekten weiblichen Äußeren als Reaktion auf die Überzeugung, als Frau unzureichend zu sein (Daten von Teilnehmerinnen einer Therapiegruppe zum Thema MRKHS, N=19).

Diese Schilderungen deuten darauf hin, dass die Diagnosen MRKHS und PCOS mit einer Umbewertung der eigenen Weiblichkeit im Sinne von Spence [11] zusammenhängen. Systematische Studien, ob und wie derartige Zusammenhänge bestehen, liegen bislang jedoch nicht vor.

Fragestellung

In der vorliegenden Arbeit soll im ersten Schritt ein geeignetes Instrument zur Messung des Erlebens der eigenen Weiblichkeit entwickelt werden. Die Angaben von Frauen mit MRKHS und PCOS sollen verglichen und jeweils einer nicht-klinischen Vergleichsgruppe gegenübergestellt werden. Entsprechend dem Modell von Spence [11] und den Ausführungen von Heller-Boersma [13] wird vermutet, dass die beiden Diagnosegruppen sich sowohl untereinander als auch von der Vergleichsgruppe in ihren Bewertungen unterscheiden. Es soll zum einen die Hypothese geprüft werden, dass diagnosespezifische Merkmale, insbesondere Fertilität, im Sinne der Ausführungen von Spence als weniger wichtig bewertet werden. Zum anderen soll getestet werden, ob andere Merkmale, zum Beispiel die äußere Erscheinung, übermäßig betont werden.

Methoden



Vorstudie: Entwicklung eines Fragebogens zum Erleben der eigenen Weiblichkeit

Vorliegende deutschsprachige Fragebögen zu Weiblichkeit als Aspekt der Geschlechtsidentität erfragen nicht die einzelnen Bereiche, die Frauen für ihr Erleben von Weiblichkeit als wichtig empfinden (vergleiche den Fragebogen zur Geschlechtsidentität von Eckloff [16]). Da somit kein geeignetes Instrument zur Untersuchung der gestellten Forschungsfrage vorlag, wurde ein neuer Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit entwickelt, welcher speziell für den Einsatz bei Frauen mit somatosexuellen Besonderheiten, wie MRKHS und PCOS, geeignet ist.

Itemauswahl

Grundlage für die Auswahl der Items stellte eine offene Befragung einer nicht-klinischen Stichprobe von 70 Frauen dar. Die Teilnehmerinnen wurden gebeten, 3 charakteristische Begriffe zum Thema „Frau sein“ zu nennen. Die Antworten wurden nach inhaltlicher Analyse zu Oberbegriffen zusammengefasst, sprachlich überarbeitet und um weitere Begriffe ergänzt, welche speziell mit Blick auf die Diagnosegruppen ausgewählt wurden. Auf diese Weise wurden 23 Items ausgewählt, deren Reihenfolge für die Er-

¹ (bzw. männlich). Das vorgestellte Modell beschreibt das Erleben sowohl der weiblichen als auch der männlichen Geschlechtsidentität, im Folgenden Text wird zur besseren Lesbarkeit nur noch die weibliche Form aufgeführt.

stellung des Fragebogens randomisiert wurde (s. [Anhang 1](#) im Internet). Zur Vereinfachung der inhaltlichen Interpretierbarkeit wurden die Einzelitems in einem späteren Schritt mithilfe einer Faktorenanalyse zusammengefasst.

Datenerhebung und Stichprobe

Die ausgewählten 23 Items waren Teil einer Online-Befragung zum Thema „Weiblichkeit und Kinderwunsch“, welche von November 2009 bis April 2010 im Internet ausgefüllt werden konnte. Folgende Instruktion leitete die Fragen zu Weiblichkeit ein: „Bitte überlegen Sie kurz, was Sie für sich unter ‚Weiblichkeit‘ verstehen. Kreuzen Sie nun bitte an, wie wichtig die folgenden Bereiche für Sie sind, um sich selbst als weiblich zu erleben.“ Die Antwortkategorien wurden in Form einer 5-stufigen Skala vorgegeben („nicht wichtig“, „wenig wichtig“, „mittelmäßig“, „ziemlich wichtig“ und „sehr wichtig“, für die Auswertung codiert mit 1–5).

Im Rahmen der Online-Befragung wurde der Fragebogen von 957 Personen vollständig ausgefüllt. Insgesamt wurde die Beantwortung der Fragen von 1 360 Personen begonnen, die Beendigungsquote betrug somit 70,4%. 25 Datensätze wurden ausgeschlossen (Ausschlusskriterien: männliche Teilnehmer; fehlende oder unrealistische Angaben bei den demografischen Daten; nicht volljährig; schwerwiegende Erkrankungen; aktuelle Schwangerschaft). Für die weitere Analyse standen somit die Daten von 932 Frauen zur Verfügung. Das Durchschnittsalter der Befragten betrug 37,8 Jahre (SD=12,9), bei einem Range von 18 bis 75 Jahre. 73% lebten in einer festen Partnerschaft, 41,7% hatten ein oder mehrere leibliche Kinder.

Faktorenanalyse

Die Zusammenfassung der Items zu Faktoren wurde mithilfe einer explorativen Faktorenanalyse durchgeführt (Hauptkomponentenanalyse unter Verwendung des Kaiser-Guttman Kriteriums). Diese ergab 6 Komponenten, welche zusammen 65% der Varianz aufklärten. Die Komponentenmatrix wurde zur Verbesserung der inhaltlichen Interpretierbarkeit der Faktoren nach der Varimax-Methode orthogonal rotiert. Die Faktoren wurden folgendermaßen benannt: Faktor 1 „Gefühle“, Faktor 2 „Äußere Erscheinung“, Faktor 3 „Mutterschaft“, Faktor 4 „biologische Geschlechtsmerkmale“, Faktor 5 „Stärke“, Faktor 6 „Schwäche“. Die interne Konsistenz (*Cronbachs α*) der einzelnen Faktoren lag im guten bis akzeptablen Bereich (Faktor 1: $\alpha=0,86$; Faktor 2: $\alpha=0,80$; Faktor 3: $\alpha=0,82$; Faktor 4: $\alpha=0,67$; Faktor 5: $\alpha=0,73$; Faktor 6: $\alpha=0,75$). Die Faktorenloadungen und Kommunalitäten der einzelnen Items sind in [Anhang 2](#) (im Internet) dargestellt, die Werte der nicht-klinischen Stichprobe (Häufigkeiten und Prozentränge) in [Anhang 3](#) (im Internet).

Anhand von Korrelationsberechnungen (nach Pearson) wurde überprüft, ob die Bewertung der einzelnen Faktoren mit dem Alter der Frauen zusammenhing. Es zeigten sich signifikante Zusammenhänge mit dem Alter für die Faktoren „Gefühle“ ($r=0,24$; $p<0,01$), „Äußere Erscheinung“ ($r=-0,12$; $p<0,01$), „Stärke“ ($r=0,30$; $p<0,01$) und „Schwäche“ ($r=0,15$; $p<0,01$).

Mit den Faktoren 3 („Mutterschaft“) und 4 („biologische Geschlechtsmerkmale“) liegen 2 diagnosespezifische Faktoren vor, welche Bereiche abbilden, die bei den untersuchten Diagnosen beeinträchtigt bzw. verändert sind. Die Faktoren 1, 2, 5 und 6 erfragen allgemeine Bereiche, deren Bewertung sich bei Frauen mit MRKHS und PCOS möglicherweise im Sinne von Bewältigungsstrategien von einer nicht-klinischen Vergleichsgruppe unterscheidet.

Klinische Daten

Datenerhebung und Teilnehmerinnen

Die Erhebung der klinischen Daten fand im Rahmen eines umfangreichen Forschungsprojekts² am Institut für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf im Zeitraum von März 2010 bis Juli 2011 statt. Potenzielle Teilnehmerinnen (Mindestalter 18 Jahre) wurden deutschlandweit über niedergelassene Ärzte und Kliniken kontaktiert, außerdem wurde über Selbsthilfegruppen, auf einer Projekt-Website und in Fachzeitschriften auf die Studie aufmerksam gemacht.

Die Teilnehmerinnen füllten einen Fragebogen aus, welcher neben standardisierten Instrumenten speziell für diese Studie entwickelte Instrumente beinhaltete, darunter auch den Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit.

Zur Sicherung der medizinischen Diagnosen wurden in einem ersten Schritt die Selbstauskünfte der Teilnehmerinnen auf Plausibilität und Übereinstimmung mit der jeweiligen Diagnose überprüft. In einem zweiten Schritt wurden die behandelnden Ärzte kontaktiert und um die Bestätigung der Diagnose sowie ergänzende medizinische Befunde gebeten (Voraussetzung hierfür war eine Schweigepflichtentbindung durch die Teilnehmerin).

Fragebogen

Neben allgemeinen demografischen Angaben wurden die Teilnehmerinnen nach ihrem Geschlecht (Antwortkategorien: männlich/weiblich/anderes) und ihrer Geschlechtsrolle befragt (Frage: „Ich lebe zurzeit...“; Antwortmöglichkeiten: als Mann/als Frau/in wechselnden Geschlechtsrollen/im „dritten Geschlecht“/unentschieden/anderes). Der in der Vorstudie entwickelte Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit war in der Papierversion Teil des Gesamtfragebogens (für Wortlaut und Itemreihenfolge s. [Anhang 1](#), im Internet). Die Antwortmöglichkeiten entsprachen denen der Online-Studie (1=nicht wichtig; 2=wenig wichtig; 3=mittelmäßig; 4=ziemlich wichtig; 5=sehr wichtig).

Datenauswertung

Da für einige Faktoren des selbst entwickelten Fragebogens die Verteilungsvoraussetzungen für parametrische Verfahren nicht erfüllt waren, wurden parameterfreie Methoden eingesetzt. Die Ergebnisse des Fragebogens wurden für die Diagnosegruppen und die Vergleichsgruppe dementsprechend in Form von Medianen und Quartilen berechnet. Unterschiede zwischen den Diagnosegruppen und zur nicht-klinischen Vergleichsgruppe wurden mit Rangsummentests geprüft.

Ergebnisse

Beschreibung der klinischen Stichproben

Insgesamt konnten in die Auswertung die Daten von 49 Frauen mit MRKHS und 55 Frauen mit PCOS aufgenommen werden. 5

²Das Forschungsprojekt „Androgene, Lebensqualität und Weiblichkeit: Ein Vergleich von Frauen mit kompletter Androgeninsensitivität (bei 46, XY Chromosomensatz), Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom und Frauen mit Polyzystischem Ovarsyndrom“ wird gefördert von der Else Kröner-Fresenius-Stiftung, Projektleitung: Prof. Dr. phil. Hertha Richter-Appelt.

Die Zustimmung der Ethikkommission der zuständigen Ärztekammer wurde eingeholt.

Tab. 1 Soziodemografische Angaben zu den klinischen Stichproben.

	MRKHS N=49	PCOS N=55
mittleres Alter in Jahren ($\pm$ Standardabweichung)	23,6 ($\pm$ 5,8)	29,1 ($\pm$ 4,2)*
feste Partnerschaft (Anteil in %)	75,5%	87,3%
<i>Derzeitige Beschäftigung</i>		
Berufstätig/Ausbildung/ Schule/Studium	91,8%	72,7%
Arbeitslos	8,2%	7,3%
Mutterschutz/Elternzeit	–	12,7%
Hausfrau	–	5,5%
Arbeitsunfähig	–	1,8%

* Das mittlere Alter unterschied sich signifikant zwischen den beiden Diagnosegruppen (T-Wert = -5,532; df = 86,23; $p < 0,001$)

ausgefüllte Fragebögen waren im Vorfeld aufgrund von fehlenden Einverständniserklärungen zur Teilnahme ausgeschlossen worden, 6 weitere Fragebögen mussten wegen fehlender bzw. nicht eindeutiger Diagnosen ausgeschlossen werden.

Die Mehrheit der Teilnehmerinnen wurde von einer behandelnden Klinik bzw. einem Behandlungszentrum über die Studie informiert (MRKHS: 57,1%; PCOS: 56,4%). Weitere Informationsquellen waren behandelnde Ärzte, Selbsthilfegruppen, andere Betroffene und das Internet.

Soziodemografische Angaben zu den klinischen Stichproben sind in **Tab. 1** dargestellt.

Alle Teilnehmerinnen gaben an, sich als „weiblich“ zu erleben³. Auf die Frage nach der Geschlechtsrolle kreuzten alle an „als Frau“ zu leben.

Erleben der eigenen Weiblichkeit

Zur Beurteilung des Erlebens der eigenen Weiblichkeit wurden die Scores der Faktoren des neu entwickelten Fragebogens ausgewertet. Die jeweiligen Mediane für die einzelnen Faktoren sind in **Tab. 2** aufgeführt. Zum Vergleich werden die Mediane der online erhobenen nicht-klinischen Stichprobe berichtet. In den beiden klinischen Gruppen konnten aufgrund fehlender Daten für einzelne Teilnehmerinnen einige Faktorenwerte nicht berechnet werden, dies ist in der Ergebnistabelle entsprechend gekennzeichnet.

Gruppenvergleiche

Die Antworten der Frauen mit MRKHS unterschieden sich in den 2 Faktoren „Äußere Erscheinung“ und „biologische Geschlechtsmerkmale“ signifikant von der nicht-klinischen Vergleichsgruppe. Beide Faktoren wurden in der Gruppe mit MRKHS als wichtiger beurteilt (Äußere Erscheinung: $Md_{MRKHS}=4,00$; $Md_{VG}=3,80$; $U=15534$; $p < 0,001$; Biologische Geschlechtsmerkmale: $Md_{MRKHS}=3,50$; $Md_{VG}=3,25$; $U=17451$; $p=0,018$).

Bei den Antworten der Frauen mit PCOS zeigten sich für die 4 Faktoren „Äußere Erscheinung“, „Mutterschaft“, „biologische Geschlechtsmerkmale“ und „Schwäche“ signifikante Unterschiede zur Vergleichsgruppe. Alle 4 Bereiche wurden in der Gruppe mit PCOS als wichtiger bewertet (Äußere Erscheinung: $Md_{PCOS}=4,10$; $Md_{VG}=3,80$; $U=17154,5$; $p < 0,001$, Mutterschaft:

$Md_{PCOS}=4,67$; $Md_{VG}=3,67$; $U=11907$; $p < 0,001$; Biologische Geschlechtsmerkmale: $Md_{PCOS}=4,25$; $Md_{VG}=3,25$; $U=10205$; $p < 0,001$; Schwäche: $Md_{PCOS}=1,50$; $Md_{VG}=1,00$; $U=18485,5$; $p < 0,001$).

Beim direkten Vergleich der beiden Diagnosegruppen fanden sich signifikante Unterschiede für die Faktoren „Mutterschaft“ und „biologische Geschlechtsmerkmale“, beide wurden von den Frauen mit PCOS als wichtiger eingeschätzt (Mutterschaft: $Md_{MRKHS}=3,67$; $Md_{PCOS}=4,67$; $U=739,5$; $p < 0,001$; Biologische Geschlechtsmerkmale: $Md_{MRKHS}=3,50$; $Md_{PCOS}=4,25$; $U=769$; $p < 0,001$). Eine Zusammenfassung der Gruppenmediane und der signifikanten Gruppenunterschiede ist in **Abb. 1** dargestellt.

Diskussion

Hauptergebnisse

Mithilfe des neu entwickelten Fragebogens FB-W konnten Unterschiede in der Bedeutsamkeit von Faktoren für das Erleben der eigenen Weiblichkeit zwischen den untersuchten Gruppen aufgezeigt werden.

Wie vermutet fanden sich Unterschiede in der Bewertung jener Faktoren, welche infolge der Diagnosen MRKHS und PCOS beeinträchtigt sind („Mutterschaft“ und „biologische Geschlechtsmerkmale“). Entgegen der Hypothese, dass diese Faktoren in den beiden Diagnosegruppen als weniger wichtig eingestuft werden, wurden diese Bereiche jedoch bei den Frauen mit PCOS als deutlich wichtiger als in der nicht-klinischen Vergleichsgruppe erlebt. In der Gruppe mit MRKHS unterschied sich nur die Bewertung der biologischen Geschlechtsmerkmale von der Vergleichsgruppe, auch hier wurde dieser Faktor – entgegen der aufgestellten Hypothese – als wichtiger bewertet.

Die aus dem Modell von Spence [11] abgeleitete Copingstrategie, nach der die betroffenen Frauen beeinträchtigte Bereiche als weniger wichtig bewerten, um so das Erleben ihrer weiblichen Geschlechtsidentität schützen zu können, wurde nicht gefunden. Die befragten Frauen gaben an, sich insgesamt als weiblich und als Frau zu erleben, jedoch schienen die diagnosespezifischen Beeinträchtigungen für ihr Selbsterleben eine wichtige Rolle zu spielen. Dies zeigte sich besonders deutlich in der Gruppe mit PCOS, welche die Aspekte „Mutterschaft“ und „biologische Geschlechtsmerkmale“ für ihr Selbsterleben als wichtig bis sehr wichtig empfand. Die Gruppe mit MRKHS unterschied sich bei den diagnosespezifischen Faktoren von der Vergleichsgruppe weniger stark (nur im Faktor „biologische Geschlechtsmerkmale“). Gleichzeitig lagen die Frauen mit MRKHS in den Bewertungen der Wichtigkeit dieser Faktoren deutlich unter den Frauen mit PCOS. Da die Bewertung dieser beiden Faktoren nicht mit dem Lebensalter zusammenhing, können diese Gruppenunterschiede nicht durch das unterschiedliche Alter in den Stichproben erklärt werden. Hintergrund für die Unterschiede zwischen den Diagnosegruppen könnten die unterschiedlichen Lebenssituationen und Behandlungsmaßnahmen in den beiden Gruppen sein. Für Frauen mit PCOS und Kinderwunsch steht im reproduktionsfähigen Alter häufig die Behandlung zur Ermöglichung einer Schwangerschaft im Vordergrund. In der untersuchten Stichprobe lag das mittlere Alter der Frauen mit PCOS mit 29,1 Jahren genau in diesem Zeitfenster. Es kann somit vermutet werden, dass das Thema „Mutterschaft“ für diese Gruppe in ihrer aktuellen Lebensphase sehr präsent und von großer Bedeutung ist, dementsprechend wird dieser Faktor als besonders wichtig für das eigene Erleben eingeschätzt. Für Frauen mit MRKHS ist

³ Eine Teilnehmerin mit MRKHS kreuzte bei der Frage nach ihrem Geschlecht „männlich“ an. Bei allen anderen Fragen zu diesem Thema antwortete sie jedoch sehr konsistent in Richtung „Frausein“. Daher wurde – um die Daten nicht zu verzerren – bei der Auswertung davon ausgegangen, dass sie bei dieser einen Frage beim Ankreuzen in der Spalte verrutscht war.

Tab. 2 Erleben der eigenen Weiblichkeit: Faktorenwerte der klinischen Gruppen und der nicht-klinischen Vergleichsgruppe.

Faktoren	Median	MRKHS N = 49		Median	PCOS N = 55		Vergleichsgruppe N = 932		
		Q ₂₅	Q ₇₅		Q ₂₅	Q ₇₅	Median	Q ₂₅	Q ₇₅
Gefühle	4,00 ^a	3,46	4,67	4,00	3,33	4,50	4,00	3,50	4,33
äußere Erscheinung	4,00	3,70	4,60	4,10 ^b	3,80	4,65	3,80	3,40	4,20
Mutter sein	3,67 ^c	2,67	4,67	4,67 ^b	4,00	5,00	3,67	2,67	4,33
biologische Geschlechtsm.	3,50 ^d	2,75	4,25	4,25	3,75	4,50	3,25	2,75	3,75
Stärke	3,33 ^c	3,00	4,25	3,33	2,67	3,67	3,33	2,67	4,00
Schwäche	1,50 ^d	1,00	2,00	1,50 ^e	1,00	2,50	1,00	1,00	2,00

Abweichungen von der angegebenen Stichprobengröße aufgrund fehlender Daten:

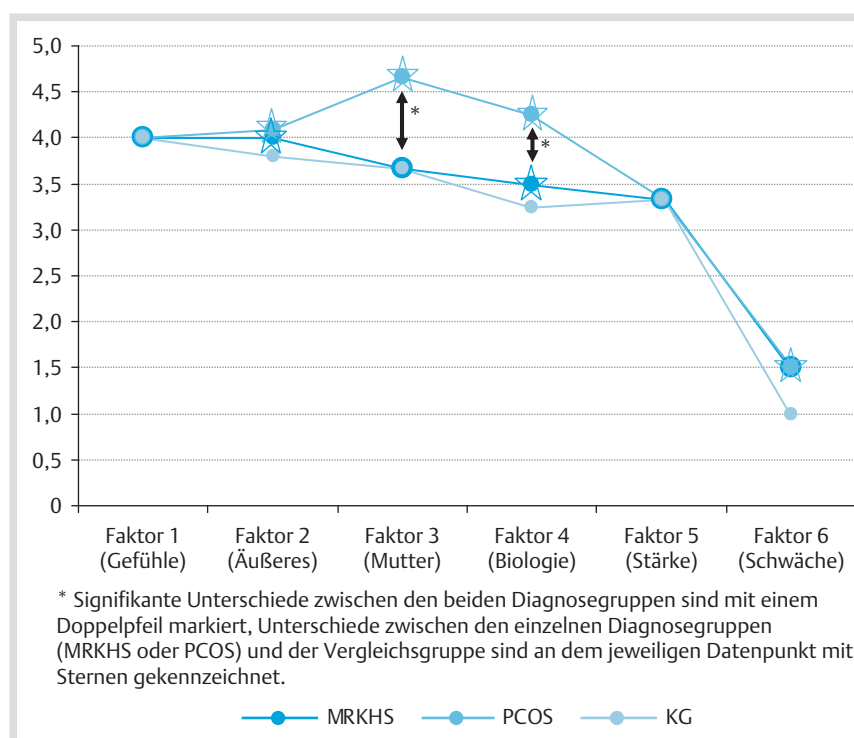
^a n=46 (MRKHS)

^b n=54 (PCOS)

^c n=48 (MRKHS)

^d n=47 (MRKHS)

^e n=53 (PCOS)

**Abb. 1** Erleben der eigenen Weiblichkeit: Faktorenwerte (Mediane) und Gruppenvergleiche (U-Test).

eine Schwangerschaft nicht möglich, was die betroffenen Frauen in der Regel bereits im Zusammenhang mit der Diagnosestellung zu Beginn der Pubertät erfahren. Die unauffällige Bewertung des Faktors „Mutterschaft“ in dieser Gruppe könnte darauf hinweisen, dass diese Frauen die Tatsache der Unfruchtbarkeit über die Jahre akzeptieren können und dieses Thema für sie weniger präsent ist – im Gegensatz zu Frauen mit PCOS, bei denen die Diagnosestellung meist später erfolgt und die eventuell aufgrund laufender medizinischer Behandlungen immer wieder mit ihrer eingeschränkten Fertilität konfrontiert werden. Die Diagnosestellung kann je nach Syndrom, aber auch individuell bedingt, in unterschiedlichen Lebensphasen mit jeweils spezifischen Entwicklungsaufgaben stattfinden. Inwieweit der Diagnosezeitpunkt mit dem Erleben der eigenen Weiblichkeit zusammenhängt, wurde in der vorliegenden Arbeit nicht geprüft und müsste in weiterführenden Studien untersucht werden. Die Gruppenunterschiede hinsichtlich der Bewertung der biologischen Geschlechtsmerkmale können ebenfalls im Sinne einer unterschiedlichen Präsenz des Themas für die Betroffenen ver-

standen werden. Für Frauen mit PCOS ist dieser Bereich aufgrund der vorliegenden Oligo- oder Amenorrhoe immer wieder ein aktuelles Thema, was sich in der Bewertung dieses Faktors widerspiegelt. Frauen mit MRKHS, die sich für eine medizinische Behandlung zur Herstellung einer Neovagina entschieden haben, müssen sich in diesem Rahmen und im Zusammenhang mit einer eventuellen Nachbehandlung (Dehnung der Neovagina nach Operation) mit ihren biologischen Geschlechtsmerkmalen auseinandersetzen. Dies könnte damit einhergehen, dass dieser Faktor in der Gruppe mit MRKHS als wichtiger als in der Vergleichsgruppe angesehen wird.

Hinsichtlich der diagnoseunspezifischen Faktoren war die Hypothese aufgestellt worden, dass bestimmte Bereiche, wie Äußerlichkeiten, besonders betont werden, um erlebte Beeinträchtigungen in anderen Bereichen auszugleichen. Dies zeigte sich in der Bewertung des Faktors „äußere Erscheinung“. Beide Diagnosegruppen bewerteten ihre äußere Erscheinung als signifikant wichtiger für ihr Selbsterleben als weiblich im Vergleich zur nicht-klinischen Gruppe. Dieses Ergebnis weist in eine ähnliche

Richtung wie die in der Literatur beschriebenen Verhaltensstrategien zur Verringerung der Bedrohung durch die Diagnose [13]. Allerdings muss darauf hingewiesen werden, dass Heller-Boersma und Kollegen [13] dies als potenziell maladaptives Verhalten beschrieben, worüber aufgrund der hier vorliegenden Daten keine Aussage gemacht werden kann. Außerdem bewerteten die Frauen mit PCOS den Faktor „Schwäche“ als wichtiger im Vergleich zur nicht-klinischen Gruppe. Die Bewertung lag mit einem Median von 1,5 zwischen den Antworten „nicht wichtig“ und „wenig wichtig“, dies lag deutlich über der Bewertung der Vergleichsgruppe. Möglicherweise zeigte sich hier, ähnlich wie bei der Bewertung der äußeren Erscheinung, eine besondere Betonung als weiblich angesehener Eigenschaften in der Gruppe mit PCOS.

Mit dem neu entwickelten Fragebogen liegt ein Instrument vor, welches geeignet ist, das Erleben von Weiblichkeit bei gynäkologischen Patientinnen zu untersuchen. Die erhobenen Daten der nicht-klinischen Stichprobe (s. **Anhang 2**, im Internet) bieten auch für zukünftige Forschungsfragestellungen einen Vergleichsrahmen zur Einordnung von Ergebnissen aus klinischen Stichproben oder zur Beurteilung von Einzelfalldarstellungen.

Einschränkungen der Studie

In der vorliegenden Studie wurde untersucht, wie bedeutsam Frauen mit MRKHS und PCOS einzelne Bereiche für ihr Selbsterleben als weiblich empfinden. Es kann vermutet werden, dass sich dieses Erleben im Lauf der Zeit verändert, zum Beispiel in Abhängigkeit von der aktuellen Lebenssituation oder mit zunehmendem Abstand zur Diagnosestellung [11, 17]. Diese zeitliche Komponente wurde hier nicht berücksichtigt. Eine Betrachtung von Untergruppen (nach Alter bzw. Zeit seit Diagnose) oder die Durchführung von Längsschnittstudien könnte hierfür aufschlussreich sein und Hinweise liefern, wie Frauen mit MRKHS und PCOS im Lauf der Zeit mit ihrer Diagnose umgehen und ob sich der Fokus auf relevante Bereiche im Sinne von Copingprozessen verändert. Hierzu wäre jedoch die Untersuchung größerer Stichproben notwendig. Die hier beschriebenen Stichproben waren eher jung (im Mittel unter 30 Jahren), Frauen im mittleren oder höheren Alter waren in der Studie unterrepräsentiert. Die Ergebnisse sind somit nicht auf Frauen anderer Altersgruppen übertragbar.

Zudem muss bei der Interpretation der Ergebnisse berücksichtigt werden, dass die Studienteilnehmerinnen nicht zufällig ausgewählt werden konnten, sondern auf sehr unterschiedlichen Wegen von der Studie erfuhren und sich bei Interesse selbst zur Teilnahme meldeten. Es kann daher nicht ausgeschlossen werden, dass die Ergebnisse nur die Sichtweise einer selektiven Untergruppe betroffener Frauen abbilden (zum Beispiel Frauen, die sich viel mit ihrer Diagnose beschäftigen und daher Interesse an einer Studienteilnahme haben).

Bei der Beantwortung des entwickelten Fragebogens FB-W sollen die Befragten angeben, wie wichtig sie einzelne Aspekte bewerten, um sich selbst als weiblich zu erleben. Eine solche Bewertung setzt voraus, dass sich die befragten Personen tatsächlich als weiblich erleben.

Dies mag für die Befragung gynäkologischer Patientinnen trivial erscheinen, muss jedoch bei der Untersuchung anderer Diagnosegruppen vor Einsatz des Instruments gut überprüft werden. Insbesondere bei der Befragung von Personen mit Diagnosen aus dem Bereich der Intersexualität kann die Formulierung des Fragebogens zu Missverständnissen und nicht interpretierbaren Ergebnissen führen. Die gestellte Frage („Wie wichtig sind diese

Bereiche für Sie, um sich selbst als weiblich zu erleben?“) können Personen, die sich nicht als weiblich erleben oder sich ihrer Geschlechtsidentität nicht sicher sind, nicht sinnvoll beantworten. Die in diesen Fällen nicht passende Formulierung kann für Betroffene irritierend oder sogar kränkend sein. Für die Befragung dieser Patientengruppen eignet sich der hier entwickelte Fragebogen nur bedingt. Er sollte in diesen Fällen sorgfältig erläutert und nur in Kombination mit einem weiteren Instrument zur Erfassung der Geschlechtsidentität (zum Beispiel der Fragebogen zur Geschlechtsidentität FGI [16]) ausgewertet werden.

Ausblick

Der Einsatz des Fragebogens FB-W bei Frauen in unterschiedlichen Lebenssituationen und bei verschiedenen Patientengruppen kann dazu beitragen, die spezifischen Besonderheiten im Erleben von Frauen mit MRKHS und PCOS genauer darzustellen. Ergänzend zu den Fragebogendaten können Interviewstudien Aufschluss geben über das Erleben von Frauen mit MRKHS und PCOS. Von Interesse wäre insbesondere, ob retrospektiv Veränderungen im Erleben von Weiblichkeit berichtet werden und welche Faktoren in bestimmten Lebensphasen von besonderer Bedeutung waren bzw. in den Hintergrund traten.

Für die klinischen Gruppen könnten in nachfolgenden Studien Zusammenhänge zwischen den Bewertungen im FB-W und Variablen wie psychischer Belastung oder Lebensqualität betrachtet werden. In der Gruppe mit MRKHS wäre der Vergleich von Frauen, die sich für oder gegen eine Neovagina-Operation entscheiden, aufschlussreich.

Fazit für die Praxis

Die befragten Frauen mit MRKHS und PCOS unterscheiden sich in dem Erleben ihrer eigenen Weiblichkeit von nicht betroffenen Frauen. Insbesondere Frauen mit PCOS schreiben den Faktoren „Mutterschaft“ und „biologische Geschlechtsmerkmale“ eine größere Bedeutung für das Erleben ihrer eigenen Weiblichkeit zu. In der Behandlung Betroffener kann es hilfreich sein, diese Unterschiede zu berücksichtigen, um Patientinnen entsprechend ihren individuellen Bedürfnissen besser unterstützen zu können.

Mit dem neu entwickelten Fragebogen FB-W liegt ein Instrument vor, mit dem Besonderheiten im Erleben der eigenen Weiblichkeit erfasst werden können.

Danksagung

▼
Unser Dank gilt allen Personen, die an dieser Untersuchung beteiligt waren, ganz besonders danken möchten wir den Teilnehmerinnen dieser Studie. Wir danken der Else Kröner-Fresenius-Stiftung für die finanzielle Unterstützung dieses Forschungsprojekts.

Interessenkonflikt: Die Autoren geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Ergänzendes Material

▼
Die Anhänge 1–3 finden Sie im Internet unter <http://dx.doi.org/10.1055/s-0032-1333286>.

Literatur

- 1 Aittomäki K, Eroila H, Kajanoja P. A population-based study of the incidence of müllerian aplasia in Finland. *Fertil Steril* 2001; 76: 624–625
- 2 American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG Committee Opinion No. 355: Vaginal agenesis: diagnosis, management, and routine care. *Obstet Gynecol* 2006; 108: 1605–1609
- 3 Brucker S, Rall K, Campo R *et al.* Treatment of Congenital Malformations. *Semin Reprod Med* 2011; 29: 101–112
- 4 Deans R, Berra M, Creighton SM. Management of Vaginal Hypoplasia in Disorders of Sexual Development: Surgical and Non-Surgical Options. *Sex Dev* 2010; 4: 292–299
- 5 Beski S, Gorgy A, Venkat G *et al.* Gestational surrogacy: a feasible option for patients with Rokitansky syndrome. *Hum Reprod* 2000; 15: 2326–2328
- 6 Raziel A, Friedler S, Gidoni Y *et al.* Surrogate in vitro fertilization outcome in typical and atypical forms of Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser syndrome. *Hum Reprod* 2012; 27: 126–130
- 7 Azziz R, Woods KS, Reyna R *et al.* The prevalence and features of the polycystic ovary syndrome in an unselected population. *J Clin Endocrinol Metab* 2004; 89: 2745–2749
- 8 March WA, Moore VM, Willson KJ *et al.* The prevalence of polycystic ovary syndrome in a community sample assessed under contrasting diagnostic criteria. *Hum Reprod* 2010; 25: 544–551
- 9 Rosenfield RL. What every physician should know about polycystic ovary syndrome. *Dermatol Ther* 2008; 21: 354–361
- 10 Richter-Appelt H. Intersexualität – Störungen der Geschlechtsentwicklung. *Bundesgesundheitsbl – Gesundheitsforsch – Gesundheitsschutz* 2007; 50: 52–61
- 11 Spence JT. Gender identity and its implications for the concepts of masculinity and femininity. *Nebr Symp Motiv* 1984; 32: 59–95
- 12 Tobin DD, Menon M, Menon M *et al.* The Intrapsychics of Gender: A Model of Self-Socialization. *Psychol Rev* 2010; 117: 601–622
- 13 Heller-Boersma JG, Edmonds DK, Schmidt UH. A Cognitive Behavioural Model and Therapy for Utero-Vaginal Agenesis (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: MRKH). *Behav Cogn Psychother* 2009; 37: 449–467
- 14 Holt R, Slade P. Living with an incomplete vagina and womb: an interpretative phenomenological analysis of the experience of vaginal agenesis. *Psychol Health Med* 2003; 8: 19–33
- 15 Kitzinger C, Willmott J. „The thief of womanhood“: women's experience of polycystic ovarian syndrome. *Soc Sci Med* 2002; 54: 349–361
- 16 Eckloff T. Die Geschlechtlichkeit des Menschen – Wie sexuelle Orientierung, Geschlechtsidentität und Geschlechtsrolle zusammenhängen. Saarbrücken: VDM Verlag; 2007
- 17 Heller-Boersma JG, Schmidt UH, Edmonds DK. Psychological Distress in Women With Uterovaginal Agenesis (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome, MRKH). *Psychosomatics* 2009; 50: 277–281

Ergänzendes Material



Anhang 1 Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit.

Einleitung und Instruktion:

Bitte überlegen Sie nun kurz, was Sie für sich unter „Weiblichkeit“ verstehen.

Kreuzen Sie dann bitte an, wie wichtig die folgenden Bereiche für Sie sind, um sich selbst als weiblich zu erleben.

Wenn Sie z. B. der Meinung sind, dass es für Ihr Gefühl von Weiblichkeit überhaupt nicht wichtig ist, wie Sie sich kleiden, dann kreuzen Sie in der Zeile „Kleidung“ die linke Spalte „nicht wichtig“ an.

Antwortmöglichkeiten:

nicht wichtig – wenig wichtig – mittelmäßig – ziemlich wichtig – sehr wichtig

Itemreihenfolge:

- 1 soziale Kompetenz
- 2 Kleidung
- 3 Gesichtszüge
- 4 Auftreten im Beruf
- 5 Sensibilität
- 6 Fortpflanzung/Kinder bekommen können
- 7 Attraktivität
- 8 Körper (Brüste, typische Fettverteilung)
- 9 Schwangerschaft
- 10 Stimme
- 11 äußere Geschlechtsorgane (Schamlippen, Kitzler/Klitoris)
- 12 Intuition
- 13 Gefühle zeigen
- 14 Halt und Sicherheit geben
- 15 Mütterlichkeit
- 16 innere Geschlechtsorgane (Scheide/Vagina, Gebärmutter, Eierstöcke)
- 17 Fürsorge
- 18 Präsentation des Äußeren
- 19 Kreativität
- 20 Durchhaltevermögen
- 21 schwächere Position
- 22 Menstruation/Regelblutung
- 23 Unterordnung

Anhang 2 Hauptkomponentenanalyse: Faktorenladungen und Kommunalitäten.

Item		Faktoren						h ²
		1	2	3	4	5	6	
Gefühle	Gefühle zeigen	0,79	0,08	0,06	0,06	0,10	0,09	0,66
	Sensibilität	0,76	0,17	0,01	0,05	0,13	0,00	0,62
	Fürsorge	0,72	0,17	0,37	0,00	0,10	0,06	0,70
	Halt und Sicherheit geben	0,71	0,09	0,24	–0,06	0,27	0,12	0,66
	soziale Kompetenz	0,71	0,06	–0,02	–0,01	0,22	–0,05	0,55
	Intuition	0,64	0,07	–0,05	0,11	0,38	0,04	0,57
Äußere Erscheinung	Kleidung	0,02	0,78	0,05	0,05	0,09	0,09	0,63
	Attraktivität	0,19	0,75	0,18	0,03	0,06	0,06	0,64
	Präsentation des Äußeren	0,20	0,74	0,07	–0,02	0,21	0,04	0,63
	Gesichtszüge	0,04	0,72	0,04	0,13	0,02	–0,02	0,53
	Körper (Brüste, typische Fettverteilung)	0,05	0,55	0,18	0,42	–0,21	0,08	0,57
Mutterschaft	Schwangerschaft	0,08	0,14	0,86	0,17	0,03	0,03	0,79
	Fortpflanzung/Kinder bekommen können	0,09	0,13	0,85	0,23	0,00	0,03	0,80
	Mütterlichkeit	0,51	0,09	0,64	0,04	0,06	0,10	0,69
biol. Geschlechtsmerkmale	äußere Geschlechtsorgane (Schamlippen, Kitzler/Klitoris)	0,01	0,11	0,02	0,84	–0,04	–0,06	0,73
	innere Geschlechtsorgane (Scheide/Vagina, Gebärmutter, Eierstöcke)	0,06	0,08	0,33	0,76	0,01	0,03	0,70
	Menstruation/Regelblutung	–0,07	0,00	0,38	0,56	0,06	0,17	0,49
	Stimme	0,21	0,41	–0,10	0,45	0,07	–0,03	0,43
Stärke	Kreativität	0,28	0,04	–0,03	0,04	0,80	0,07	0,72
	Durchhaltevermögen	0,31	–0,01	0,10	–0,04	0,75	0,06	0,68
	Auftreten im Beruf	0,23	0,27	0,03	–0,01	0,65	0,02	0,55
Schwäche	Unterordnung	0,04	0,08	0,09	0,03	0,06	0,89	0,81
	schwächere Position	0,10	0,07	0,03	0,02	0,06	0,88	0,80

Anhang 3 Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit (FB-W): Vergleichswerte der nicht-klinischen Stichprobe (n = 932 Frauen).

Faktor 1 „Gefühle“			Faktor 2 „Äußere Erscheinung“			Faktor 3 „Mutterschaft“			Faktor 4 „biol. Geschlechtsmerkmale“			Faktor 5 „Stärke“			Faktor 6 „Schwäche“		
Skalenwert	%	Prozentrang	Skalenwert	%	Prozentrang	Skalenwert	%	Prozentrang	Skalenwert	%	Prozentrang	Skalenwert	%	Prozentrang	Skalenwert	%	Prozentrang
1,00	1,2	1,2	1,00	0,6	0,6	1,00	3,9	3,9	1,00	2,6	2,6	1,00	2,6	2,6	1,00	51,0	51,0
1,17	0,2	1,4	1,40	0,2	0,9	1,33	2,8	6,7	1,33	1,1	3,6	1,33	1,1	3,6	1,50	14,8	65,8
1,33	0,3	1,7	1,60	0,5	1,4	1,67	3,9	10,5	1,67	2,6	6,2	1,67	2,6	6,2	2,00	16,5	82,3
1,50	0,3	2,0	1,80	0,4	1,8	2,00	4,1	14,6	2,00	4,7	10,9	2,00	4,7	10,9	2,50	8,5	90,8
1,67	0,3	2,4	2,00	1,1	2,9	2,33	5,5	20,1	2,33	7,4	18,3	2,33	7,4	18,3	3,00	6,1	96,9
1,83	0,6	3,0	2,20	0,8	3,6	2,67	5,7	25,8	2,67	7,0	25,3	2,67	7,0	25,3	3,50	1,6	98,5
2,00	1,3	4,3	2,40	1,5	5,2	3,00	10,0	35,7	3,00	15,6	40,9	3,00	15,6	40,9	4,00	1,0	99,5
2,17	0,5	4,8	2,60	1,8	7,0	3,33	9,7	45,4	3,33	14,5	55,4	3,33	14,5	55,4	4,50	0,4	99,9
2,33	0,3	5,2	2,80	4,6	11,6	3,67	11,9	57,3	3,67	14,9	70,3	3,67	14,9	70,3	5,00	0,1	100,0
2,50	1,2	6,3	3,00	5,0	16,6	4,00	12,8	70,1	4,00	13,2	83,5	4,00	13,2	83,5			
2,67	1,3	7,6	3,20	6,7	23,3	4,33	11,1	81,1	4,33	8,5	92,0	4,33	8,5	92,0			
2,83	2,3	9,9	3,40	9,7	32,9	4,67	9,1	90,2	4,67	5,0	97,0	4,67	5,0	97,0			
3,00	3,1	13,0	3,60	13,3	46,2	5,00	9,8	100,0	5,00	3,0	100,0	5,00	3,0	100,0			
3,17	3,8	16,7	3,80	13,0	59,2												
3,33	5,2	21,9	4,00	11,9	71,1												
3,50	6,8	28,6	4,20	9,5	80,7												
3,67	7,2	35,8	4,40	7,3	88,0												
3,83	11,7	47,5	4,60	5,9	93,9												
4,00	13,8	61,4	4,80	4,0	97,9												
4,17	9,1	70,5	5,00	2,1	100,0												
4,33	8,5	79,0															
4,50	7,3	86,3															
4,67	5,3	91,5															
4,83	4,2	95,7															
5,00	4,3	100,0															

4. Publikation

Krupp, K., Fliegner, M., Brunner, F., Brucker, S., Rall, K., Richter-Appelt, H. (submitted). Quality of life and psychological distress in women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome and individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome.

Abstract:

Objective: This study examines quality of life and psychological distress in individuals with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS) and Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS), two syndromes belonging to the field of “disorders of sex development”.

Methods: Fifty women with MRKHS and eleven individuals with CAIS participated. The German versions of the World Health Organization Quality of Life Questionnaire (short version, WHOQOL-Bref), the Brief Symptom Inventory (BSI), and the Patient Health Questionnaire (PHQ-D) were used as standardized instruments to measure quality of life and psychopathology. Additional questions concerning demographic variables and suicidality were included.

Results: In both patient samples examined, general quality of life reported was in the average range (CAIS: mean z-score = -0.43, $SD = 1.05$; MRKHS: mean z-score = -0.11, $SD = 1.06$). The standardized instrument assessment revealed increased psychological distress (proportion of clinical cases according to the BSI: CAIS: 54.5%; MRKHS: 55.1%). A correlation between psychological distress and time span from first suspicion to diagnosis was found in women with MRKHS (Spearman's $\rho = .35$, $p = .018$).

Conclusion: The results illustrate the importance of individualised and thorough diagnostics when dealing with patients with MRKHS or CAIS. Psychological distress might be an issue for these individuals and therefore should be considered in treatment and counselling.

Quality of Life and Psychological Distress in Women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome and Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome

Dipl.-Psych. Kerstin Krupp(1), Dipl.-Psych. Maike Fliegner(1), Dipl.-Psych. Franziska Brunner(1), Prof. Dr. Sara Brucker(2), Dr. Katharina Rall(2), Prof. Dr. Hertha Richter-Appelt(1)

(1)
University Medical Center Hamburg-Eppendorf
Institute for Sex Research and Forensic Psychiatry
Martinistraße 52
20246 Hamburg
Germany

(2)
Tübingen University Hospital
Department of Obstetrics and Gynaecology
Calwerstraße 7
72076 Tübingen
Germany

Abstract:

Objective: This study examines quality of life and psychological distress in individuals with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS) and Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS), two syndromes belonging to the field of “disorders of sex development”.

Methods: Fifty women with MRKHS and eleven individuals with CAIS participated. The German versions of the World Health Organization Quality of Life Questionnaire (short version, WHOQOL-Bref), the Brief Symptom Inventory (BSI), and the Patient Health Questionnaire (PHQ-D) were used as standardized instruments to measure quality of life and psychopathology. Additional questions concerning demographic variables and suicidality

were included. **Results:** In both patient samples examined, general quality of life reported was in the average range (CAIS: mean z-score = -0.43, $SD = 1.05$; MRKHS: mean z-score = -0.11, $SD = 1.06$). The standardized instrument assessment revealed increased psychological distress (proportion of clinical cases according to the BSI: CAIS: 54.5%; MRKHS: 55.1%). A

correlation between psychological distress and time span from first suspicion to diagnosis was found in women with MRKHS (Spearman's $\rho = .35$, $p = .018$). **Conclusion:** The results illustrate the importance of individualised and thorough diagnostics when dealing with patients with MRKHS or CAIS. Psychological distress might be an issue for these individuals and therefore should be considered in treatment and counselling.

Key words: mental health, quality of life, Disorders of Sex Development (DSD), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS), Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS)

MRKHS = Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome; CAIS = Complete Androgen Insensitivity Syndrome; DSD = Disorders of Sex Development; WHOQOL = World Health Organization Quality of Life Instrument; BSI = Brief Symptom Inventory; PHQ-D = Patient Health Questionnaire, German version; GSI = Global Severity Index

Introduction

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS) and Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) are classified as “disorders of sex development” (DSD), and are further defined as “congenital conditions in which development of chromosomal, gonadal, or anatomical sex is atypical”(1). Due to this atypical development, at birth individuals with MRKHS and CAIS have an unremarkable female appearance and are raised as girls, but are unable to carry a pregnancy.

Approximately 1 in 5000 female births will be later diagnosed with MRKHS (2). The diagnosis comprises the following criteria: 46,XX karyotype, complete or partial absence of a vagina and uterus, with otherwise typical female bodily development and functioning ovaries. Two predominating issues are described in the literature and are often the central focus of medical treatment: First, the inability to engage in vaginal intercourse without some form of treatment becomes problematic. Secondly, the realization that pregnancy will not be possible is an issue for affected individuals (3). The majority of the medical literature has focused on treatments to create a so-called neovagina in order to allow sexual intercourse; various methods have been described, ranging from non-surgical approaches to different surgical procedures (4,5).

A CAIS diagnosis has an estimated prevalence of 1 in 20 000 live births with 46,XY karyotype (6,7). Individuals have a 46,XY karyotype and undescended testes. Due to an insensitivity of the receptors in the target organs to testosterone, they are born with a female body appearance and either partially or completely lack a vagina and uterus. Nearly all published cases of individuals with CAIS report a female gender role (8,9), while only anecdotal evidence of a male gender identity has been described (10,11). Nevertheless, we have chosen gender-neutral terms (individuals/ participants) when describing this group

(members of the German self-help group pointed out that these terms feel more appropriate for some of the persons concerned). CAIS-diagnosed individuals may also be treated to create a neovagina.

Pre-pubertal development and the timing of diagnosis (often during puberty, because of primary amenorrhea) are similar in both conditions.

Systematic results reported for quality of life and psychological distress in these individuals are rare and often inconsistent between studies.

The World Health Organization defines quality of life as “individuals' perception of their position in life in the context of the culture and value systems in which they live and in relation to their goals, expectations, standards and concerns” (12). In this sense, it could be expected that MRKHS and CAIS both are conditions impairing quality of life, as they set limits to individual life goals and expectations (e.g. through the impossibility to carry a pregnancy), see also (13). Systematic differences between these syndromes have remained poorly understood. Some studies find an impaired quality of life and higher psychological distress (3,14,15), others find no differences to non-clinical control samples (16,17), and some studies even describe a better quality of life and less psychological problems compared to non-clinical samples (18). Due to small sample size in previously published reports, the psychopathology reported should be considered preliminary (3,15). In some studies, individuals with CAIS have been included in larger samples with various other DSD diagnoses (19). However, as the various DSD diagnoses are very heterogeneous, such results should not be adopted for the CAIS subgroup.

Correlations between psychological distress and the timing of diagnosis have been proposed, but again, the evidence seems to be inconsistent between studies. While one study concluded that the later the condition is diagnosed, the better the ability of the patient to cope with the

diagnosis (20), other authors assume that when more years have passed since diagnosis, the better the acceptance of the condition (21).

Although the evidence on increased psychological distress does not seem to be without controversy, suicidal attempts in CAIS samples have been described for a proportion as high as 20% to 23% of study participants (14,22).

Given the current paucity in data reporting quality of life and psychological distress in CAIS and MRKHS, the purpose of the present study was to examine the impact of these diagnoses later in life and compare the two diagnostic groups with each other, and to non-clinical samples previously reported in the literature. Based on previously reported studies we hypothesized quality of life to be impaired in both groups, and psychological distress to be higher (associated with more psychiatric diagnoses and higher rates of suicidality in both groups compared to the non-clinical population). The degree of psychological distress was hypothesized to be increased in persons with certain characteristics (such as young age at diagnosis). Comparing the two groups, a greater impairment in psychological health was expected in people with CAIS based on the biological conditions. The karyotype is 46,XX in MRKHS (“female”) and 46,XY in CAIS (usually labelled “male”). Knowing about this incongruent genotype might intensify the feeling of being different in a person with CAIS who is experiencing herself as female and learns about her “male inside” at some point in life. Being different or rather “not normal” is one important issue often mentioned by afflicted individuals in connection with impaired mental health (23).

Method

Participants and procedures

This study was part of a research project examining quality of life, hormone action, and femininity at the ... *(removed for review)*. 11 individuals with CAIS and 50 women with MRKHS were included in the analysis. Participants were contacted using several strategies in collaboration with the University Hospital for Women ... *(removed for review)*. Women with MRKHS who had undergone surgery at this hospital were contacted directly; furthermore, medical professionals (gynaecologists and endocrinologists) Germany-wide were provided with information letters, as was the German self-help group “Intersexuelle Menschen e.V.”. Finally, information about the study was distributed at scientific meetings, published in medical journals and via a website.

Written informed consent forms were obtained from all participants (minimum age for participation: 18 years). An expense allowance was distributed to study participants, aside from this no further incentives were available. This study was approved by the Ethics Committee of the relevant Medical Association.

All participants received a comprehensive questionnaire, which consisted of several standardized instruments, additional free questions, and space for supplementary notes. The questionnaire was either distributed via mail or could be filled out at the University Medical Center. Additional medical findings were included in the data analysis when provided by the participants or the attending physicians.

Instruments

The following standardized instruments were used to measure quality of life, psychological distress and psychopathology:

The World Health Organization Quality of Life (WHOQOL)- Bref, German version (24), a short version of the original WHO questionnaire, containing 26 items measuring the following broad domains: physical health, psychological health, social relationships, and environment.

The Brief Symptom Inventory (BSI), German version (25), contains 53 items, and was used to evaluate general psychological distress and nine subscales (somatization, obsessive-compulsive, interpersonal sensitivity, depression, anxiety, hostility, phobic anxiety, paranoid ideation, and psychoticism).

The Patient Health Questionnaire, German version (PHQ-D) (26) was administered to capture the prevalence of specific psychopathological diagnoses and syndromes according to the DSM-IV (27). It allows the assessment of threshold disorders (corresponding to specific DSM-IV diagnoses: major depressive disorder, panic disorder, bulimia nervosa) and subthreshold disorders (other depressive disorders, other anxiety disorders, probable alcohol abuse or dependence, somatoform and binge eating disorders) (28,29). The PHQ-D is supplemented by the open question “What is the most stressful thing in your life right now?”. Suicidal attempts were registered by the question “Have you ever tried to take your own life?” (yes/ no).

Statistical Analysis

Results for the BSI and WHOQOL-Bref are reported as standardized values to allow comparison to the non-clinical population (T- and Z- scores were calculated using norm data provided by the test manuals (24,25).

Median values were chosen to describe additional age variables (first suspicion, diagnosis, time span between first suspicion and diagnosis, and time passed since diagnosis).

For some topics (clinical relevance of BSI results; disorders according to the PHQ-D), percentages are reported. This is done despite the small sample size of the CAIS study group to illustrate trends in the data and to allow a first comparison of the two diagnostic groups. It has to be kept in mind that these are only first tendencies, and no evidence about population values can be concluded from this.

Group differences were calculated using Student t-tests or median tests; comparisons with control samples were conducted using 95% confidence intervals.

To assess the relationship between variables, Spearman's rank correlation coefficients (Spearman's *rho*) were calculated.

Missing data in the standardized instruments (BSI and WHOQOL-Bref) were replaced by individual mean subscale values (corresponding to the approaches described in the test manuals (24). In cases with more than 25% of answers missing, participants were excluded from further analysis, results are reported with reduced sample size.

An alpha level of .05 was used for all statistical tests.

Results

Sample characteristics

Data from all 11 individuals with CAIS and 50 women with MRKHS could be analysed. In the CAIS group, 7 people became aware of the study via their self-help group, 1 via the University Hospital for Women ... (*removed for review*), and 1 via the internet (2 via other means). In the MRKHS group, only 1 person was informed about the study by a self-help group, 25 individuals were enrolled via the University Hospital for Women ... (*removed for review*), and 6 were informed via the internet. The remaining participants in the MRKHS group were either informed by their gynaecologist (3), by other physicians (2), other medical centers (1), other study participants (2) or did not answer this question (8).

Participants were eligible if they had been diagnosed with either CAIS or MRKHS.

Confirmation of diagnosis was obtained in two steps. Questionnaire data were checked for diagnostic plausibility for all participants (this was considered second degree confirmation).

For 5 of the participants with CAIS and for 30 of the participants with MRKHS the respective diagnosis was confirmed by the attending physician and/ or medical records (first degree confirmation).

Mean age of individuals included in the CAIS group was 38.7 years ($SD=9.6$) and in the MRKHS group 23.7 years ($SD=5.8$). For all further age-related variables median values are reported in Table 1.

>> Table 1 <<

In the CAIS study group 6 participants lived in a relationship (5 with a male partner, 1 with a female partner), in the MRKHS study group 37 women reported having a relationship (all with a male partner). All study participants with CAIS were working (full or part-time) or in training, 5 study participants with MRKHS were unemployed, 45 women were working, in training or attending college.

All participants with CAIS had undergone gonadectomy, 2 had undergone additional surgery to create a neovagina. In the MRKHS study group 44 had undergone surgery, all to create a neovagina. Dilation was applied to create a neovagina without surgery in 2 participants with CAIS and in 2 participants with MRKHS.

Quality of life

The WHOQOL-domain scores and the overall scores are reported in Table 2. Z-scores were calculated using age-adjusted comparison data for a German population sample.²⁴ The two

diagnostic groups differed significantly in the domain of psychological health, with lower values in the CAIS sample (mean values: CAIS = 54.24; MRKHS = 69.81; $T = -2.38$, $df = 58$, $p = .021$). No differences emerged for the other domains as well as for the overall score. According to Z-transformations, nearly all scores fell in the average range (z between -1 and 1) the only exception being psychological health in the CAIS group: Z-scores of -1.41 indicated psychological health below average for the CAIS sample.

>> Table 2 <<

Psychological distress and psychopathology

The Global Severity Index (GSI) of the BSI and the subscale scores could be calculated for 60 study participants. (One woman with MRKHS had to be excluded because of missing data.) T -values are reported in Table 3. No significant differences were found between the two diagnostic groups.

>> Table 3 <<

Individuals who reach a score of 63 or higher in the GSI or in two or more subscales are categorized as “clinical case” (25). Using this classification, both study groups achieved mean group values below the cut-off for clinical relevance. However, in both samples a considerable percentage of clinical cases were found (also shown in Table 3).

In the CAIS sample no significant correlations between age variables (Table 1) and general psychological distress emerged. In the MRKHS group significant relationships between general psychological distress and age at first suspicion were found (Spearman's $\rho = -.30$, p

= .035), as well as between general psychological distress and time span from first suspicion to diagnosis (Spearman's $\rho = .35$, $p = .018$).

Table 4 reports the results of the PHQ-D. Taking PHQ-D data from a non-clinical female sample as a basis (30), the rate for major depressive disorder was more than twice as high in both study groups. Rates for other disorders were in the scope of results reported for primary care patients (29).

>> Table 4 <<

When asked “What is the most stressful thing in your life right now?”, problems concerning job, career or school were mentioned most frequently in both groups (CAIS: 3 participants; MRKHS: 14 participants). Problems closely related to the diagnosis were reported by 2 participants in the CAIS sample (hormone replacement therapy) and 13 participants in the MRKHS sample (infertility/ living with the diagnosis/ consequences of surgery).

Suicidality

Suicidal attempts were reported by 2 persons in the CAIS sample and by 4 persons in the MRKHS sample. Considering confidence intervals, these prevalence rates were significantly higher than those found in a German non-clinical comparison sample (32) (lifetime suicide attempts: 1.7%; 95% *CI* 1.24 - 2.16).

Discussion

Key results

Quality of life was in the average range for both the CAIS and MRKHS study participants. Corresponding to our first hypothesis, general psychological distress was increased in both study groups. Although GSI scores and BSI-subscale scores fell below the cut-off criterion for clinical relevance in both groups, a considerable percentage of individuals classified as “clinical cases” were found in both groups. In MRKHS, general psychological distress was higher the younger the women were when it was first suspected that something with their body was different, and when more time had passed between this first suspicion and diagnosis. Increased rates of major depressive episodes (as measured by the PHQ-D) and high suicidality further demonstrate that both groups suffer from impaired mental health. Lifetime suicide attempts lay within the range reported for individuals with mental disorders (e.g. major depressive episodes: 8.36%; panic disorder: 10% (32)). They were even slightly higher than the rates in a sample of individuals with different forms of disorders of sex development (5.4%) (14), but were below the rates found for CAIS samples reported in two other studies (20% and 23%) (14,22).

In line with our second hypothesis, psychological health (as measured by the WHOQOL-Bref) was significantly lower in the CAIS sample. However, no significant differences emerged when comparing the other scores describing quality of life and mental health.

Limitations

The study has a number of limitations that have to be considered when interpreting the results. As the sample sizes between our study groups differ to such a great extent, unfortunately no robust conclusion can be drawn from the group comparisons.

Our proceeding to contact potential participants may have led to selected study samples. The MRKHS study group had only little age variance and the majority of participants in this group had been recruited via their physicians, most of them after they had undergone surgery to create a neovagina. Therefore, we might have examined only a special subgroup of women with MRKS. The CAIS sample was partly recruited via self-help groups, which also may have led to a bias in the results. Unfortunately, the sample is too small to make comparisons between subgroups (e.g. individuals who joined a self-help group compared to those who did not).

In the present study, only a limited number of variables have been examined. The main focus lay on the description of the results in the standardized instruments to provide further information for clinicians working with such patients, and as a basis for further research on these rare conditions.

Interpretation of results

Our findings on quality of life correspond to results reported by other studies (e.g. for an Australian MRKHS cohort (16) and for a CAIS cohort in the United Kingdom (17) and are in line with the answers provided by the study participants when asked about the most stressful thing in their life. In both groups, the majority of participants experienced current problems concerning job/ career/ school as most stressful, all of which were unrelated to their diagnosis. Thus, it is plausible to argue that their diagnosis is not the driving force behind the most draining aspect of their daily lives and as such does not have a measurable impact on their quality of life. However, a substantial proportion of the study participants reported experiencing problems closely related to CAIS or MRKHS as most stressful (e.g. hormone replacement therapy in CAIS, infertility in MRKHS). Study participants with CAIS often mentioned psychological problems, going together with low WHOQOL scores for

“psychological health” in this study group. This illustrates the importance of individualised and thorough clinical diagnostics when dealing with patients, as individual problems may be missed when only standardized instruments are used for screening.

The BSI scores provide more detailed information about psychological health. At first view, these data showed an average level of psychological distress in the CAIS and MRKHS study groups, corresponding to findings described in a clinical case report series on vaginal agenesis (33). However, upon closer examination of the individually reported values, the data revealed that in both groups a considerable percentage of participants had to be classified as clinical cases. These participants reported psychological distress that has to be considered as clinically relevant. This is in line with previously published data from the Hamburg Intersex Study (14) and results reported for MRKHS (21,34,35).

These results demonstrate that different methods of analysing the data – using cut-off values, group comparisons or the definition of clinical cases – may lead to different conclusions. This might be one possible reason explaining some of the inconsistencies of results reported in the literature.

Psychological distress in the MRKHS study group was higher in women who were relatively younger at the time when it was first suspected that something with their body was different. This result is in line with the thought that the later a difference is detected, the better the coping, as the young women have had more time to form a “stable identity” (20). In this context, a similar correlation between distress and age at diagnosis was expected. This, however, could not be found. Not the date of the medical diagnosis seems to be crucial, but the beginning of the individual feeling of difference from peers (which can be long before diagnosis but also at the same time) might go together with impaired psychological well-being. Although it seems plausible to expect the psychological impact of the diagnosis to

decrease over time (21), no correlation between psychological distress and years since diagnosis emerged. Heller-Boersma and colleagues described similar results (21). Measuring distress in the months after diagnosis might be a more adequate way for analysing the expected correlation, merely looking at the years after diagnosis might be too crude.

An interesting finding that has not been described before is the positive correlation between psychological distress and the time span from first suspicion to medical diagnosis in MRKHS. This longer time span until diagnosis might go together with prolonged uncertainty about one's own condition. Uncertainty in illness (36) has been described as potentially stressful and might be an important factor influencing well-being in individuals with CAIS and MRKHS, as these conditions are relatively rare and thus the diagnostic process can take a long time. As no hypothesis had been formulated expecting this tendency, this finding is merely explorative. In the CAIS sample no such correlations were found, which might be due to smaller sample size in the CAIS study group.

We propose that looking at longer time spans might reveal no linear correlation between current age and distress but rather an increase and decrease of psychological distress over the lifecourse, as specific topics, e.g. infertility, become more salient in certain phases of life (as described in a qualitative study on vaginal agenesis by Holt & Slade (37)). To test this hypothesis, studies with larger samples and participants of different age groups are necessary.

Generalisability

Although the CAIS study group was quite large considering the rareness of the condition, it was too small to draw robust conclusion about the CAIS population. The results can only highlight tendencies and further research is needed, especially with regard to the group comparison between individuals with CAIS and MRKHS.

The MRKHS study group was rather homogenous (mostly young women after surgery), therefore the results should not be generalized to other age groups or women who decided against surgery. In our study, as well as in the literature, systematic information about women who have not been treated surgically is lacking. Further studies are needed to learn more about this under-researched group.

Conclusion

In conclusion, this study found that psychological distress might be an issue for individuals with CAIS and MRKHS and therefore should be considered in treatment and counselling. It is known that group interventions can effectively reduce distress in individuals with MRKHS (38,39). This emphasizes the importance of identifying affected individuals and offering them adequate support.

Acknowledgements

We would like to thank all those who made this research possible. We are most grateful to the participants of this study. We highly appreciate their willingness to share their experiences. This work was financially supported by the Else Kröner-Fresenius-Stiftung.

References

1. Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA. Consensus statement on management of intersex disorders. *Arch Dis Child* 2006;91:554–63.
2. Aittomäki K, Eroila H, Kajanoja P. A population-based study of the incidence of müllerian aplasia in Finland. *Fertil Steril* 2001;76:624–25.
3. Bean EJ, Mazur T, Robinson AD. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome: Sexuality, Psychological Effects, and Quality of Life. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2009;22:339–46.
4. Deans R, Berra M, Creighton SM. Management of Vaginal Hypoplasia in Disorders of Sexual Development Surgical and Non-Surgical Options. *Sex Dev* 2010;4:292–99.
5. Brucker SY, Gegusch M, Zubke W, Rall K, Gauwerky JF, Wallwiener D. Neovagina creation in vaginal agenesis: development of a new laparoscopic Vecchietti-based procedure and optimized instruments in a prospective comparative interventional study in 101 patients. *Fertil Steril* 2008;90:1940–52.
6. Oakes MB, Eyvazzadeh AD, Quint E, Smith YR. Complete Androgen Insensitivity Syndrome-A Review. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2008;21:305–10.
7. Wieacker P, Ledig S. Androgeninsensitivität. *Med Genet* 2011;23:249–53.
8. Mazur T. Gender Dysphoria and Gender Change in Androgen Insensitivity or Micropenis. *Arch Sex Behav* 2005;34:411–21.
9. Yang JH, Baskin LS, DiSandro M. Gender Identity in Disorders of Sex Development: Review Article. *Urology* 2010;75:153–9.
10. Kulshreshtha B, Philibert P, Eunice M, Khandelwal SK, Mehta M, Audran F, Paris F, Sultan C, Ammini A. Apparent Male Gender Identity in a Patient with Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Arch Sex Behav* 2009;38:873–5.

11. T'Sjoen G, De Cuypere G, Monstrey S, Hoebeke P, Freedman F, Appari M, Holterhus P-M, Van Borsel J, Cools M. Male Gender Identity in Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Arch Sex Behav* 2011;40:635–8.
12. The WHOQOL Group: The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL). Position paper from the World Health Organization. *Soc Sci Med* 1995;41:1403–9.
13. Camfield L, Skevington SM. On subjective well-being and quality of life. *J Health Psychol* 2008;13:764–75.
14. Schützmann K, Brinkmann L, Schacht M, Richter-Appelt H. Psychological distress, self-harming behavior, and suicidal tendencies in adults with disorders of sex development. *Arch Sex Behav* 2009;38:16–33.
15. Laggari V, Diareme S, Christogiorgos S, Deligeoroglou E, Christopoulos P, Tsiantis J, Creatsas G. Anxiety and depression in adolescents with polycystic ovary syndrome and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *J Psychosom Obstet Gynaecol* 2009;30:83–8.
16. Kimberley N, Hutson JM, Southwell BR, Grover SR. Well-being and sexual function outcomes in women with vaginal agenesis. *Fertil Steril* 2011;95:238–41.
17. Hines M, Ahmed SF, Hughes IA. Psychological Outcomes and Gender-Related Development in Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Arch Sex Behav* 2003;32:93–101.
18. Johannsen TH, Ripa CP, Mortensen EL, Main KM. Quality of life in 70 women with disorders of sex development. *Eur J Endocrinol* 2006;155:877–85.
19. Warne G, Grover S, Hutson J, Sinclair A, Metcalfe S, Northam E, Freeman J, and others in the Murdoch Childrens Research Institute Sex Study Group (MCRISSG). A

- long-term outcome study of intersex conditions. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2005;18:555–67.
20. Langer M, Grunberger W, Ringler M. Vaginal agenesis and congenital adrenal hyperplasia. Psychosocial sequelae of diagnosis and neovagina formation. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1990;69(4):343–9.
 21. Heller-Boersma JG, Schmidt UH, Edmonds DK. Psychological Distress in Women With Uterovaginal Agenesis (Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome, MRKH). *Psychosomatics* 2009;50:277–81.
 22. Diamond M, Watson LA. Androgen insensitivity syndrome and Klinefelter's syndrome: sex and gender considerations. *Child Adol Psych Clin N Am* 2004;13:623–40.
 23. Alderson J, Madill A, Balen A. Fear of devaluation: Understanding the experience of intersexed women with androgen insensitivity syndrome. *Brit J Health Psych* 2004;9:81–100.
 24. Angermeyer MC, Kilian R, Matschinger H. WHOQOL - 100 und WHOQOL - BREF: Handbuch für die deutschsprachige Version der WHO-Instrumente zur Erfassung von Lebensqualität. Göttingen: Hogrefe; 2000.
 25. Franke GH. Brief Symptom Inventory von L.R. Derogatis (Kurzform der SCL-90-R) Deutsche Version- BSI: Manual. Göttingen: Beltz Test; 2000.
 26. Löwe B, Spitzer RL, Zipfel S. Gesundheitsfragebogen für Patienten (PHQ-D). Manual und Testunterlagen. 2. Auflage. Karlsruhe: Pfizer; 2002.
 27. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders, Text Revision. 4th ed. Washington DC: American Psychiatric Association; 2000.

28. Gräfe K, Zipfel S, Herzog W, Löwe B. Screening psychischer Störungen mit dem „Gesundheitsfragebogen für Patienten (PHQ-D)“ Ergebnisse der deutschen Validierungsstudie. *Diagnostica* 2004;50:171–81.
29. Spitzer RL, Kroenke K, Williams JBW, the Patient Health Questionnaire Primary Care Study Group. Validation and Utility of a Self-report Version of PRIME-MD. *JAMA* 1999;282:1737–44.
30. Rief W, Nanke A, Klaiberg A, Braehler E. Base rates for panic and depression according to the Brief Patient Health Questionnaire: a population-based study. *J Affect Disord* 2004;82:271–6.
31. Hauffa R, Rief W, Braehler E, Maerting A, Mewes R, Glaesmer H. Lifetime Traumatic Experiences and Posttraumatic Stress Disorder in the German Population. Results of a Representative Population Survey. *J Nerv Ment Dis* 2011;199:934–9.
32. Bernal M, Haro JM, Bernert S, Brugha T, de Graaf R, Bruffaerts R, Lépine JP, de Girolamo G, Vilagut G, Gasquet I, Torres JV, Kovess V, Heider D, Neeleman J, Kessler R, Alonso J, The ESEMED/MHEDEA Investigators. Risk factors for suicidality in Europe: results from the ESEMED study. *J Affect Disord* 2007;101:27–34.
33. Morgan EM, Quint EH. Assessment of sexual functioning, mental health, and life goals in women with vaginal agenesis. *Arch Sex Behav* 2006;35:607–18.
34. Liao L-M, Conway GS, Ismail-Pratt I, Bikoo M, Creighton SM. Emotional and sexual wellness and quality of life in women with Rokitansky syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 2011;205:117.e1–6.
35. Huber K, Hoffmann S, Richter-Appelt H. Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom. Eine Übersicht über den Stand der internationalen psychosomatischen Forschung. *Z Sexualforsch* 2009;22:318–39.

36. Mishel MH, Clayton MF. Theories of Uncertainty in Illness. In: Smith MJ, Liehr PR, editors. *Middle Range Theory of Nursing*. 2nd ed. New York: Springer Publishing Company; 2008.
37. Holt R, Slade P. Living with an incomplete vagina and womb: an interpretative phenomenological analysis of the experience of vaginal agenesis. *Psychol Health Med* 2003;8:19–33.
38. Heller-Boersma SG, Schmidt UH, Edmonds DK. A randomized controlled trial of a cognitive-behavioural group intervention versus waiting-list control for women with uterovaginal agenesis (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: MRKH). *Hum Reprod* 2007;22:2296–301.
39. Weijenborg PTM, ter Kuile MM. The effect of a group programme on women with the Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Br J Obstet Gynaecol* 2000;107:365–8.

Table 1. Age characteristics of CAIS and MRKHS study participants (in years).

Group	N	Age variables: Median (range)				
		Age ^a	Suspicion ^b	Diagnosis	Time span 1 ^c	Time span 2 ^d
CAIS	11	39 (22-49)	13.5 (0-16.0)	16 (4-44)	4.5 (0-28.8)	15 (3-34)
MRKHS	50	22 (18-45)	15.5 (4-18.9)	16 (6-25)	0.1 (-8 ^e -13) ^f	5 (0-29) ^f

^a Age = age at participation in the study

^b Suspicion = age at first suspicion that something with their body was different

^c Time span 1 = years passed between first suspicion and diagnosis

^d Time span 2 = years passed since diagnosis

^e In one participant, the diagnosis was made 8 years before she noticed any differences concerning her body.

^f Data from 47 participants with MRKHS; 3 participants had missing data.

Table 2. World Health Organization Quality of Life (WHOQOL)-Bref results.

WHOQOL-domain	CAIS (<i>N</i> = 11)		MRKHS (<i>N</i> = 49 ^c)	
	absolute value ^a	<i>Z</i> -score ^b	absolute value ^a	<i>Z</i> -score ^b
	Mean (<i>SD</i>)	Mean _z (<i>SD</i> _z)	Mean (<i>SD</i>)	Mean _z (<i>SD</i> _z)
physical health	71.75 (18.24)	-0.65 (1.34)	79.56 (15.57)	-0.45 (1.14)
psychological health	54.24 (24.08)	-1.41 (1.62)	69.81 (18.55)	-0.56 (1.24)
social relationships	60.61 (20.78)	-0.72 (1.28)	72.79 (22.16)	-0.22 (1.27)
environment	73.30 (13.29)	0.16 (0.97)	77.34 (12.87)	0.47 (0.94)
overall	62.50 (18.54)	-0.43 (1.05)	73.21 (17.68)	-0.11 (1.06)

^a Scores ranging from 0-100, according to the proposed transformation in the manual (24).

^b Data basis for *Z*-Transformation was a German population sample (24).

^c Reduced sample size because of missing data in one participant.

Table 3. Brief Symptom Inventory (BSI): Global Severity Index (GSI), subscale results (*T*-values ^a) and clinical cases.

	CAIS (<i>N</i> = 11)		MRKHS (<i>N</i> = 49 ^b)	
	Mean	(<i>SD</i>)	Mean	(<i>SD</i>)
BSI results				
GSI	60.91	(10.30)	57.31	(14.01)
<i>Subscale results</i>				
Somatization	56.73	(11.16)	53.06	(10.61)
Obsessive-compulsive	59.36	(9.78)	54.14	(11.70)
Interpersonal sensitivity	61.64	(10.46)	57.86	(11.45)
Depression	60.36	(12.38)	55.67	(13.06)
Anxiety	57.27	(11.22)	53.67	(12.42)
Hostility	60.09	(11.20)	59.57	(10.73)
Phobic anxiety	56.64	(12.46)	54.12	(11.38)
Paranoid ideation	54.00	(11.14)	57.31	(11.40)
Psychoticism	59.91	(11.31)	56.57	(11.90)
<i>Clinical Cases</i> ^c				
	<i>n</i>	(%)	<i>n</i>	(%)
	6	54,5%	27	55,1%

^a mean = 50, standard deviation = 10

^b BSI results could not be calculated for one participant with MRKHS because of missing data.

^c Participants (number and percentage) whose individual scores exceed the criterion for clinical relevance (GSI *T*-value ≥ 63 , or *T*-values ≥ 63 in two or more subscales)

Table 4. PHQ-D results for threshold and subthreshold disorders.

PHQ-D results	CAIS (N = 11)		MRKHS (N = 50)		Comparison data
	No.	(%) ^a	No.	(%)	
<i>Threshold disorders</i> ^b					
Major depressive disorder	1	(9.1%)	6	(12.0%)	2.2% ^c
Panic disorder	--		--		2.8% ^d
Bulimia nervosa	1	(9.1%)	1	(2.0%)	1.0% ^e
<i>Subthreshold disorders</i> ^b					
Other depressive disorder	1	(9.1%)	4	(8.0%)	2.5% ^c
Other anxiety disorder	1	(9.1%)	3	(6.0%)	7.0% ^e
Probable alcohol abuse	--		3	(6.0%)	7.0% ^e
Somatoform disorders	1	(9.1%)	3	(6.0%)	4.2% ^c
Binge eating disorders	1	(9.1%)	1	(2.0%)	6.0% ^e

^a Percentages are shown despite the small sample size to allow the comparison of tendencies in the two diagnostic groups. Please note that no evidence about group differences can be concluded from this.

^b Classification according to descriptions in the German validation study (28).

^c Prevalence rates in the German population, measured by the PHQ-9 and PHQ-15 (31).

^d Prevalence rates of disorders according to the brief PHQ; rates for females (30).

^e Prevalence rates detected by the PHQ in primary care patients (29).

5. Publikation

Krupp, K., Brunner, F., Fliegner, M., Rall, K., Brucker, S., Richter-Appelt, H. (submitted). Körperzufriedenheit und Erleben des eigenen Körpers als weiblich und männlich bei Personen mit kompletter Androgenresistenz und Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom.

Zusammenfassung

Fragestellung: Bei kompletter Androgenresistenz (CAIS) und beim Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom (MRKHS) liegen Veränderungen der Geschlechtsentwicklung vor, betroffene Personen wirken jedoch phänotypisch unauffällig weiblich. Diese Studie untersuchte, ob dennoch Besonderheiten in der Körperstatur vorliegen, wie zufrieden Betroffene mit ihrem Körper sind und wie weiblich oder männlich sie ihren Körper erleben.

Methode: Bei 11 Personen mit CAIS und 49 Frauen mit MRKHS wurden deskriptive Körpermerkmale erfasst. Körperzufriedenheit und Körpererleben als weiblich und männlich wurden anhand der Hamburg-Body-Drawing-Scale erhoben und mit einer Kontrollgruppe verglichen.

Ergebnisse: Personen mit CAIS waren größer und schwerer als die Kontrollgruppe. Sie bewerteten ihre Gesamterscheinung und ihre Figur als männlicher, waren damit jedoch nicht unzufriedener. Frauen mit MRKHS erlebten sich insgesamt als weiblicher, waren jedoch weniger zufrieden mit ihren Genitalien.

Diskussion: Es zeigten sich diagnosespezifische Unterschiede in der Körperstatur (CAIS) und in der Bewertung des eigenen Körpers (CAIS, MRKHS). Bei der Betreuung betroffener Personen sollte dies berücksichtigt werden.

Körperzufriedenheit und Erleben des eigenen Körpers als weiblich und männlich bei Personen mit kompletter Androgenresistenz und Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom

Kurztitel: Körperzufriedenheit und Körpererleben bei CAIS und MRKHS

Kerstin Krupp¹, Franziska Brunner¹, Maike Fliegner¹, Katharina Rall², Sara Brucker², Hertha Richter-Appelt¹

¹ Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Institut für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie

² Universitäts-Frauenklinik Tübingen

Summary

Body satisfaction and experience of one's body as feminine and masculine in individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome or Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome

Objectives: Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrome (MRKHS) imply differences in sex development. However, affected individuals appear female at first glance. This study investigated whether differences in stature, body satisfaction and the experience of one's own body as feminine and masculine exist.

Methods: Body stature was studied in 11 individuals with CAIS and 49 women with MRKHS. Satisfaction and experience of the body as feminine and masculine were assessed using the Hamburg-Body-Drawing-Scale. Results were compared to a non-clinical sample.

Results: Individuals with CAIS were taller and heavier than the control group. They rated their appearance and their figure as more masculine, but were not less satisfied. Women with MRKHS rated themselves as more feminine overall, but were less satisfied with their genitalia.

Conclusions: The diagnosis-specific differences in body stature (CAIS) and body experience (CAIS, MRKHS) should be considered in the professional care of affected individuals.

Keywords

Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) – Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS) – body satisfaction

Zusammenfassung

Fragestellung: Bei kompletter Androgenresistenz (CAIS) und beim Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom (MRKHS) liegen Veränderungen der Geschlechtsentwicklung vor, betroffene Personen wirken jedoch phänotypisch unauffällig weiblich. Diese Studie untersuchte, ob dennoch Besonderheiten in der Körperstatur vorliegen, wie zufrieden Betroffene mit ihrem Körper sind und wie weiblich oder männlich sie ihren Körper erleben.

Methode: Bei 11 Personen mit CAIS und 49 Frauen mit MRKHS wurden deskriptive Körpermerkmale erfasst. Körperzufriedenheit und Körpererleben als weiblich und männlich wurden anhand der Hamburg-Body-Drawing-Scale erhoben und mit einer Kontrollgruppe verglichen.

Ergebnisse: Personen mit CAIS waren größer und schwerer als die Kontrollgruppe. Sie bewerteten ihre Gesamterscheinung und ihre Figur als männlicher, waren damit jedoch nicht unzufriedener. Frauen mit MRKHS erlebten sich insgesamt als weiblicher, waren jedoch weniger zufrieden mit ihren Genitalien.

Diskussion: Es zeigten sich diagnosespezifische Unterschiede in der Körperstatur (CAIS) und in der Bewertung des eigenen Körpers (CAIS, MRKHS). Bei der Betreuung betroffener Personen sollte dies berücksichtigt werden.

1. Einleitung

Komplette Androgenresistenz (eng.: Complete Androgen Insensitivity Syndrome, CAIS) und Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom (MRKHS) werden zu den Störungen der Geschlechtsentwicklung (Disorders of Sex Development, DSD) gezählt (Richter-Appelt 2013; Hiort u. Wünsch 2009; Hughes et al. 2006). Beide Syndrome gehen mit Veränderungen der inneren Geschlechtsorgane einher und haben Infertilität zur Folge.

Personen mit CAIS wurden in der Literatur immer wieder als unauffällige Frauen beschrieben, die zwar einen männlichen XY-Karyotyp aufweisen und unfruchtbar sind, sich aber ansonsten in ihrem körperlichen Erscheinungsbild und ihrem Erleben kaum von anderen Frauen unterscheiden (Hughes u. Deeb 2006; Mazur 2005; Lewis u. Money 1983). Empirische Studien zu Körperzufriedenheit und Körpererleben sind jedoch äußerst selten, weshalb zu diesem Thema weiterer Forschungsbedarf besteht (Brunner et al. 2012). Die vorliegende Arbeit beschäftigt sich mit der Frage, ob bei CAIS neben dem Vorliegen männlicher innerer Geschlechtsorgane noch weitere Unterschiede im Körperbau und im Erleben des Körpers als weiblich oder männlich im Vergleich zu anderen Frauen bestehen. In dem hier beschriebenen Forschungsprojekt, welches aus der Hamburger Studie zur Intersexualität (Schweizer u. Richter-Appelt 2012) hervorging, wurden zu diesem Zweck Frauen mit MRKHS als Vergleichsgruppe untersucht, da diese Veränderungen der inneren Geschlechtsorgane (Uterus- und Vaginalagenesie) bei einem unauffällig weiblichen XX-Karyotyp aufweisen.

1.1. Beschreibung der Syndrome

Bei Personen mit CAIS kommt es aufgrund einer Insensitivität des Androgenrezeptors bei einem XY-Karyotyp zur Entwicklung eines unauffällig weiblichen Erscheinungsbilds mit weiblichem äußeren Genitale. Die Vagina ist teilweise nur rudimentär ausgebildet, die Hoden liegen im Bauchraum oder in der Leistengegend. Die häufigsten medizinischen Behandlungsmaßnahmen bei Personen mit CAIS waren das Entfernen der Hoden (durch sog. Gonadektomie) und die Hormonersatztherapie. Die bisherige Behandlungsindikation für eine Gonadektomie bei CAIS wird inzwischen diskutiert. Looijenga et al. (2010) sprechen von einer „Überbehandlung“ (overtreatment), wenn eine Gonadektomie rein prophylaktisch durchgeführt wird und nur ein geringes Entartungsrisiko der Gonaden besteht. Dieses Risiko ist bei CAIS dem aktuellen Forschungsstand zufolge wesentlich geringer als früher

angenommen (0,8 %: Pleskacova et al. 2010; Cools et al. 2006). Darüber hinaus wird von Betroffenen derzeit ein Verbleib der Testes bzw. bei bereits erfolgter Gonadektomie eine Hormonsubstitution mit männlichen (Testosteron) anstatt weiblicher (Östrogene) oder beiden Sexualhormonen gefordert (Deans et al. 2012; Bertelloni et al. 2011). Die Diagnosestellung erfolgt meist erst in der Pubertät aufgrund der primären Amenorrhö. Die Brustentwicklung verläuft ohne Auffälligkeiten. Eine Besonderheit der äußeren Erscheinung stellt die in Folge der hormonellen Situation fehlende oder nur spärlich ausgeprägte Achsel- und Schambehaarung dar. Betroffene Personen wurden daher auch als „hairless women“ bezeichnet. Die Geschlechtsidentität von Menschen mit CAIS wird in der Literatur zumeist als eindeutig weiblich beschrieben (Oakes et al. 2008; Mazur 2005). Die Hamburger Studie zur Intersexualität hat jedoch auch deutliche Hinweise gefunden, dass sich das Geschlechtererleben bei CAIS von dem anderer Frauen unterscheidet (Brunner et al. 2012). Einige empfanden die Beschreibung als „Frau“ für sich als unpassend. Aus diesem Grund wurden in der vorliegenden Arbeit wenn möglich geschlechtsneutrale Begriffe zur Beschreibung der Gruppe mit CAIS gewählt. Die Prävalenz von CAIS wird auf ca. 1 in 20000 Geburten mit XY-Karyotyp geschätzt (Wieacker u. Ledig 2011; Blackless et al. 2000). Bei MRKHS kommt es vermutlich polygenetisch bedingt bei einem XX-Karyotyp zu einer Agenesie von Uterus und Vagina. Die Ovarien sind unauffällig entwickelt und funktionsfähig (American College of Obstetricians and Gynecologists 2006), das äußere Erscheinungsbild weist keine Besonderheiten auf. Das Austragen einer Schwangerschaft ist in Folge der Uterusagenesie nicht möglich. In einigen Ländern wird Leihmutterschaft als Möglichkeit für betroffene Frauen beschrieben, eigene Kinder zu bekommen (Raziel et al. 2012; Beski et al. 2000). In Deutschland ist dieses Vorgehen jedoch aufgrund der rechtlichen Situation ausgeschlossen. MRKHS gehört mit einer Prävalenz von 1 in 5000 weiblichen Geburten ebenfalls zu den seltenen Erkrankungen.

Aufgrund der fehlenden oder nur rudimentär ausgebildeten Vagina bei MRKHS und CAIS ist in vielen Fällen vaginaler Geschlechtsverkehr nicht ohne eine vorherige Behandlung möglich. In diesem Zusammenhang wurden verschiedene nicht-operative sowie chirurgische Methoden zur Herstellung einer sogenannten Neovagina beschrieben (Brucker et al. 2011; Deans et al. 2010). Die eingesetzten Behandlungstechniken lassen sich grob unterteilen in Dehnungsverfahren, für die kein operativer Eingriff notwendig ist (Edmonds et al. 2012), die Kombination aus Dehnung und Operation (Brucker et al. 2008) sowie diverse chirurgische Techniken, zum Teil unter Verwendung von Haut- oder Gewebetransplantaten.

Personen mit CAIS und MRKHS sind somit phänotypisch unauffällig weiblich. Bei CAIS stellt die fehlende bzw. schwach ausgeprägte Körperbehaarung eine äußerliche Besonderheit dar, welche jedoch insbesondere bei dem heute vorherrschenden Ideal der Haarlosigkeit bei Frauen nur selten als störend erlebt werden dürfte. Darüber hinaus wurde beschrieben, dass Personen mit CAIS tendenziell größer sind als andere Frauen (Brunner et al. 2012; Wilson et al. 2011; Papadimitriou et al. 2006) und eine größere Armspanne aufweisen (Wilson et al. 2011).

Neben einigen Gemeinsamkeiten (Infertilität, verkürzte Vagina, primäre Amenorrhö) unterscheiden sich die beiden Syndrome deutlich hinsichtlich der hormonellen Situation. Bei Personen mit CAIS kommt es, trotz einer für Menschen mit einem XY-Karyotyp deutlich erhöhten Androgenproduktion, wegen der Insensitivität der Androgenrezeptoren zu dem weiblichen Erscheinungsbild. Frauen mit MRKHS haben bei funktionierenden Eierstöcken eine unauffällig weibliche Hormonproduktion und -wirkung. Insbesondere die Kenntnis des XY-Karyotyps kann bei Betroffenen mit CAIS die Bewertung des Syndroms und ihrer Situation entscheidend beeinflussen („The fact that [...] from [a] genetic point of view I would be regarded as a man cast a shadow on my future“, Zitat einer Betroffenen auf der Website einer Selbsthilfegruppe (Garrett u. Kirkman 2009)).

1.2. Körpererleben

Das Erleben des eigenen Körpers ist als Teil des Selbsterlebens ein wichtiger Bestandteil der Identität eines Menschen (Brunner et al. 2012). In erster Linie wird in Studien in diesem Zusammenhang meist die Zufriedenheit mit dem eigenen Körper global untersucht.

Zur Körperzufriedenheit bei CAIS liegen nur wenige Forschungsergebnisse vor. Wisniewski et al. (2000) fanden in ihrer Stichprobe von 14 Personen mit CAIS sechs (43%), die mit ihrem körperlichen Erscheinungsbild etwas oder im Wesentlichen unzufrieden waren. Slijper et al. (2000) beschrieben, dass Patientinnen mit CAIS unzufrieden mit der Unterentwicklung der Schambehaarung sowie mit Brüsten und Figur (zu maskulin) seien (Stichprobe: 10 Personen mit CAIS). Brunner et al. (2012) setzten ebenfalls eine Körperpuppe ein, um die Körperzufriedenheit bei 13 Personen mit CAIS zu untersuchen. Sie fanden in der Gruppe mit CAIS eine signifikant höhere Unzufriedenheit mit der Figur, dem Gewicht und der Gesamterscheinung im Vergleich zu einer weiblichen Kontrollgruppe. Diese Unzufriedenheit führen die Autorinnen auf die im Vergleich zur Kontrollgruppe höhere Körpergröße und das schwerere Körpergewicht in der untersuchten Stichprobe zurück. Mit der (fehlenden) Körperbehaarung waren die Personen mit CAIS zufriedener als die Vergleichsgruppe.

Studien zum Erleben des gesamten Körpers und einzelner Körperteile als mehr oder weniger weiblich oder männlich lagen uns nicht vor. Ob sich die beschriebenen Besonderheiten bzgl. des Geschlechterlebens (Brunner et al. 2012) auch im Körpererleben widerspiegeln, wurde nicht systematisch untersucht.

Bei MRKHS wurden das Erleben des eigenen Körpers und die Körperzufriedenheit kaum untersucht. Die wenigen vorliegenden Ergebnisse wurden meist im Zusammenhang mit der Bewertung operativer Techniken zur Herstellung einer Neovagina erhoben (Huber et al. 2009). So berichteten Klingele et al. (Klingele et al. 2003), dass 62% der Frauen nach der Neovagina-Operation mit ihrem gesamten körperlichen Erscheinungsbild zufrieden waren. Die Diagnosestellung wurde von Betroffenen mit dem konkreten Verlust von Körperteilen verglichen, sie fühlten sich nicht mehr körperlich vollständig (Holt u. Slade 2003). Eine Besonderheit stellt hierbei die „Unsichtbarkeit“ der körperlichen Abweichung bei MRKHS dar (vgl. „invisible disfigurement“ (LeRoy 2001)). Holt und Slade (2003) beschreiben in ihrer qualitativen Arbeit das Spannungsfeld zwischen dem unauffälligen äußeren Erscheinungsbild und dem Wissen um die Unterschiede im Inneren.

Inwieweit bei MRKHS eine verringerte Zufriedenheit mit dem gesamten körperlichen Erscheinungsbild vorliegt, ob sich Besonderheiten in der Zufriedenheit mit einzelnen Körperbereichen zeigen und ob das Syndrom mit einer veränderten Bewertung des Körpers als weiblich bzw. männlich zusammenhängt, wurde nach unserem Kenntnisstand bislang nicht untersucht.

1.3. Ziel

Die vorliegende Studie untersucht als Folgeprojekt der Hamburger Studie zur Intersexualität (Schweizer et al. 2012) Besonderheiten im körperlichen Erscheinungsbild und Erleben des eigenen Körpers bei Personen mit CAIS und MRKHS. Es soll zunächst betrachtet werden, ob sich in der Stichprobe mit CAIS die in der Literatur beschriebenen spezifischen Besonderheiten des äußeren Erscheinungsbilds zeigen. Des Weiteren soll untersucht werden, ob sich die Zufriedenheit mit dem eigenen Körper bei Menschen mit CAIS oder MRKHS von der Körperzufriedenheit nicht betroffener Frauen unterscheidet. Durch die direkte Gegenüberstellung der Diagnosegruppen CAIS und MRKHS sollen diagnosespezifische Besonderheiten im Erleben des eigenen Körpers als weiblich bzw. männlich herausgearbeitet werden.

2. Material und Methode

2.1. Datenerhebung und Teilnehmende

Die Datenerhebung fand im Rahmen eines umfangreichen Forschungsprojekts¹ statt, und wurde von März 2010 bis Juli 2011 am Institut für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf durchgeführt. Deutschlandweit wurden niedergelassene Ärzte und Kliniken kontaktiert, um potenzielle Teilnehmende (Mindestalter: 18 Jahre) über die Studie zu informieren. Darüber hinaus wurde über Selbsthilfegruppen, eine Projekt-Homepage und Fachzeitschriften auf die Studie aufmerksam gemacht.

Die Teilnahme beinhaltete das Ausfüllen eines Fragebogens, welcher sich aus standardisierten und eigens für diese Studie entwickelten Instrumenten zusammensetzte.

Die Überprüfung der Diagnosen erfolgte in zwei Schritten. Nach Prüfung der Selbstauskünfte der Teilnehmenden auf Konsistenz und Plausibilität wurden in einem zweiten Schritt die behandelnden Ärzte kontaktiert (Voraussetzung war die schriftliche Schweigepflichtentbindung durch die Teilnehmenden). Die Ärzte wurden um die Bestätigung der Diagnose sowie ergänzende medizinische Befunde gebeten.

2.2. Fragebogen

Die Zufriedenheit mit dem eigenen Körper wurde mit Hilfe der Hamburg-Body-Drawing-Scale (HBDS) erfasst (Becker et al. submitted). Anhand einer neutralen Körperrumrisszeichnung wird die Zufriedenheit mit 31 Körperteilen und -merkmalen erfasst sowie die Zufriedenheit mit der Gesamterscheinung. Die Bewertung erfolgt auf einer fünfstufigen Skala (5 = sehr zufrieden/ 4 = ziemlich zufrieden/ 3 = mittelmäßig/ 2 = ziemlich unzufrieden/ 1 = sehr unzufrieden), bei der Auswertung entsprechen hohe Werte einer hohen Zufriedenheit. Die 31 Einzelitems werden basierend auf einer Faktorenanalyse zu fünf Faktoren zusammengefasst (1. Figur; 2. Genitalien; 3. Androgenabhängige Körpermerkmale und Körperbehaarung; 4. Kopf; 5. Extremitäten).

In einer Erweiterung des Instruments wurde die HBDS hier erstmalig eingesetzt, um zusätzlich zur Körperzufriedenheit das Erleben des eigenen Körpers als weiblich bzw. männlich zu erfassen. Die Teilnehmenden sollten anhand der gleichen Zeichnung beurteilen,

¹ Das Forschungsprojekt „Androgene, Lebensqualität und Weiblichkeit: Ein Vergleich von Frauen mit kompletter Androgeninsensitivität (bei 46, XY Chromosomensatz), Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom und Frauen mit Polyzystischem Ovarsyndrom“ wird gefördert von der Else Kröner-Fresenius-Stiftung, Projektleitung: Prof. Dr. Hertha Richter-Appelt. Die Zustimmung der Ethikkommission der zuständigen Ärztekammer wurde eingeholt.

als wie weiblich bzw. männlich sie einzelne Körperteile und ihre Gesamterscheinung bewerten (jeweils in gesonderten Zeichnungen; die Items des Faktors „Genitalien“ wurden bei der Bewertung als weiblich und männlich ausgelassen). Die Bewertung war ebenfalls fünfstufig unterteilt (1 = nicht weiblich/ 2 = wenig weiblich/ 3 = mittelmäßig weiblich/ 4 = ziemlich weiblich/ 5 = sehr weiblich; analog für männlich). Hohe Werte entsprechen demnach jeweils einer starken Ausprägung.

2.3. Kontrollgruppe

Als Vergleichsgruppe wurde eine nicht-klinische Stichprobe gewählt, welche im Rahmen einer Online-Befragung zum Thema „Weiblichkeit und Kinderwunsch“ (online von November 2009 bis April 2010) erhoben wurde (siehe auch Krupp et al. 2013). Als Teil der Online-Befragung wurden die HBDS sowie die Erweiterungen zu Weiblichkeit und Männlichkeit vorgegeben. Für die Auswertung standen die Datensätze von 932 Frauen zur Verfügung. Das Durchschnittsalter der befragten Kontrollgruppe betrug 37.8 Jahre (SD = 12.9).

2.4. Datenauswertung

Die Auswertung der Daten wurde mit der Statistiksoftware PASW Statistics 18 (Version 18.0.0) durchgeführt. Als Signifikanzniveau wurde $\alpha = 0.05$ gewählt.

Die Berechnung von Gruppenunterschieden erfolgte aufgrund der stark unterschiedlichen Stichprobengrößen mit parameterfreien Verfahren. Für Vergleiche zweier Gruppen wurden Mann-Whitney-U-Tests eingesetzt. Bei Betrachtung aller drei Gruppen (CAIS, MRKHS und Kontrollgruppe) wurden Kruskal-Wallis-Tests gerechnet, paarweise post-hoc Vergleiche wurden mit Mann-Whitney-U-Tests unter Anpassung des Signifikanzniveaus durchgeführt. Zusammenhänge zwischen Variablen wurden als Korrelationen nach Pearson berechnet. Zur Interpretation der Korrelationen wurde die Einteilung für Effektstärken nach Cohen angewendet ($r = 0.1$ kleiner Effekt; $r = 0.3$ mittlerer Effekt; $r = 0.5$ starker Effekt (Cohen, 1988)(Cohen, 1992)).

3. Ergebnisse

3.1. Stichprobenbeschreibung

In die Auswertung konnten die Daten von 11 Personen mit CAIS und 49 Frauen mit MRKHS aufgenommen werden. Als nicht-klinische Vergleichsdaten wurden die Ergebnisse von 932 Frauen herangezogen (Beschreibung der Kontrollgruppe siehe oben).

Das mittlere Alter in der Gruppe mit CAIS betrug 38.7 Jahre (SD = 9.6), in der Gruppe mit MRKHS 23.6 Jahre (SD = 5.8) und in der Kontrollgruppe 37.9 Jahre (SD = 12.9). Die Gruppen unterschieden sich bezüglich ihres Alters (Kruskal-Wallis-Test), die Teilnehmerinnen mit MRKHS waren signifikant jünger als die Frauen der Kontrollgruppe ($U = -355.06$, $p < 0.001$) und die Teilnehmenden mit CAIS ($U = 406.6$, $p < 0.001$) (paarweise post-hoc Vergleiche mit angepasster Signifikanz). Zwischen der Gruppe mit CAIS und der Kontrollgruppe bestand kein Altersunterschied.

In der Gruppe mit CAIS berichteten vier Personen (36.4%), dass bei ihnen eine Behandlung zur Herstellung einer Neovagina durchgeführt wurde (zwei durch Operation, zwei durch Dehnungsbehandlung). In der Gruppe mit MRKHS war bei 46 Frauen (93.9%) eine Neovagina hergestellt worden (in 44 Fällen durch Operation, in zwei Fällen durch Dehnungsbehandlung).

3.2. Körperliches Erscheinungsbild

Die Ergebnisse zu Körpergröße, Gewicht, Body-Mass-Index (BMI) und Schuhgröße der drei Gruppen sind in Tabelle 1 dargestellt. Die Teilnehmenden mit CAIS waren signifikant größer ($U = 3107.0$, $p = 0.024$) und schwerer ($U = 2802.5$, $p = 0.01$) als die Frauen der Kontrollgruppe. Im BMI unterschieden sich die beiden Gruppen jedoch nicht signifikant. In der Gruppe mit MRKHS zeigte sich weder in der Körpergröße noch im Gewicht ein signifikanter Unterschied zur Kontrollgruppe, allerdings lag der BMI der Frauen mit MRKHS signifikant unter dem der Kontrollgruppe ($U = 18715.0$, $p = 0.033$).

Die Schuhgröße war in der Kontrollgruppe nicht erhoben worden, für dieses Maß zeigte sich jedoch ein signifikanter Unterschied zwischen den beiden Diagnosegruppen. Personen mit CAIS gaben signifikant höhere Werte an als die befragten Frauen mit MRKHS ($U = 128.0$, $p = 0.006$).

<< Tabelle 1 etwa hier einfügen >>

3.3. Zufriedenheit mit dem eigenen Körper

Die Ergebnisse der HBDS zur Körperzufriedenheit sind in Tabelle 2 dargestellt.

Die Zufriedenheit mit der Gesamterscheinung unterschied sich nicht zwischen den drei Gruppen (Kruskal-Wallis-Test). Ebenfalls keine Unterschiede zeigten sich in der Bewertung der Figur, der androgenabhängigen Körpermerkmale und der Körperbehaarung, des Kopfs und der Extremitäten. Die Zufriedenheit mit den Genitalien war in den drei Gruppen signifikant unterschiedlich, paarweise post-hoc Vergleiche zeigten, dass die Frauen mit MRKHS signifikant unzufriedener mit ihren Genitalien waren als die Frauen der Kontrollgruppe ($U = -135.9$, $p = 0.004$, angepasste Signifikanz).

<< Tabelle 2 etwa hier einfügen >>

3.4. Erleben des eigenen Körpers als weiblich

In der Bewertung der Gesamterscheinung als weiblich unterschieden sich die Gruppen signifikant voneinander. Paarweise Vergleichsberechnungen zeigten, dass die befragten Frauen mit MRKHS sich als signifikant weiblicher erlebten als die Frauen der Kontrollgruppe ($U = 102.2$, $p = 0.027$, angepasste Signifikanz). Außerdem wurde in der Gruppe mit MRKHS der Kopfbereich als weiblicher bewertet ($U = 232.6$, $p < 0.001$, angepasste Signifikanz). Die Bewertungen in der Gruppe mit CAIS unterschieden sich nicht von der Kontrollgruppe. In der Bewertung der Figur, der androgenabhängigen Körpermerkmale und der Körperbehaarung, sowie der Extremitäten, zeigten sich nach Signifikanzanpassung für die Einzelvergleiche keine Unterschiede zwischen den Gruppen. Die Ergebnisse der drei Gruppen sind in Tabelle 3 dargestellt.

<< Tabelle 3 etwa hier einfügen >>

3.5. Erleben des eigenen Körpers als männlich

Die Ergebnisse der einzelnen Gruppen sind in Tabelle 4 aufgeführt.

Das Erleben des eigenen Körpers (Gesamterscheinung) als männlich unterschied sich signifikant zwischen den Gruppen. Personen mit CAIS erlebten sich im Vergleich zur Kontrollgruppe als männlicher ($U = 252.7$, $p = 0.005$, angepasste Signifikanz) und auch im Vergleich zur Gruppe mit MRKHS ($U = 297.5$, $p = 0.002$, angepasste Signifikanz).

Ebenso bewertete die Gruppe mit CAIS die Figur als männlicher als die anderen beiden Gruppen (Einzelvergleiche mit angepasster Signifikanz: Kontrollgruppe: $U = 264.7$; $p = 0.006$, MRKHS: $U = 289.5$, $p = 0.007$).

Das Erleben des Kopfbereichs unterschied sich zwischen den Frauen mit MRKHS und der Kontrollgruppe, in der Gruppe mit MRKHS wurde der Kopf als signifikant weniger männlich bewertet ($U = -103.5$, $p = 0.049$, angepasste Signifikanz).

Der Faktor Extremitäten wurde von den Personen mit CAIS als signifikant männlicher erlebt als von den Frauen mit MRKHS ($U = 239.8$ $p = 0.042$, angepasste Signifikanz): Unterschiede zur Kontrollgruppe zeigten sich für diesen Faktor nicht.

Keine Gruppenunterschiede zeigten sich im Erleben der androgenabhängigen Körpermerkmale und der Körperbehaarung als männlich.

<< Tabelle 4 etwa hier einfügen >>

3.6. Bewertung einzelner diagnosespezifischer Merkmale

Die untersuchten Personen mit CAIS waren größer als die Frauen der Kontrollgruppe (vgl. Tabelle 1). Unterschiede in der Zufriedenheit mit der Körpergröße oder in der Bewertung der Größe als weiblich bzw. männlich zeigten sich zwischen den beiden Gruppen jedoch nicht. Anhand von Korrelationsberechnungen wurden die Zusammenhänge zwischen den Variablen genauer untersucht. In der Gruppe mit CAIS zeigten sich starke Zusammenhänge zwischen der Körpergröße und dem Erleben als weiblich und männlich. Je größer, umso weniger weiblich erlebten sich die Teilnehmenden ($r = -0.819$) und umso männlicher ($r = 0.832$). Hinsichtlich der Zufriedenheit zeigte sich nur ein kleiner Effekt, je größer umso weniger zufrieden waren die Befragten ($r = -0.123$). In der Gruppe mit MRKHS und der Kontrollgruppe wiesen die Korrelationen mit dem Körpererleben als männlich bzw. weiblich in die gleiche Richtung, waren jedoch weniger stark ausgeprägt (Effekte im kleinen bis mittleren Bereich). Für die Zufriedenheit mit der Körpergröße zeigte sich ein entgegengesetzter Zusammenhang. Je größer die Frauen mit MRKHS und in der Kontrollgruppe waren, umso zufriedener waren sie damit (mittlere Effekte). Ebenso fand sich für das Gewicht, welches in der Gruppe mit CAIS signifikant höher war als in der Kontrollgruppe, keine Unterschiede für die Zufriedenheit und das Erleben als weiblich bzw. männlich.

In allen drei Gruppen zeigte sich ein starker negativer Zusammenhang zwischen der Höhe des Körpergewichts und der Zufriedenheit mit dem Gewicht. Höheres Gewicht korrelierte negativ

mit der Bewertung des Gewichts als weiblich. Dieser Effekt war in der Gruppe mit CAIS stark ausgeprägt, in den anderen beiden Gruppen mittelgroß. Höheres Gewicht wurde außerdem eher als männlich erlebt. Dieser Zusammenhang war in der Kontrollgruppe und bei den Frauen mit MRKHS mittelgroß, in der Gruppe mit CAIS dagegen nur klein.

In der Gruppe mit CAIS wurden signifikant höhere Schuhgrößen angegeben als in der Gruppe mit MRKHS. Die Zufriedenheit mit den Füßen sowie die Bewertung der Füße als weiblich und männlich unterschieden sich nicht zwischen den beiden Diagnosegruppen.

Die Schuhgröße hing in beiden Gruppen nur schwach mit der Zufriedenheit mit den Füßen zusammen, allerdings mit unterschiedlichen Vorzeichen. In der Gruppe mit CAIS war die Zufriedenheit höher, je größer die Füße waren, in der Gruppe mit MRKHS war sie niedriger bei größeren Füßen (jeweils nur schwacher Effekt). Je größer die Füße, als umso weniger weiblich wurden sie bewertet (CAIS: starker Effekt; MRKHS: schwacher Effekt). Außerdem wurden größere Füße als männlicher bewertet (CAIS: starker Effekt; MRKHS: mittlerer Effekt).

Ein Überblick über alle Korrelationen ist in Tabelle 5 zu finden.

<< Tabelle 5 etwa hier einfügen >>

4. Diskussion

Bislang lagen nur wenige systematische Daten zu Besonderheiten des Körperbaus und des Körpererlebens bei Menschen mit CAIS und MRKHS vor. In der vorliegenden Arbeit konnten diagnosespezifische Besonderheiten in der Körperstatur von Personen mit CAIS gezeigt werden. Darüber hinaus wurde erstmals die HBDS als standardisiertes Instrument eingesetzt, um neben der Körperzufriedenheit das Erleben des Körpers und einzelner Körperteile als weiblich und männlich zu erfassen.

Die untersuchten Personen mit CAIS waren signifikant größer und schwerer als die Frauen der Kontrollgruppe. Dies entspricht den Ergebnissen früherer Studien (Brunner et al. 2012; Wilson et al. 2011; Papadimitriou et al. 2006) und dem in der Literatur beschriebenen klinischen Eindruck (Wilson et al. 2011). Im Gegensatz zu den Ergebnissen von Brunner et al (2012) lag der BMI in der Gruppe mit CAIS nicht über dem der Vergleichsgruppe. Die Schuhgröße lag mit einem Mittelwert von 41 in der Gruppe mit CAIS deutlich über dem Wert der MRKHS-Gruppe. Eine genauere Betrachtung dieser Körpermerkmale zeigte, dass in der Gruppe mit CAIS ein starker Zusammenhang zwischen der höheren Körpergröße und dem Erleben der Größe als weniger weiblich und stärker männlich bestand. Jedoch hing die

Körpergröße nicht mit der Zufriedenheit zusammen (größere Personen mit CAIS erlebten ihre Größe demnach als eher weniger weiblich und eher mehr männlich, aber waren dabei nicht unzufriedener mit ihrer Größe). In allen drei Gruppen zeigte sich ein starker Zusammenhang zwischen höherem Körpergewicht und größerer Unzufriedenheit mit dem Gewicht. Darüber hinaus hing ein höheres Gewicht mit einem verminderten Erleben des Gewichts als weiblich zusammen, dieser Effekt war am stärksten ausgeprägt in der Gruppe mit CAIS. Größere Füße wurden in der CAIS-Stichprobe zwar als weniger weiblich und stärker männlich erlebt, dies ging jedoch nicht mit einer größeren Unzufriedenheit mit den Füßen einher.

Zusammenfassend lässt sich für die Stichprobe mit CAIS festhalten, dass einige Körpermerkmale (Größe, Gewicht, Füße) im Vergleich zu Kontrollgruppe auffällig ausgeprägt waren. Dies hing jedoch nur beim Gewicht mit einer geringeren Zufriedenheit zusammen. Körper- und Schuhgröße erleben die befragten Personen mit CAIS zwar als weniger weiblich, dies ging jedoch nicht mit einer verminderten Zufriedenheit mit diesen Merkmalen einher. Hintergrund für diese Ergebnisse könnten Besonderheiten im Geschlechtererleben in der Gruppe mit CAIS sein (siehe dazu Brunner et al. 2012), welche eventuell dazu führen, dass das weibliche Erscheinungsbild nicht das körperliche Idealbild für die befragten Personen darstellt. Dementsprechend werden wenig weibliche Merkmale nicht als störend erlebt und führen nicht zu einer geringeren Zufriedenheit.

Die untersuchten Frauen mit MRKHS unterschieden sich lediglich in ihrem BMI von der Kontrollgruppe, dieser lag signifikant unter dem Vergleichswert nicht betroffener Frauen. Da die Stichprobe mit MRKHS deutlich jünger als die Vergleichsgruppe war, ist der Unterschied im BMI wahrscheinlich auf diesen Altersunterschied zurück zu führen.

Hinsichtlich der Zufriedenheit mit dem eigenen Körper zeigte sich nur im Faktor „Genitalien“ ein Gruppenunterschied. Die Frauen mit MRKHS waren signifikant unzufriedener mit ihren Genitalien als die Kontrollgruppe. Bei fast allen Teilnehmerinnen mit MRKHS (93.9%) war eine Behandlung zur Herstellung einer Neovagina durchgeführt worden. Die geringere Zufriedenheit lässt sich somit nicht dadurch erklären, dass eine Behandlung der Vaginalagenesie nicht (oder noch nicht) durchgeführt wurde. Möglicherweise hängt der Unterschied in der Zufriedenheit mit Folgen von Operationen oder notwendigen Nachbehandlungen zusammen. Des Weiteren ist es denkbar, dass die geringere Zufriedenheit aus der erlebten „Andersartigkeit“ der Genitalien und – in vielen Fällen – Notwendigkeit einer Behandlung der nicht ausgebildeten Vagina resultiert. In diesem Zusammenhang wäre der Vergleich größerer Stichproben vor und nach einer Neovagina-Behandlung interessant.

Wichtig ist hierbei zu beachten, dass die befragten Frauen mit MRKHS nicht „unzufrieden“ mit ihren Genitalien waren. Sie unterschieden sich zwar von der Vergleichsgruppe, gaben im Mittel aber an „zufrieden“ zu sein. Dies entspricht den Ergebnissen aus Studien zu Operationstechniken, die nach dem operativen Eingriff einen hohen Anteil (zwischen 80% und 90%) an zufriedenen Patientinnen beschreiben (Imparato et al. 2007; Brun et al. 2002). Brunner et al. (2012) fanden bei CAIS eine größere Unzufriedenheit im Vergleich zu nicht betroffenen Frauen hinsichtlich Figur, Gewicht und Gesamterscheinung. Dies zeigte sich in der vorliegenden Studie nicht. Auch in der Bewertung der androgenabhängigen Körpermerkmale und der Körperbehaarung ergab sich kein signifikanter Unterschied. In der Bewertung des eigenen Körpers als weiblich unterschieden sich die Teilnehmenden mit CAIS nicht von der Kontrollgruppe. Die einzigen Gruppenunterschiede zeigten sich zwischen den Frauen mit MRKHS und der Kontrollgruppe. Die Gruppe mit MRKHS bewertete sowohl die Gesamterscheinung als auch den Faktor „Kopf“ als deutlich weiblicher. Möglicherweise hängt dies mit einer stärkeren Betonung eines weiblichen Äußeren als Reaktion auf die Bedrohung der eigenen Weiblichkeit durch die Diagnose zusammen. Dies entspricht Ergebnissen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit bei MRKHS, die beschreiben, dass betroffene Frauen ihr Äußeres im Vergleich zu einer Kontrollgruppe als signifikant wichtiger für ihr Erleben von Weiblichkeit bewerten (Krupp et al. 2013). Für das Erleben des eigenen Körpers als männlich fanden sich mehrere Gruppenunterschiede. Entsprechend den vorangegangenen Ausführungen bewerteten die Frauen mit MRKHS ihren Kopf als weniger männlich als die Vergleichsgruppe. Die Personen mit CAIS erlebten sowohl ihre Gesamterscheinung als auch ihre Figur als männlicher (im Vergleich zur Kontrollgruppe und zu MRKHS). Dies passt zu den höheren Werten bei Körpergröße und Körpergewicht in dieser Gruppe. Interessanterweise war dieses stärker ausgeprägte Erleben des Körpers als männlich nicht mit deutlich niedrigeren Werten im Erleben des Körpers als weiblich verbunden. Dies unterstreicht, dass es sich bei den Einschätzungen von Männlichkeit und Weiblichkeit nicht um die entgegengesetzten Pole einer Skala zu handeln scheint, sondern um zwei getrennte Dimensionen (siehe dazu u.a. Eckloff 2007; Liao 2005).

Bei der Interpretation der Studienergebnisse muss berücksichtigt werden, dass die Stichproben nicht per Zufallsauswahl zusammengestellt werden konnten. Die Teilnehmenden erfuhren auf unterschiedlichen Wegen von der Studie und meldeten sich bei Interesse selbst. Es kann daher nicht ausgeschlossen werden, dass die Ergebnisse nur eine selektive Untergruppe aller betroffenen Frauen beschreiben (zum Beispiel Frauen, die sich häufig mit

ihrem Syndrom beschäftigen und vor diesem Hintergrund Interesse an der Teilnahme an einer wissenschaftlichen Studie haben).

Die Stichprobe mit CAIS war mit elf Personen im Vergleich zu den anderen Studiengruppen eher klein, lag jedoch in dem Bereich, in dem auch internationale Studien zu diesem seltenen Syndrom liegen (Johannsen et al. 2006: n = 11; Slijper et al. 2000: n = 10; Wisniewski et al. 2000: n = 14).

Zusammenfassend kann festgehalten werden, dass bei Personen mit CAIS einige Besonderheiten der Körperstatur vorliegen, welche mit einem diagnosespezifischen Erleben des eigenen Körpers als weiblich und männlich verbunden sind. Eine größere Unzufriedenheit diesbezüglich zeigte sich in der hier befragten Stichprobe nicht. Frauen mit MRKHS erlebten einige Aspekte ihres Körpers als weiblicher und waren mit ihren Genitalien unzufriedener als die Kontrollgruppe. Die vorliegenden Ergebnisse verdeutlichen, dass auch bei „auf den ersten Blick“ unauffälligen Frauen mit Veränderungen in der somatosexuellen Entwicklung das Körpererleben und die Körperzufriedenheit wichtige Themen sein können. Um betroffene Menschen bestmöglich betreuen zu können kann es hilfreich sein, diese Aspekte des Selbsterlebens in der Behandlung anzusprechen.

Literatur

American College of Obstetricians and Gynecologists. (2006): ACOG Committee Opinion

No. 355: Vaginal agenesis: diagnosis, management, and routine care. *Obstet Gynecol* 108, 1605–1609.

Becker, I., Nieder, T. O., Cerwenka, S., Cohen-Kettenis, P. T., De Cuypere, G., Haraldsen, I.

R., Kreukels, B., Briken, P., Richter-Appelt, H. (submitted): Body Image in

Transsexual Individuals - A European Multi-Center Study on Young Adults. *Arch Sex Behav*.

Bertelloni, S., Dati, E., Baroncelli, G. I., Hiort, O. (2011): Hormonal management of

complete androgen insensitivity syndrome from adolescence onward. *Horm Res Paediatr* 76, 428–433.

- Beski, S., Gorgy, A., Venkat, G., Craft, I. L., Edmonds, K. (2000): Gestational surrogacy: a feasible option for patients with Rokitansky syndrome. *Hum Reprod* 15, 2326–2328.
- Blackless, M., Charuvastra, A., Derrtyck, A., Fausto-Sterling, A., Lauzanne, K., Lee, E. (2000): How sexually dimorphic are we? Review and synthesis. *Am J Hum Biol* 12, 151–166.
- Brucker, S., Rall, K., Campo, R., Oppelt, P., Isaacson, K. (2011): Treatment of Congenital Malformations. *Seminars in Reproductive Medicine*. 29, 101–112.
- Brucker, S. Y., Gegusch, M., Zubke, W., Rall, K., Gauwerky, J. F., Wallwiener, D. (2008): Neovagina creation in vaginal agenesis: development of a new laparoscopic Vecchietti-based procedure and optimized instruments in a prospective comparative interventional study in 101 patients. *Fertil Steril* 90, 1940–1952.
- Brun, J. L., Belleannee, G., Grafeille, N., Aslan, A. F., Brun, G. H. (2002): Long-term results after neovagina creation in Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser syndrome by Vecchietti's operation. *Eur J Obstet Gyn R B*. 103, 168–172.
- Brunner, F., Prochnow, C., Schweizer, K., Richter-Appelt, H. (2012): Körper- und Geschlechtererleben bei Personen mit kompletter Androgeninsensitivität. *Z Sexualforsch* 25, 26–48.
- Cohen, J. (1988): *Statistical power analysis for the behavioral sciences*. Routledge.
- Cohen, J. (1992): A power primer. *Psychol Bull* 112, 155–159.
- Cools, M., Drop, S. L. S., Wolffenbuttel, K. P., Oosterhuis, J. W., Looijenga, L. H. J. (2006): Germ cell tumors in the intersex gonad: Old paths, new directions, moving frontiers. *Endocr Rev* 27, 468–484.
- Deans, R., Berra, M., Creighton, S. M. (2010): Management of Vaginal Hypoplasia in Disorders of Sexual Development: Surgical and Non-Surgical Options. *Sex Dev* 4, 292–299.

- Deans, R., Creighton, S. M., Liao, L.-M., Conway, G. S. (2012): Timing of gonadectomy in adult women with complete androgen insensitivity syndrome (CAIS): patient preferences and clinical evidence. *Clin Endocrinol* 76, 894–898.
- Eckloff, T. (2007): *Die Geschlechtlichkeit des Menschen - Wie sexuelle Orientierung, Geschlechtsidentität und Geschlechtsrolle zusammenhängen*. Saarbrücken: VDM Verlag.
- Edmonds, D. K., Rose, G. L., Lipton, M. G., Quek, J. (2012): Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: a review of 245 consecutive cases managed by a multidisciplinary approach with vaginal dilators. *Fertil Steril* 97, 686–690.
- Garrett, C. C., Kirkman, M. (2009): Being an XY Female: An Analysis of Accounts From the Website of the Androgen Insensitivity Syndrome Support Group. *Health Care Women In* 30, 428–446.
- Hiort, O., Wünsch, L. (2009): Klassifikation, Diagnose und Therapie von Störungen der Geschlechtsentwicklung. *Gynäkologische Endokrinologie* 7, 136–140.
- Holt, R., Slade, P. (2003): Living with an incomplete vagina and womb: an interpretative phenomenological analysis of the experience of vaginal agenesis. *Psychol Health Med* 8, 19–33.
- Huber, K., Hoffmann, S., Richter-Appelt, H. (2009): Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom. Eine Übersicht über den Stand der internationalen psychosomatischen Forschung. *Z Sexualforsch* 22, 318–339.
- Hughes, I. A., Deeb, A. (2006): Androgen resistance. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 20, 577–98.
- Hughes, I. A., Houk, C., Ahmed, S. F., Lee, P. A. (2006): Consensus statement on management of intersex disorders. *Arch Dis Child* 91, 554–63.

- Imparato, E., Alfei, A., Aspesi, G., Meus, A. L., Spinillo, A. (2007): Long-term results of sigmoid vaginoplasty in a consecutive series of 62 patients. *Int Urogynecol J Pelvic Floor Dysfunct* 18, 1465–9.
- Johannsen, T. H., Ripa, C. P., Mortensen, E. L., Main, K. M. (2006): Quality of life in 70 women with disorders of sex development. *Eur J Endocrinol* 155, 877–85.
- Klingele, C. J., Gebhart, J. B., Croak, A. J., DiMarco, C. S. (2003): McIndoe procedure for vaginal agenesis: Long-term outcome and effect on quality of life. *Am J Obstet Gynecol* 189, 1569–73.
- Krupp, K., Brunner, F., Fliegner, M., Rall, K., Brucker, S., Briken, P., Richter-Appelt, H. (2013): Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit (FB-W): Ergebnisse von Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom und Frauen mit polyzystischem Ovarsyndrom. *Psychother Psychosom Med Psychol* 63, 334–340.
- LeRoy, S. (2001): Vaginal reconstruction in adolescent females with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Plast Surg Nurs* 21, 23–27, 39.
- Lewis, V. G., Money, J. (1983): Gender-Identity/ role: GI/R Part A: XY (androgen-insensitivity) syndrome and XX (Rokitansky) syndrome of vaginal atresia compared. In: Dennerstein, L., Burrows, G. (Hrsg.) *Handbook of psychosomatic Obstetrics and Gynaecology*, S. 51–60. Amsterdam: Elsevier Biomedical Press.
- Liao, L. M. (2005): Reflections on „masculinity-femininity“ based on psychological research and practice in intersex. *Fem Psychol* 15, 424–430.
- Looijenga, L. H. J., Hersmus, R., De Leeuw, B. H. C. G. M., Stoop, H., Cools, M., Oosterhuis, J. W., Drop, K., Wolffenbuttel, K. P. (2010): Gonadal tumours and DSD. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 24, 291–310.
- Mazur, T. (2005): Gender Dysphoria and Gender Change in Androgen Insensitivity or Micropenis. *Arch Sex Behav* 34, 411–421.

- Oakes, M. B., Eyvazzadeh, A. D., Quint, E., Smith, Y. R. (2008): Complete Androgen Insensitivity Syndrome-A Review. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 21, 305–310.
- Papadimitriou, D. T., Linglart, A., Morel, Y., Chaussain, J. L. (2006): Puberty in subjects with complete androgen insensitivity syndrome. *Horm Res* 65, 126–131.
- Pleskacova, J., Hersmus, R., Oosterhuis, J. W., Setyawati, B. A., Faradz, S. M., Cools, M., Wolffenbuttel, K. P., Lebl, J., Drop, S. L., Looijenga, L. H. (2010): Tumor Risk in Disorders of Sex Development. *Sex Dev* 4, 259–269.
- Raziel, A., Friedler, S., Gidoni, Y., Ben Ami, I., Strassburger, D., Ron-El, R. (2012): Surrogate in vitro fertilization outcome in typical and atypical forms of Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser syndrome. *Hum Reprod*, 27(1), 126 –130.
- Richter-Appelt, H. (2013): Intersexualität nicht Transsexualität. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz* 56, 240–249.
- Schweizer, K., Richter-Appelt, H. (2012): Die Hamburger Studie zur Intersexualität. Ein Überblick. In Schweizer, K., Richter-Appelt, H. (Hrsg.), *Intersexualität kontrovers: Grundlagen, Erfahrungen, Positionen*, S. 187–205. Gießen: Psychosozial-Verlag.
- Slijper, F. M. E., Frets, P. G., Boehmer, A. L. M., Drop, S. L. S., Niermeijer, M. F. (2000): Androgen insensitivity syndrome (AIS): Emotional reactions of parents and adult patients to the clinical diagnosis of AIS and its confirmation by androgen receptor gene mutation analysis. *Horm Res* 53, 9–15.
- Wieacker, P., Ledig, S. (2011): Androgeninsensitivität. *Med Genet* 23, 249–253.
- Wilson, J. M., Arnheim, A., Champeau, A., Ebberts, M., Coakley, F., Baskin, L. (2011): Complete androgen insensitivity syndrome: An anatomic evaluation and sexual function questionnaire pilot study. *J Pediatr Urol* 7, 416–421.
- Wisniewski, A. B., Migeon, C. J., Meyer-Bahlburg, H. F. L., Gearhart, J. P., Berkovitz, G. D., Brown, T. R., Money, J. (2000): Complete androgen insensitivity syndrome: Long-

term medical, surgical, and psychosexual outcome. *J Clin Endocrinol Metab* 85, 2664–2669.

Tab. 1: Ergebnisse zu Körpergröße, Gewicht, BMI und Schuhgröße in den drei Gruppen.

	CAIS		MRKHS		KG	
	<i>N</i> = 11		<i>N</i> = 49		<i>N</i> = 932	
	MW	(SD)	MW	(SD)	MW	(SD)
Körpergröße (in cm)	173.5*	(6.5)	168.5	(6.1)	168.5	(6.5)
Gewicht (in kg)	75.5*	(14.6)	62.1	(9.5)	65.9	(13.9)
BMI (kg/ m ²) ¹	25.0	(4.0)	21.9*	(3.3)	23.2	(4.8)
Schuhgröße ²	41.0 ⁺	(2.0)	39.2 ⁺	(1.4)	-	-

*Signifikante Abweichung von den Werten der Kontrollgruppe (Mann-Whitney-U Test).

⁺ Signifikanter Unterschied zwischen den Diagnosegruppen (Mann-Whitney-U Test).

¹ Der BMI errechnet sich aus dem Körpergewicht (in kg) dividiert durch die quadrierte Körpergröße (in m). BMI-Werte von 18.5 bis 25.0 gelten nach Definition der WHO als Normalgewicht.

² Die Schuhgrößen 38 und 39 wurden als häufigste Größen bei Frauen in Deutschland beschrieben, bei Männern ist Größe 42 am häufigsten (Quelle: Presseinformation des Deutschen Schuhinstituts).

Tab. 2: Ergebnisse zur Körperzufriedenheit in den drei Gruppen, gemessen mit der Hamburg-Body-Drawing-Scale (HBDS; hohe Werte entsprechen einer hohen Zufriedenheit).

	CAIS		MRKHS		KG	
	MW	(SD)	MW	(SD)	MW	(SD)
Zufriedenheit mit der Gesamterscheinung	3.45	(1.04)	3.84	(0.71)	3.89	(0.68)
<i>Zufriedenheit mit den einzelnen Faktoren der HBDS</i>						
Figur	3.14	(1.25)	3.49	(0.90)	3.48	(0.83)
Genitalien	4.00	(1.14)	3.98*	(0.70)	4.29	(0.74)
Androgenabh. Körpermerkmale und Körperbehaarung	4.24	(0.58)	3.79	(0.78)	4.05	(0.68)
Kopf	4.13	(0.57)	4.18	(0.51)	4.14	(0.49)
Extremitäten	3.96	(0.90)	3.95	(0.62)	4.03	(0.61)

*Signifikante Abweichung von den Werten der Kontrollgruppe (Mann-Whitney-U Test).

Tab. 3: Ergebnisse zum Erleben des eigenen Körpers als weiblich, angelehnt an die Hamburg-Body-Drawing-Scale (HBDS; hohe Werte entsprechen einem stark ausgeprägten Erleben von Weiblichkeit).

	CAIS		MRKHS		KG	
	MW	(SD)	MW	(SD)	MW	(SD)
Gesamterscheinung	3.50	(1.08)	4.24*	(0.77)	3.99	(0.73)
<i>Bewertung der einzelnen Faktoren der HBDS als weiblich</i>						
Figur	3.66	(0.62)	4.07	(0.70)	3.91	(0.71)
Androgenabh. Körpermerkmale und Körperbehaarung	3.74	(0.82)	4.01	(0.74)	3.75	(0.78)
Kopf	3.74	(0.99)	4.34*	(0.61)	3.78	(0.68)
Extremitäten	3.46	(0.79)	3.98	(0.76)	3.73	(0.73)

*Signifikante Abweichung von den Werten der Kontrollgruppe (Mann-Whitney-U Test).

Tab. 4: Ergebnisse zum Erleben des eigenen Körpers als männlich, angelehnt an die Hamburg-Body-Drawing-Scale (HBDS; hohe Werte entsprechen einem stark ausgeprägten Erleben von Männlichkeit).

	CAIS		MRKHS		KG	
	MW	(SD)	MW	(SD)	MW	(SD)
Gesamterscheinung	2,00* ⁺	(0.50)	1.33 ⁺	(0.64)	1.43	(0.67)
<i>Bewertung der einzelnen Faktoren der HBDS als männlich</i>						
Figur	1.75* ⁺	(0.57)	1.33 ⁺	(0.54)	1.29	(0.47)
Androgenabh. Körpermerkmale und Körperbehaarung	1.44	(0.51)	1.49	(0.66)	1.48	(0.62)
Kopf	1.69	(0.77)	1.27*	(0.43)	1.41	(0.54)
Extremitäten	2.08 ⁺	(0.99)	1.49 ⁺	(0.66)	1.51	(0.60)

* Signifikante Abweichung von den Werten der Kontrollgruppe (Mann-Whitney-U Test).

⁺ Signifikanter Unterschied zwischen den Diagnosegruppen (Mann-Whitney-U Test).

Tab. 5: Korrelationsmatrizen: Zusammenhang von Körpergröße (in cm), Gewicht (in kg) und Schuhgröße mit der Zufriedenheit mit den jeweiligen Merkmalen und dem Erleben als weiblich und männlich. Starke Effekte ($r > 0.5$) sind fettgedruckt.

		Zufriedenheit	weiblich	männlich
Größe in cm				
CAIS	($N = 11$)	-0.123	-0.819 ¹	0.832 ¹
MRKHS	($N = 49$)	0.417	-0.296	0.349 ²
KG	($N = 932$)	0.362	-0.234	0.400
Gewicht in kg				
CAIS	($N = 11$)	-0.649	-0.595 ¹	0.177 ¹
MRKHS	($N = 49$)	-0.593	-0.474	0.405 ²
KG	($N = 932$)	-0.512	-0.419	0.371
Schuhgröße				
CAIS	($N = 11$)	0,255	-0,556 ¹	0,739 ¹
MRKHS	($N = 49$)	-0,111	-0,165 ³	0,398 ⁴

¹ $N = 10$

² $N = 43$

³ $N = 46$

⁴ $N = 42$