

Sexualität und Kinderwunsch bei Frauen mit Fertilitätsstörungen

Dissertation
zur Erlangung des Doktorgrades (Dr. phil.)
an der Universität Hamburg
Fakultät für Psychologie und Bewegungswissenschaft
Institut für Psychologie

vorgelegt von
Dipl.-Psych. Maike Fliegner

Hamburg, 2017

Tag der mündlichen Prüfung: 20.03.2018

Erstgutachterin:

Prof. Dr. Hertha Richter-Appelt

Zweitgutachter:

Prof. Dr. Hugo Schmale

Erste Disputationsgutachterin:

Prof. Dr. Juliane Degner

Zweiter Disputationsgutachter:

Prof. Dr. Peer Briken

Vorsitzender:

Prof. Dr. Alexander Redlich

“Long, is the path ahead, and though my body tires and I have far to go

I know I’m going home

Know I’m going home

Know I’m going home

Know I’m going home

Home, I’m making my way home

My mind’s already there

Yes, my mind is

Light, you’re with me in the dark

Light my way at night

Let your light shine“

*, „Löng er fōr, lýist ég lít samt fram á veg
lít samt fram á veg*

*Heim á leið, held ég nú
hugurinn þar er
hugurinn þar*

*Ljós um nótt, lætur þú
loga handa mér
loga handa“*

Ásgeir Trausti, 2012

Danksagung

Allen voran danke ich den Teilnehmerinnen für ihre Bereitschaft, an der Studie „Androgene, Lebensqualität und Weiblichkeit“ teilzunehmen und uns ihre sehr persönlichen Erfahrungen und Einstellungen mitzuteilen.

Mein besonderer Dank gilt Frau Prof. Dr. Richter-Appelt, die diese Arbeit erst ermöglichte und der Else-Kröner-Fresenius Stiftung, die mit ihrer Finanzierung das Projekt großzügig förderte.

Ich bedanke mich bei den Mitgliedern des Promotionsausschusses Prof. Dr. Hertha Richter-Appelt, Prof. Dr. Hugo Schmale, Prof. Dr. Alexander Redlich, Prof. Dr. Juliane Degner, und Prof. Dr. Peer Briken für ihre Zeit und ihre Bereitschaft, an dem Prüfungsverfahren mitzuwirken.

Ich danke den Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern des Instituts für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf für ihre Unterstützung und konstruktive Kritik.

Ich danke Philip Cassirer für die wundervollen Abbildungen.

Insbesondere danke ich meinen Team-Kolleginnen Kerstin Krupp und Franziska Brunner, meiner Familie und meinen Freunden für ihre Unterstützung, den Zuspruch und die Motivation.

Dipl.-Psych. Maike Fliegner

INHALTSVERZEICHNIS

| | |
|---|----|
| Verzeichnis der Abbildungen und Tabellen | 6 |
| Abkürzungen | 7 |
| Glossar | 8 |
| Einleitung | 9 |
| Übersicht Publikationen zur Dissertation | 10 |
| Biologische Grundlagen | 11 |
| Unauffällige Entwicklung des Geschlechts | 11 |
| Varianten der Geschlechtsentwicklung | 12 |
| Seltene Erkrankungen | 14 |
| Weibliche Genitalstrukturen | 14 |
| Der weibliche Zyklus | 16 |
| Amenorrhoe | 17 |
| (Un-)fruchtbarkeit | 18 |
| Sexualität und Unfruchtbarkeit | 19 |
| Die Syndrome | 21 |
| Komplette Androgeninsensitivität (CAIS) | 21 |
| Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS) | 24 |
| Polyzystisches Ovarsyndrom (PCOS) | 30 |
| Gemeinsamkeiten – Unterschiede | 35 |
| Aktueller Stand der Forschung | 37 |
| Sexualität | 37 |
| Sexualität bei CAIS, MRKHS, PCOS | 42 |
| Kinderwunsch und Einstellungen zur Mutterschaft | 47 |
| Kinderwunsch und Einstellungen zur Mutterschaft bei CAIS, MRKHS, PCOS | 48 |
| Lebensqualität und psychische Belastung | 52 |
| Lebensqualität und psychische Belastung bei CAIS, MRKHS, PCOS | 53 |
| Die Studie „Androgene, Lebensqualität und Weiblichkeit“ | 57 |
| Gesellschaftspolitischer Hintergrund | 57 |
| Die Hamburger Studie zur Intersexualität | 59 |
| Die Studie „Androgene, Lebensqualität und Weiblichkeit“ | 60 |
| Ausblick | 68 |
| Eigene Forschungsarbeit | 71 |
| Zusammenfassungen der vorgelegten Publikationen | 71 |
| Eigenanteil an der Arbeit | 76 |
| Literatur | 77 |
| Publikationen zur Dissertation | 97 |

Verzeichnis der Abbildungen und Tabellen

Abbildungen

- Abb. 1: Entwicklung der bipotenten Gonade
- Abb. 2: Die äußeren weiblichen Genitalstrukturen
- Abb. 3: Die inneren weiblichen Genitalstrukturen
- Abb. 4: Der weibliche Zyklus
- Abb. 5: Die Lage der Gonaden bei CAIS
- Abb. 6: Die inneren Genitalstrukturen bei MRKHS mit rudimentärem Uterus und blind endender Vagina
- Abb. 7: Schema zur Ätiologie des PCOS (nach Teede et al., 2010; eigene Übersetzung)
- Abb. 8: Vereinfachtes Modell der sexuellen Reaktion nach Masters & Johnson und Kaplan (nach Basson, 2000; eigene Übersetzung)
- Abb. 9: Das Modell der weiblichen Sexualreaktion nach Basson (in Anlehnung an Domoney, 2009; eigene Übersetzung)

Tabellen

- Tab. 1: Gemeinsamkeiten und Unterschiede von CAIS, MRKHS und PCOS
- Tab. 2: Übersicht über die Sexuellen Funktionsstörungen im DSM-IV-TR und DSM-5
- Tab. 3: Übersicht über die Sexuellen Funktionsstörungen in der ICD-10

ABKÜRZUNGEN

| | |
|-------|--|
| AGS | Adrenogenitales Syndrom |
| AMH | Anti-Müller-Hormon |
| APA | American Psychiatric Association |
| ART | Assisted reproductive technology |
| BSI | Brief Symptom Inventory |
| CAIS | Komplette Androgeninsensitivität (engl. Complete Androgen Insensitivity Syndrome) |
| CEDAW | Ausschuss zur Überwachung des internationalen Übereinkommens zur Beseitigung jeder Form von Diskriminierung der Frau (engl. Committee on the Elimination of All Forms of Discrimination against Women) |
| DHEA | Dehydroepiandrosteron |
| DHT | Dihydrotestosteron |
| DSD | Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (engl. Divergencies of Sex Development) |
| DSM | Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders |
| FEMu | Fragebogen Einstellungen zur Mutterschaft |
| FSFI | Female Sexual Function Index |
| FSH | Follikel-stimulierendes Hormon |
| FUSS | Fragebogen Unsicherheit in soziosexuellen Situationen |
| ICSI | Intrazytoplasmatische Spermieninjektion |
| IVF | In-vitro-Fertilisation |
| LH | Luteinisierendes Hormon |
| MRKHS | Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom |
| PCOS | Polyzystisches Ovarsyndrom |
| RSE | Rosenberg Self-Esteem Scale |
| SHBG | Sexualhormonbindendes Globulin |
| UN | Vereinte Nationen (engl.United Nations) |

GLOSSAR

| | |
|-------------|--|
| adrenal | die Nebenniere betreffend |
| Amnion | auch „Schafshaut“; Eihaut, die das Ungeborene umgibt |
| Androgene | „männliche“ Hormone, das heißt Hormone, die beim Mann typischerweise in höherer Konzentration vorkommen als bei der Frau, z.B. Testosteron, DHT, Androstendion, DHEA |
| Endometrium | Gebärmutter schleimhaut |
| Estrogene | „weibliche“ Hormone, das heißt Hormone, die bei der Frau typischerweise in höherer Konzentration vorkommen als beim Mann, z.B. Estradiol |
| Follikel | Eibläschen |
| Gestagene | „Gelbkörperhormone“, darunter Progesteron |
| Gonade | Keimdrüse, d.h typischerweise Eierstock bei der Frau, Hoden beim Mann |
| Hyperplasie | Vergrößertes Gewebe durch übermäßige Zellbildung |
| Ovar | Eierstock |
| Ovulation | Eisprung |
| Progesteron | Gelbkörperhormon |
| sezernieren | absondern |
| Testis | Hoden |

EINLEITUNG

Die vorliegende Arbeit untersucht die sexuelle Lebensqualität und Einstellungen zu Mutterschaft bei Personen, bei denen unterschiedliche Formen von Fertilitätsstörungen vorliegen. Die Fertilität des Menschen kann durch vielerlei Faktoren beeinträchtigt sein – die Dissertation beschäftigt sich mit Personen, bei denen aufgrund von Varianten der Geschlechtsentwicklung und / oder Störungen des Hormongeschehens Einschränkungen der Fruchtbarkeit vorliegen. Sie schließt drei diagnostische Gruppen ein: Personen mit kompletter Androgeninsensitivität (CAIS: engl. complete androgen insensitivity syndrome), Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS) und Frauen mit Polyzystischem Ovarsyndrom (PCOS).

Während die erste Gruppe (CAIS) einen 46,XY-Chromosomensatz aufweist, besitzen die beiden anderen Gruppen den typisch weiblichen Chromosomensatz 46,XX. Weiterhin lassen sich die Gruppen bzgl. ihres Hormonstatus unterscheiden: Personen mit CAIS zeigen aufgrund eines Gendefekts keinerlei Androgenwirkung. Bei einem sog. männlichen 46,XY-Chromosomensatz, entwickelt sich ein weitestgehend unauffälliges weibliches Äußeres. Bei Frauen mit MRKHS zeigt sich ein regulärer Hormonstatus, sie sind jedoch aufgrund angeborener Fehlbildungen der Geschlechtsorgane unfruchtbar. Das PCO-Syndrom beschreibt ein Krankheitsbild, bei dem u.a. ein Übermaß an männlichen Hormonen bei den Frauen festgestellt wird, was zu Störungen der Fruchtbarkeit führt.

Die o.g. Syndrome haben gemeinsam, dass die Diagnosestellung bei vielen Betroffenen zu Verunsicherung führt: Die Einschränkung der Fruchtbarkeit und die körperlichen Besonderheiten sind assoziiert mit einer Erschütterung des Selbstverständnisses als Frau, als potenzielle Mutter und als vollwertige Sexual-Partnerin. Die Lebensqualität, das Selbsterleben und die psychische Verfassung können folglich beeinträchtigt sein.

Mit dem Vergleich dieser Gruppen wird die sexuelle Lebensqualität evaluiert und es werden detaillierte Informationen zum Umgang mit dem Thema Kinderwunsch und Einstellungen zur Mutterschaft erfasst. Bisher ist bei den Diagnose-Gruppen noch wenig über die genannten Themen bekannt bzw. den direkten Vergleich der Diagnose-Gruppen lässt die Forschungsliteratur nach Wissen der Autorin bisher vermissen.

ÜBERSICHT PUBLIKATIONEN ZUR DISSERTATION

Die hier vorgelegte kumulative Dissertation beruht auf den folgenden Publikationen:

1. **Fliegner, M.**, Krupp, K., Brunner, F., Rall, K., Brucker, S.Y., Briken, P. & Richter-Appelt, H. (2014). Sexual life and sexual wellness in individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). *Journal of Sexual Medicine*, 11(3), 729–742.
2. Krupp, K., **Fliegner, M.**, Brunner, F., Brucker, S.Y., Rall, K., Richter-Appelt, H. (2014). Quality of life and psychological distress in women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome and individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Open Journal of Medical Psychology*, 3, 212–221.
3. **Fliegner, M.**, Richter-Appelt, H., Krupp, K. & Brunner, F., (2017). Kinderwunsch bei (permanenter) Infertilität: Entwicklung und Ergebnisse des „Fragebogens Einstellungen zur Mutterschaft (FEMu)“. *Psychotherapie Psychosomatik medizinische Psychologie*, 67(09/10), 401–412.
4. **Fliegner, M.**, Richter-Appelt, H., Krupp, K., Brucker, S.Y., Rall, K. & Brunner, F., (under review). Living with Permanent Infertility: A German study on attitudes toward motherhood in individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). *Health Care for Women International*
5. **Fliegner, M.**, Richter-Appelt, H., Krupp, K. & Brunner, F., (submitted). Sexual quality of life in women with Polycystic Ovary Syndrome (PCOS). *Journal of Psychosomatic Research*

BIOLOGISCHE GRUNDLAGEN

Die unauffällige Entwicklung des Geschlechts

Die Geschlechtsentwicklung beruht auf einer mehrstufigen Entwicklung, welche genetisch und hormonell bedingt ist. Mit der Befruchtung der Eizelle durch das Spermium wird das Geschlecht festgelegt. Die geschlechtsbestimmenden Chromosomen (auch „Gonosomen“ genannt) sind 46,XX bei der Frau und 46,XY beim Mann. Die erste Stufe der Geschlechtsentwicklung wird durch die Gonosomen bestimmt. Zu Beginn liegen beim Embryo so genannte „bipotente“ Gonaden (Keimdrüsen) vor. Das heißt, die Gonaden können sich prinzipiell in beide Richtungen entwickeln: Hoden oder Eierstöcke. Ist ein Y-Chromosom vorhanden, so entwickeln sich die Keimdrüsen aufgrund eines Signals von einer spezifischen Region des Chromosoms (SRY-Gen) zu Testes (Hoden). Diese Entwicklung findet circa bis zur 7. Schwangerschaftswoche statt. Liegt kein Y-Chromosom vor, entwickeln sich unter Einwirkung anderer Gene Ovarien (Eierstöcke). Diese Phase der Entwicklung nennt sich „Geschlechtsdeterminierung“.

Neben den zunächst bipotenten Gonaden sind die Vorläufer der Wolffschen und der Müllerschen Strukturen im Genitaltrakt angelegt (vgl. Abbildung 1). Aus diesen Vorläuferstrukturen bilden sich im Verlauf die männlichen inneren Geschlechtsorgane (Wolffsche Gänge: Nebenhoden, Samenleiter, Samenblase, ...) oder die weiblichen inneren Geschlechtsorgane (Müllersche Gänge: Uterus, Eileiter, obere zwei Drittel der Vagina) heraus. Dies geschieht unter dem Einfluss von Hormonen. Testes enthalten zwei Arten hormonsezernierender Zellen: Leydig-Zellen und Sertoli-Zellen. Beim männlichen Entwicklungsweg wird nun die Differenzierung der Wolffschen Gänge durch Testosteron gefördert. Über die Sertoli-Zellen wird das Anti-Müller-Hormon (AMH) ausgeschüttet, welches zur Rückbildung der Müllerschen Strukturen führt. Zwischen der 7. und der 12. Schwangerschaftswoche kommt es unter dem Einfluss von Testosteron bzw. Dihydrotestorenon (eine stärkere Variante des Testosterons) zu einer irreversiblen Vermännlichung (Virilisierung) des äußeren Genitales. Die labioskrotalen Falten verschmelzen zum Skrotum (Hodensack) und der Penis bildet sich. Bei der weiblichen Entwicklung entstehen stattdessen die Labien (Schamlippen) und die Klitoris. Diese Phase der Geschlechtsentwicklung wird „Geschlechtdifferenzierung“ genannt. (Bundesärztekammer, 2015; Hiort et al., 2014; Holterhus, 2009; Hughes, 2008; Lee et al., 2016; Schweizer & Richter-Appelt, 2012).

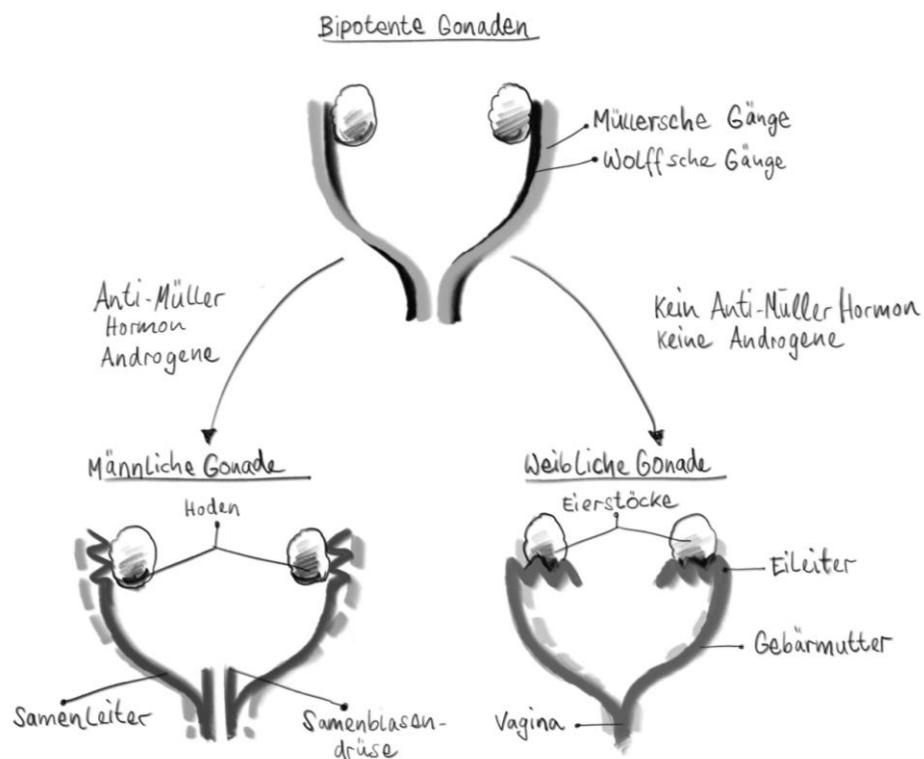


Abb. 1: Entwicklung der bipotenten Gonade (in Anlehnung an Kobayashi & Behringer, 2003)

Varianten der Geschlechtsentwicklung

Der Begriff Störungen der Geschlechtsentwicklung (englisch: Disorders of Sex Development, DSD) wurde 2005 auf der Konsensus-Konferenz in Chicago als neuer Terminus festgelegt. Hierunter versteht man angeborene Abweichungen von der typischen chromosomal, gonadal und anatomischen Entwicklung des Geschlechts (Hughes, Houk, Ahmed, & Lee, 2006). Über die Begrifflichkeiten herrscht nach wie vor keine Einigkeit. Viele der früheren Bezeichnungen werden von Betroffenen als stigmatisierend oder pejorativ erlebt. So auch der Begriff „Störung“ als Teil des Überbegriffes der „Störungen der Geschlechtsentwicklung (DSD)“. Mittlerweile wird deshalb ein etwas veränderter Sprachbegriff vorgeschlagen: Im Englischen wird die Abkürzung DSD dann als „*Differences*“ oder „*Divergencies of Sex Development*“ ausgelesen, im Deutschen wird der Begriff der „*Varianten der Geschlechtsentwicklung*“ verwendet. In Anlehnung an die aktuelle Leitlinie der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) soll auch in dieser Arbeit der Terminus der Varianten verwendet werden (Birnbaum et al., 2013a; Deutscher Ethikrat, 2012a; Hughes et al., 2006; Schweizer & Richter-Appelt, 2012).

Deutschen Gesellschaft für Urologie (DGU), der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie (DGKCH), der Deutschen Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie (DGKED), 2016).

Wie der Deutsche Ethikrat (2012a) in seiner Stellungnahme ausführt, „wird der Begriff Intersexualität von einem Teil der Betroffenen auch als Selbstbeschreibung verwendet, um deutlich zu machen, dass es sich bei einer Uneindeutigkeit des Geschlechts nicht um eine Krankheit, sondern um eine komplexe Situation handelt, die nicht nur biologische, sondern auch psychische und soziale Dimensionen hat.“ (S. 11), während unter dem Begriff DSD die medizinischen Phänomene subsumiert werden. Schweizer und Richter-Appelt (2012) schreiben zum Sprachgebrauch, dass „das Ringen um eine adäquate Terminologie ... nicht neu und wahrscheinlich noch nicht abgeschlossen [ist].“ Während z.B. der Begriff „Hermaphroditismus“ nicht mehr verwendet wird, besteht der Terminus „Intersexualität“ im gesellschaftlichen Diskurs weiter. Nach Schweizer und Richter-Appelt (2012) weist dieser Begriff womöglich noch deutlicher auf die Existenz von körperlichen Entwicklungen zwischen den zwei Geschlechtern männlich und weiblich hin als es der medizinische Terminus DSD tut und hat somit seine Berechtigung in der öffentlichen Debatte.

Unter dem Begriff DSD findet sich eine Vielzahl von Diagnosen, welche nach der neuen Nomenklatur (Bundesärztekammer, 2015; Holterhus, 2009; Hughes et al., 2006) in drei Kategorien unterteilt werden.

Varianten der Geschlechtsentwicklung aufgrund

- numerischer Abberationen der Geschlechtschromosomen
- mit 46,XY Karyotyp
- mit 46,XX Karyotyp

Zusammenfassend kann festgehalten werden, dass es in der ersten Gruppen zu Abweichungen aufgrund chromosomal Anomalien kommt. In der zweiten und dritten Gruppe kommt es entweder zu Störungen in der Gonadenentwicklung (z.B. Ovotestikuläre Störung, Gonadendysgenesie) oder zu Hormonstörungen. Bei der Gruppe mit 46,XY-Karyotyp wird dabei zwischen Störungen der Androgenbiosynthese – also der körpereigenen Herstellung der „männlichen“ Hormone – und solchen der Androgenwirkung unterschieden. Beim 46,XX-Karyotyp wird nach der Ursache des Androgenexzesses (Überschuss an männlichen Hormonen) klassifiziert. Darüber hinaus gibt es noch andere Syndrome, die nicht eindeutig als Gonaden- oder Hormonstörung katgeorisiert werden können. Hierzu gehört z.B. das

Fehlen der Müllerschen Strukturen bei XX-Karyotyp (s.u. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom).

Die Häufigkeit wird für Deutschland mit ca. insgesamt 8.000 – 10.000 Menschen mit ausgeprägten Abweichungen der Geschlechtsentwicklung angegeben. Jährlich werden in Deutschland ungefähr 150 Kinder mit DSD geboren (Thyen, Lanz, Holterhus, & Hiort, 2006; Bundesärztekammer, 2015).

CAIS und MRKHS werden zu den Varianten der Geschlechtsentwicklung gerechnet. PCOS stellt keine Diagnose des DSD-Spektrums dar, da es bei diesem Syndrom erst im späteren Entwicklungsverlauf zu Veränderungen kommt.

Seltene Erkrankungen

Seltene Erkrankungen gehen häufig mit einer beeinträchtigten Lebensqualität einher. Lange Zeit fanden sie wenig Beachtung im Gesundheitswesen und im gesellschaftlichen Diskurs (Schieppati, Henter, Daina, & Aperia, 2008). In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 1 von 2.000 Personen betroffen sind (Bundesministerium für Gesundheit, 2017). Seltene Erkrankungen umfassen eine heterogene Gruppe von Erkrankungen, die meist genetisch bedingt sind und die jedes Organsystem betreffen können. Sie stellen ein wichtiges medizinisches und soziales Problem dar, da insgesamt eine große Zahl von Menschen betroffen ist: ca. 30 Mio. in der Europäischen Union, ca. 25 Mio. in Nordamerika. Die Gemeinsamkeiten sind unter anderem: geringer Wissenstand, Forschungsdefizite, Probleme mit der Krankenversicherung in Bezug auf Leistungen und Kostenerstattung, erschwerter Zugang zu Therapien (Schieppati et al., 2008). Mit Prävalenzzahlen von 1:20.000 (CAIS) und 1:5.000 (MRKHS), gehören CAIS und MRKHS zu den seltenen Erkrankungen (> 1:5.000) (Bangsbøll, Qvist, Lebech, & Lewinski, 1992; Blackless et al., 2000; Lee et al., 2016; Sandbacka et al., 2010; Schieppati et al., 2008; Wieacker & Ledig, 2011).

Die weiblichen Genitalstrukturen

Zu den Genitalstrukturen, wie sie typischerweise bei der Frau vorliegen, gehören das äußere und innere Genitale. Zum äußeren Genitale, auch Vulva genannt, gehören das Vestibulum vaginae (Scheidenvorhof), die Labia majores und minores (inneren und äußeren Schamlippen), der Mons pubis (Schamhügel) und die Klitoris (Kitzler). Zu den äußeren

Genitalorganen gehören die Ovarien (Eierstöcke), die Tubae uterinae (Eileiter), der Uterus (Gebärmutter) und die Vagina (Scheide).

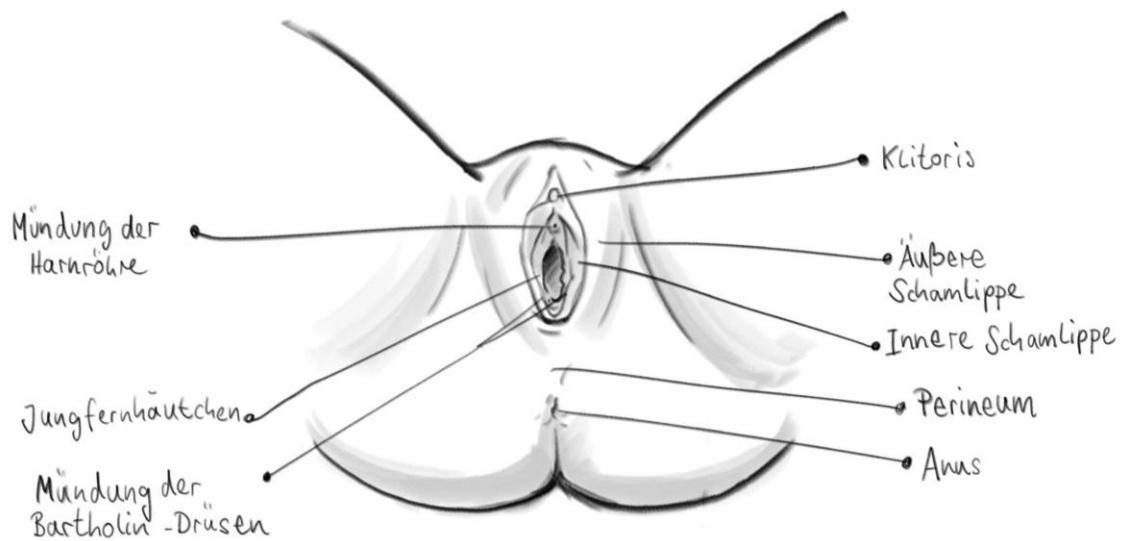


Abb. 2: Die äußeren weiblichen Genitalstrukturen (in Anlehnung an Georg Thieme Verlag KG, 2017)

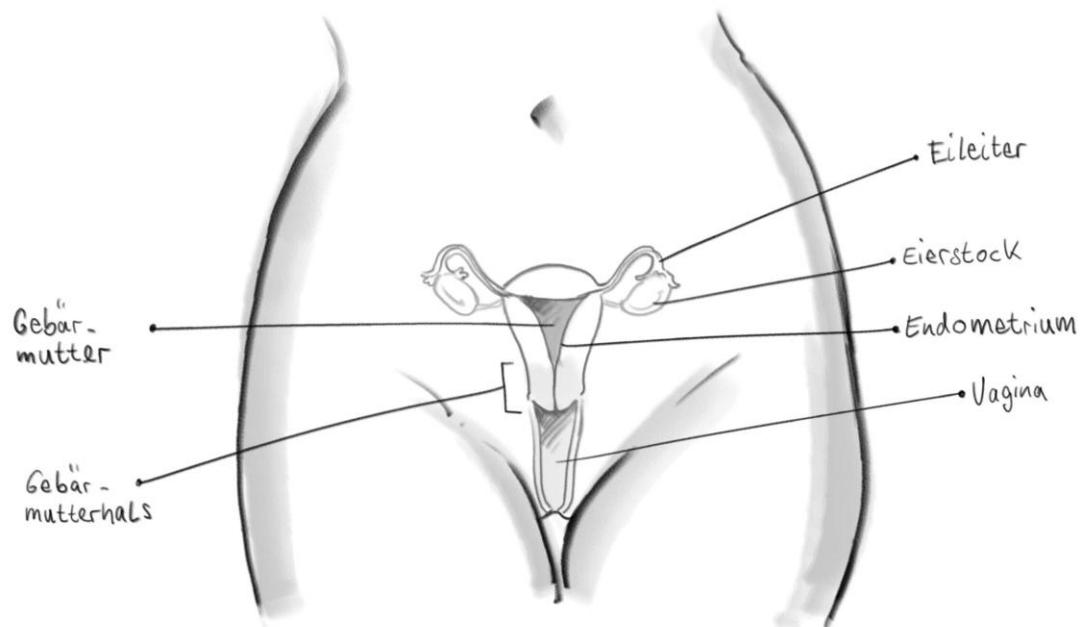


Abb. 3: Die inneren weiblichen Genitalstrukturen (in Anlehnung an Winslow, 2014)

Der weibliche Zyklus

Der weibliche Zyklus besteht aus einer komplexen Interaktion von Hormonen, die aus dem Hypothalamus, der Hypophyse und den Ovarien sezerniert werden. Im Rahmen des Zyklus wird jeweils eine reife Eizelle zur Befruchtung bereit gestellt und die Gebärmutterhaut auf die Einnistung einer befruchteten Eizelle vorbereitet.

Der Zyklus wird in vier Phasen unterteilt: die Follikelphase, die Ovulationsphase, die Lutealphase und die Menstruationsphase. In der Follikelphase reifen mehrere Eizellen im Follikel (Eibläschen) heran. In diesem Prozess setzt sich jedoch nur ein Follikel bis zur vollen Reifung durch, die restlichen bilden sich zurück. Der dominante Follikel erreicht eine Größe von ca. 20 – 25 mm, dann wird die Ovulation (Eisprung) eingeleitet. Bei der Ovulation wird die Eizelle aus dem Bläschen geschwemmt und vom Eileiter aufgenommen („Ovulationsphase“). Anschließend bildet sich der Follikel zum so genannten Corpus luteum um und schüttet das Gelbkörperhormon „Progesteron“ aus („Lutealphase“). Das Corpus luteum bricht schließlich zusammen und die Menstruationsphase beginnt.

Die Abbildung 4 (s. unten) gibt einen Überblick über die wichtigsten Veränderungen während des Zyklus. Die Grafik beschreibt die relativen Verläufe der Hormone FSH und LH, welche von der Hypophyse ausgeschüttet werden, und die Verläufe der Hormone Estradiol und Progesteron, die aus den Eierstöcken stammen. Die Entwicklung des Follikels und die Veränderungen der Gebärmutterhaut werden dargestellt. Zum Zeitpunkt der Ovulation erhöht sich außerdem die Körpertemperatur der Frau um ca. 0,3 – 0,5°C und fällt kurz vor der Menstruation wieder ab.

Der Zyklus ist mit weiteren typischen Phänomenen assoziiert. So wird unter anderem der Zervixschleim vor dem Eisprung klar und dünnflüssiger, sodass er für die Spermien leichter zu durchdringen ist. In der Lutealphase lagert sich im gesamten Körper vermehrt Wasser im Gewebe ein. Insbesondere in den Brüsten kann sich Flüssigkeit sammeln, auch die Durchblutung nimmt dort zu, sodass das Gesamtvolume steigt und Spannungsgefühle auftreten können (Breckwoldt, Kaufmann, Martius, & Pfleiderer, 2007; Kiechle, 2007).

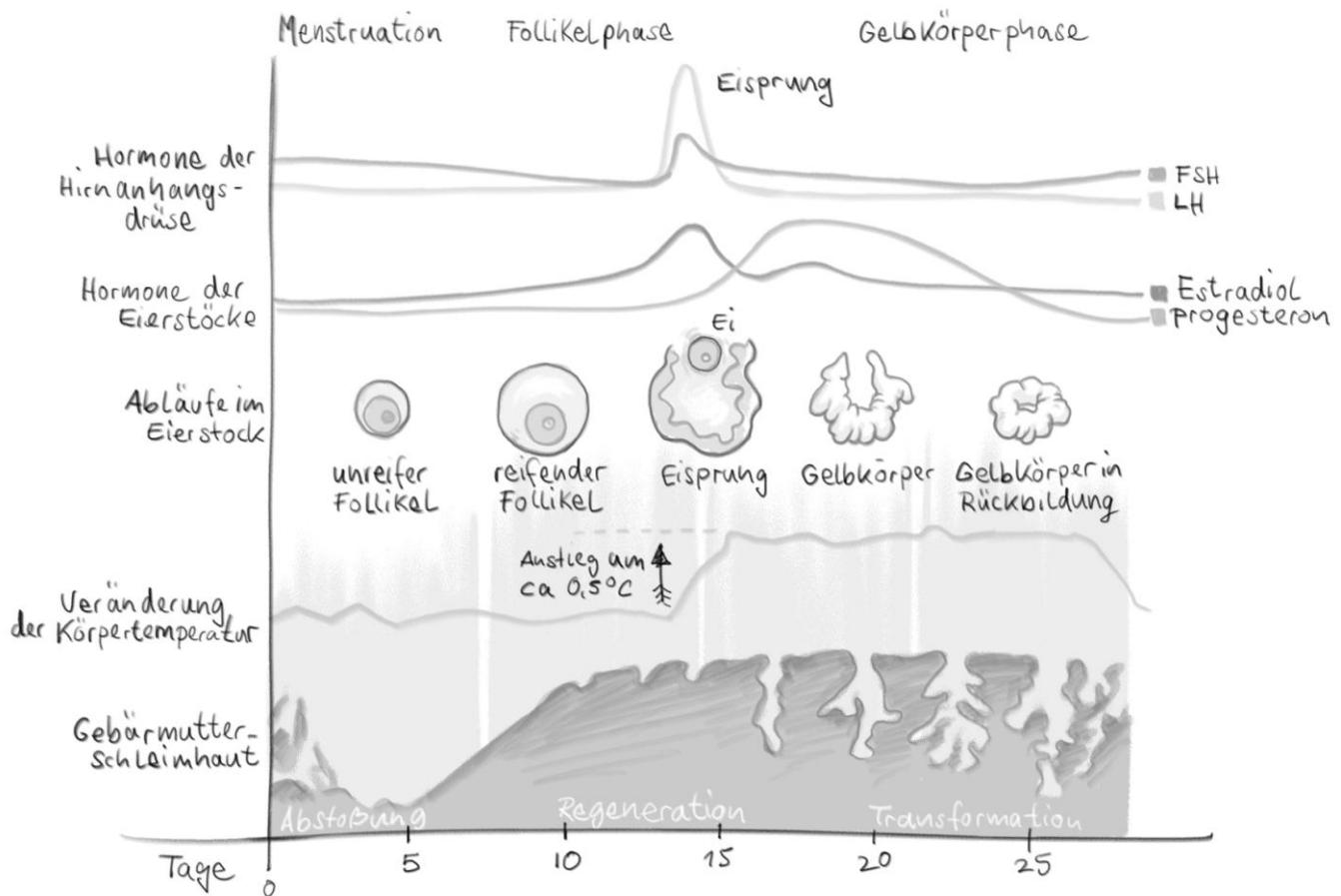


Abb. 4: Der weibliche Zyklus (in Anlehnung an Breckwoldt, Kaufmann & Pfleiderer, 2007)

Amenorrhoe

Primäre Amenorrhoe ist definiert als Ausbleiben der Menarche. Nach der Gonadendysgenesie ist das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom der häufigste Grund für die primäre Amenorrhoe (American College of Obstetricians and Gynecologists [ACOG], 2013). Zusammengenommen wird bei ca. 10% der Personen mit primärer Amenorrhoe das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom festgestellt und bei ca. 5% aller Personen liegt eine komplett Androgeninsensitivität zugrunde (The Practice Committee of the American Society for Reproductive Medicine [ASRM], 2008). *Sekundäre Amenorrhoe* ist definiert als das Aussetzen einer zuvor regelmäßigen Menstruation für drei Monate oder das Ausbleiben einer zuvor unregelmäßigen Menstruation für sechs Monate. Der häufigste Grund für eine sekundäre Amenorrhoe ist das Polyzystische Ovarsyndrom. (ACOG, 2013; Klein & Poth, 2013; The Practice Committee of the ASRM, 2008).

(Un-)fruchtbarkeit

Von Unfruchtbarkeit oder Infertilität spricht man, wenn nach einem Zeitraum von ein oder zwei Jahren – je nach Definition (Collins, Wrixon, Janes, & Wilson, 1983; Rowe, Comhaire, Hargreave, & Mellows, 1993) – trotz regelmäßigen Geschlechtsverkehrs keine Schwangerschaft eingetreten ist. Als Subfertilität wird die eingeschränkte Fruchtbarkeit verstanden, d.h. die Konzeption ist bei diesen Personen erschwert. Dies ist z.B. der Fall, wenn bei einer Frau kein regelhafter Eisprung stattfindet, sondern der Zyklus auf ≥ 35 Tage verlängert ist (Gnoth et al., 2005; Larsen, 2005). Nach einer Studie von Gnoth liegt die Wahrscheinlichkeit, im ersten Zyklus schwanger zu werden bei 25-jährigen Frauen bei ca. 23% und bei 35-Jährigen bei rund 16% (Gnoth, 2013).

Es wird geschätzt, dass die Prävalenz von Infertilität bei Paaren im Reproduktionsalter weltweit bei ca. 8 – 12% liegt (Boivin, Bunting, Collins, & Nygren, 2007; Inhorn & Patrizio, 2015). Genaue Zahlen sind nicht erhältlich, da in den Untersuchungen u.a. unheitliche Kriterien für den Begriff Infertilität verwendet werden, die Art der Studiendesigns voneinander abweicht und häufig unklar bleibt, ob der Grund der Infertilität bei der Frau, dem Mann oder dem Paar vorliegt. Klar ist jedoch, dass die Zahl der Betroffenen weltweit im Millionenbereich anzusiedeln ist (ca. 48,5 Mio. – 186 Mio.) (Boivin et al., 2007; Inhorn & Patrizio, 2015; Mascarenhas, Flaxman, Boerma, Vanderpoel, & Stevens, 2012; Rutstein & Shah, 2004). Viele Untersuchungen unterscheiden nicht zwischen gewollter und ungewollter Kinderlosigkeit und überschätzen damit die Anzahl ungewollt Kinderloser (Brähler & Stöbel-Richter, 2002; Stöbel-Richter, Sender, Brähler, & Strauß, 2013). Genauere Schätzungen gehen davon aus, dass in Mitteleuropa ca. 6 – 9% aller Paare aktuell *ungewollt* kinderlos sind, wobei ca. 3% auch in Zukunft kinderlos bleiben werden (Stöbel-Richter et al., 2013; The European Society of Human Reproduction and Embryology [ESHRE] Capri Workshop Group, 2001).

Zu den üblichen Verfahren der Reproduktionsmedizin (engl. Assisted reproductive technology, ART) gehören die In-vitro-Fertilisation (IVF) und die Intrazytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI). Bei der IVF wird die Eizelle außerhalb des Körpers mit Samen des Partners oder eines Spenders befruchtet und der Frau wieder eingesetzt. Liegt eine verminderte Spermienqualität beim Mann vor, so werden bei der ICSI die Spermien direkt in die Eizelle injiziert. Laut dem Deutschen IVF-Register werden für die Jahre 2014 / 2015 folgende Zahlen genannt:

- „Die Schwangerschaftsraten nach IVF oder ICSI betrug pro Embryotransfer im Jahr 2015 31,9%.“ (Deutsches IVF-Register [D.I.R.], 2016, S.10)

- „72,7% der entstandenen Schwangerschaften führten zur Geburt. Das entspricht einer Geburtenrate von 20,5% pro begonnenem Behandlungszyklus und 23,5% pro durchgeführtem Embryotransfer.“ (Deutsches IVF-Register [D.I.R.], 2016, S.10)

Das Alter der Frau ist ein maßgeblicher Faktor bei der Chance auf eine Schwangerschaft (Stöbel-Richter et al., 2013), dies zeigte sich auch in den Behandlungsdaten:

- „Die Schwangerschaftsraten für eine Frau unter 35 Jahren lag bei 35,6% pro Punktion. Aber nur 21,6% der behandelten 40-jährigen Frauen erlangten eine Schwangerschaft. Das bedeutet eine altersabhängige Reduktion um knapp 40%.“ (Deutsches IVF-Register [D.I.R.], 2016, S.10)
- „Das Durchschnittsalter der Frauen, die in Deutschland eine extrakorporale Befruchtung durchführen lassen, ist seit 2012 stabil und liegt bei 35,2 Jahren.“ (Deutsches IVF-Register [D.I.R.], 2016, S.11)

Sexualität und Unfruchtbarkeit

Sexualität und somit auch die Entstehung sexueller Störungen ist das Ergebnis eines komplexen Zusammenspiels vieler Faktoren. Auf der körperlichen Ebene können z.B. Fehlbildungen, Vorschädigungen, Krankheiten, Substanzen und Medikamente einen negativen Einfluss auf die Sexualität haben. Auf der bewusst-psychischen Ebene kann die Angst vor einer Schwangerschaft ebenso wie die Angst vor dem Ausbleiben einer Schwangerschaft die Sexualität beeinträchtigen. Auch unbewusst-psychische Faktoren wie Ängste, intrapsychische und Partnerschaftskonflikte und kulturelle Faktoren wie Vorstellungen von Normalität, gesellschaftliche Erwartungen u.v.m. können die Sexualität stören (Sigusch, 2007).

Einige Studien berichten von einer Abnahme der sexuellen Aktivität bei Paaren, die von Infertilität betroffen sind. Das Sexualleben sei tiefgehend und anhaltend gestört (Daniluk & Tench, 2007; Wirtberg, Möller, Hogström, Tronstad, & Lalos, 2007). Dem entgegen stehen andere Studien, wie z.B. die von Wischmann, Korge, Scherg, Strowitzki und Verres (2012), die in einer 10-Jahres-Follow-up-Studie eine gute sexuelle Zufriedenheit und eine hohe allgemeine Lebensqualität feststellten.

Strauss, Appelt, Bohnet und Ulrich zeigten bereits 1992 in einer prospektiven Studie, dass bei Patientinnen, die unter psychischen Beschwerden litten, die Aussicht auf eine Schwangerschaft geringer war. Interessant war hierbei, dass sich kein Zusammenhang mit medizinischen Ursachen ableiten ließ, die Patientinnen aber weniger aktives Bewältigungsverhalten aufwiesen und eine verminderte sexuelle Aktivität.

Aktuell konzentriert sich die psychosomatische Forschung bei Fertilitätsstörungen auf Verhaltensaspekte wie das Unterlassen von Konzeptionsversuchen an den fruchtbaren Tagen und Verhalten, welches wissentlich die Fertilität vermindert (z.B. gestörtes Essverhalten mit der Konsequenz von deutlichem Über- oder Untergewicht, exzessiver Sport, Substanzgebrauch). Grundsätzlich seien bei Paaren mit unerfülltem Kinderwunsch im Vergleich zu Eltern keine vermehrten psychopathologischen Auffälligkeiten festzustellen, und ebenso wenig anhaltende Verschlechterungen im Sexualleben (Stöbel-Richter et al., 2013).

DIE SYNDROME

KOMPLETTE ANDROGENINSENSITIVITÄT (CAIS)

Personen mit kompletter Androgeninsensitivität (engl. „Complete Androgen Insensitivity Syndrome“) besitzen einen 46,XY-Karyotyp, d.h. einen „männlichen“ Geschlechtschromosomensatz. In der Embryonalentwicklung bilden sich bei ihnen Hoden aus. Aufgrund einer genetischen Veränderung tritt jedoch nicht die typisch männliche Geschlechtsentwicklung ein: Die Hoden produzieren zwar Testosteron, dieses kann aber aufgrund von Rezeptordefekten keine Wirkung an den End-Organen entfalten. Das Testosteronlevel liegt bei erwachsenen Personen mit CAIS im normalen Referenzbereich für Männer bzw. sogar darüber (Wieacker & Ledig, 2011; Oakes, Eyvazzadeh, Quint, & Smith, 2008; Hughes et al., 2012). Die komplette Androgeninsensitivität, früher auch „testikuläre Feminisierung“ genannt, gehört zu den Varianten der Geschlechtsentwicklung.

Neben der kompletten Androgeninsensitivität existieren auch schwächere Formen: die partielle Androgeninsensitivität (PAIS) oder die milde Androgeninsensitivität (MAIS) (Hughes et al., 2012; Wieacker & Ledig, 2011)

Entstehung

Die komplette Androgeninsensitivität beruht auf einem Gendefekt am X-Chromosom. In ca. zwei Dritteln der Fälle wird der Defekt durch die Mutter vererbt, bei ca. einem Drittel tritt die Mutation spontan auf (Wieacker & Ledig, 2011).

Erscheinungsbild

Das äußerliche Erscheinungsbild der Betroffenen ist unauffällig weiblich, so kommen bei der Geburt zunächst keine Zweifel über die Geschlechtszugehörigkeit des Neugeborenen auf. Das äußere Genitale entspricht den weiblichen Strukturen, die Vagina endet jedoch blind. Die Keimdrüsen sind Testes, welche im Bauchraum, im Leistenkanal oder in den äußeren Schamlippen lokalisiert sind (vgl. Abbildung 5). In der Pubertät entwickelt sich eine weibliche Brust, die Körperbehaarung ist sehr spärlich bis nicht vorhanden („hairless women“). Personen mit CAIS sind im Durchschnitt etwas größer als die weibliche Bevölkerung, aber etwas kleiner als der durchschnittliche Mann (Danilovic et al., 2006; Han, Goswami, Trikudanathan, Creighton & Conway, 2008; Hughes et al., 2012; Wieacker & Ledig, 2011). Die Betroffenen entwickeln unter diesen Bedingungen ein unauffälliges

weibliches Äußeres, die äußeren weiblichen Genitalstrukturen sind voll ausgebildet. Der Uterus fehlt und häufig, aber nicht immer, ist die Vagina verkürzt. In der Pubertät setzt das Wachstum der Brüste regulär ein durch Aromatisierung des Testosterons in physiologisch wirksames Estradiol (Brunner, Prochnow, Schweizer, & Richter-Appelt, 2012; Hughes et al., 2012; Papadimitriou, Linglart, Morel, & Chaussain, 2006; Sarpel, Palmer, & Dolgin, 2005; Wieacker & Ledig, 2011).

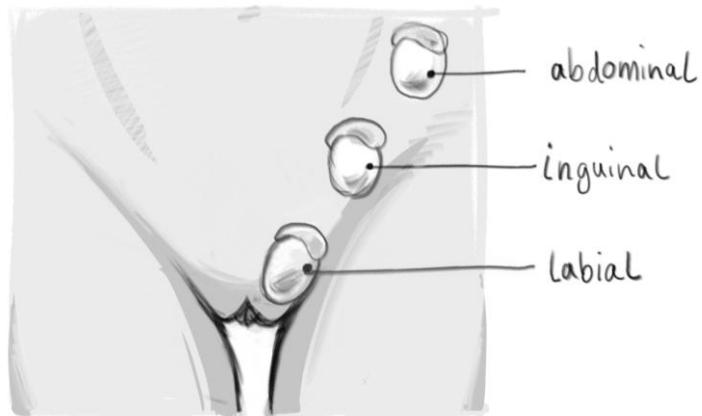


Abb. 5: Die Lage der Gonaden bei CAIS (in Anlehnung an Johns Hopkins Medicine, 2014)

Prävalenz

Die Angaben zur Prävalenz schwanken zwischen den Studien. Die Prävalenz wird mit ungefähr 1 pro 20.000 Geburten angegeben (Bangsbøll et al., 1992; Blackless et al., 2000; Wieacker & Ledig, 2011). Studien zur kompletten Androgenresistenz beschreiben daher in der Regel sehr kleine Stichprobengrößen, z.B. $n = 8$ (Ismail-Pratt, Bikoo, Liao, Conway, & Creighton, 2007), $n = 15$ (Slijper, Frets, Boehmer, Drop, & Niermeijer, 2000) oder $n = 14$ (Wisniewski et al., 2000).

Diagnostik

Typischerweise kommt es in der Pubertät zum Diagnoseverdacht, wenn sich Größen- und Brustwachstum vollziehen, jedoch Menarche und androgenabhängige Pubes- und Axillarbehaarung ausbleiben (Papadimitriou et al., 2006). Seltener wird die Diagnose im Kleinkindalter festgestellt, wenn ein Leistenbruch vorliegt und festgestellt wird, dass keine weiblichen Genitalstrukturen vorhanden sind und dass die Keimdrüsen Hoden sind (Hughes et al., 2006). Mittlerweile ist die Diagnose sogar schon pränatal feststellbar, wenn Chromosomanalysen angefertigt werden und eine Diskrepanz zwischen Ultraschall-Bild des äußeren Genitales und Karyotyp auffallen (Hughes et al., 2012).

Behandlung

Die Komplette Androgeninsensitivität stellt an sich keine akute Bedrohung der Gesundheit dar und bedarf keiner medizinischen Behandlung. Folgende medizinische Interventionen kommen (oder kamen) bei CAIS jedoch gehäuft zum Einsatz:

Bei Personen mit CAIS werden aufgrund der fehlgelagerten Hoden vergleichsweise mehr Leistenhernien im Kleinkindalter festgestellt (Massanyi, DiCarlo, Migeon, & Gearhart, 2013; Oakes et al., 2008). Diese bedürfen einer medizinischen Behandlung. Berra, Liao, Creighton und Conway (2010) berichteten eine Häufigkeit der Leistenhernien von 34% bei ihrer CAIS-Stichprobe ($n = 93$), wobei die Wahrscheinlichkeit, dass CAIS vorliegt, wenn eine Leistenhernie bei präpubertären Mädchen festgestellt wird, bei 0,8 – 2,4% liegt (Sarpel et al., 2005).

Eine Operation, die lange Zeit als indiziert galt, war die Entfernung der Gonaden (Gonadektomie). Bei einigen DSD-Diagnosen mit einem 46,XY-Karyotyp ist das Entartungsrisiko der Gonaden erheblich erhöht, z.B. bis zu 30 – 50% bei Gonadendysgenesie (Lee et al., 2016; Massanyi et al., 2013). Bei CAIS wird aber mittlerweile von einem deutlich geringeren Risiko ausgegangen (0,8 – 2%, (Hughes et al., 2012); 1 – 15% (Lee et al., 2016); 0,8% (Cools et al., 2006; Pleskacova et al., 2010)). Die Entfernung der Keimdrüsen bei CAIS wird kontrovers diskutiert (Brunner et al., 2012; Massanyi et al., 2013). Eine Gonadektomie bei CAIS wird auch als „Überbehandlung“ (overtreatment) bezeichnet, wenn die Gonaden vorsorglich entfernt werden (Brunner et al., 2012; Looijenga et al., 2010). Es gibt Vorschläge, die operative Entfernung der Gonaden erst bei auffälligem Befund durchzuführen, und es wird gefordert, zwischen behandlungsbedürftigen und nicht behandlungsbedürftigen Formen zu unterscheiden (Deutscher Ethikrat, 2012a). Die Gonadektomie macht eine Hormonersatztherapie notwendig. Der deutsche Ethikrat fordert, bei der Indikationsstellung für die Gonadektomie eine genaue Abwägung des Entartungsrisikos gegenüber lebenslanger, belastender Hormonersatztherapie anzustellen (Deutscher Ethikrat, 2012a). Die standardmäßige Gonadektomie wurde von vielen Betroffenen scharf kritisiert. Zudem wurde gefordert, Hormonersatztherapien mit Testosteron anzubieten (Brunner et al., 2012). Üblicherweise wurde mit Estrogenen substituiert. Neuere wissenschaftliche Studien vergleichen die Wirkung der herkömmlichen Hormonersatztherapie mit Estrogenen mit der Wirkung von Testosteron bei CAIS (Bertelloni, Dati, Baroncelli, & Hiort, 2011).

Oft ist die Vagina der Betroffenen verkürzt (Oakes et al., 2008; Sarpel et al., 2005; Wisniewski et al., 2000), sodass ein weiterer Behandlungsbedarf in der Anlage einer Scheide

bestehen kann. Die Möglichkeiten einer medizinischen Behandlung zur Herstellung einer „Neo-Vagina“ sind dieselben wie beim MRKHS und werden unten beschrieben (vgl. „Behandlung der Vaginalagenesie“).

Fruchtbarkeit

Nach der gängigen Definition von Infertilität (vgl. oben) gelten Personen mit CAIS als unfruchtbar. Bisher wurde angenommen, dass Personen mit kompletter Androgeninsensitivität kein reproduktives Potenzial besitzen (Cools et al., 2005; Houk & Lee, 2012; Hughes et al., 2012; Kaprova-Pleskacova et al., 2014; P. A. Lee et al., 2016; Oakes et al., 2008). In einer Studie fanden Finlayson et al. (2016) jedoch Keimzellen in Hoden bei CAIS, sodass das Fertilitätspotenzial womöglich größer ist als bisher gedacht. In einer anschließenden Arbeit beschäftigt sich die Autorengruppe mit Fragen rund um das Fertilitätspotenzial bei DSD (darunter CAIS). So muss die Frage nach der Indikation und dem Zeitpunkt einer Gonadektomie neu bewertet werden. Es stellen sich ethische Fragen zu Menschenrechten / Selbstbestimmung und zur Vereinbarkeit mit der Geschlechtsidentität, Operationsrisiken müssen bewertet werden und Fragen rund um experimentelle Reproduktionsverfahren, deren Möglichkeiten, deren Grenzen und die Erweckung falscher Hoffnungen müssen diskutiert werden (Campo-Engelstein, Chen, Baratz, Johnson, & Finlayson, 2017).

MAYER-ROKITANSKY-KÜSTER-HAUSER-SYNDROM (MRKHS)

Das Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom beschreibt eine Störung der Geschlechtsentwicklung, die mit Fehlbildungen des weiblichen inneren Genitales einhergeht. Die Gebärmutter fehlt und es wird nur eine verkürzte Vagina von ca. 0,5 bis 2 cm (Rall, Wallwiener, & Brucker, 2010) ausgebildet (vgl. Abbildung 6). Zudem gibt es häufig weitere Auffälligkeiten, wie zum Beispiel Fehlbildungen des renalen Systems und des Skeletts (Brucker, Rall, Campo, Oppelt, & Isaacson, 2011). Nach Oppelt et al. (2006) werden drei Untergruppen des MRKHS unterschieden: Typisch, atypisch und MURCS. Bei der typischen Form sind Eileiter, Eierstöcke und Nieren erhalten. Bei der atypischen Form bestehen Fehlbildungen der Ovarien und der Nieren. Die dritte Form umschreibt weitreichende Fehlbildungen, die unter dem Acronym MURCS (Müllerian Aplasia Renal and Cervicothoracic Somite Dysplasia) zusammengefasst werden und mit Fehlbildungen des

Skeletts, des Herzens und der Nieren, sowie mit Muskelschwäche einhergehen (Oppelt et al., 2006).

Entstehung

MRKHS wird als embryonale Entwicklungsstörung klassifiziert. Es wird ein Zusammenhang zwischen dem Anti-Müller-Hormon und den typischen Fehlbildungen vermutet, wobei die Fehlentwicklung sich zwischen der 4. und der 12. Schwangerschaftswoche ereignet (Oppelt et al., 2006). Auf molekular-genetischer Ebene wurden Zusammenhänge mit bestimmten Genen bzw. Genregionen untersucht (HOXA, WNT4, WT1, LHX1), welche für die Ausbildung des Uterus sowie des oberen Teils der Vagina und der Entwicklung der Nieren und des Skeletts zuständig sind (Guerrier, Folléa, Voltzenlogel, Pasquier, & Morcel, 2015; Londra, Chuong, & Kolp, 2015; Pizzo et al., 2013). Die meisten Fälle von MRKHS treten jedoch spontan auf, nur teilweise wird von familiärer Häufung berichtet (Guerrier & Follea, 2015). Eine eindeutige kausale Zuordnung ist bisher nicht gelungen (Londra et al., 2015).

Erscheinungsbild

Frauen mit MRKHS sind äußerlich unauffällig weiblich. In der Pubertät setzt die normale Entwicklung sekundärer Geschlechtsmerkmale ein, das äußere Genitale ist ebenfalls normal konfiguriert. Auf chromosomaler Ebene haben sie den „typisch weiblichen“ 46,XX-Karyotyp. Sie besitzen funktionsfähige Eierstöcke und ihr Hormonstatus ist vergleichbar mit dem gesunder Frauen. Mit der Pubertät setzt auch der Zyklus ein, welcher sich zwar nicht durch Menstruation zeigt, doch der intakte Hormonstatus lässt sich z.B. durch Hormonmessungen und den zyklischen Wechsel der Basaltemperatur nachweisen (Fraser, Baird, Hobson, Michie, & Hunter, 1973; Oppelt et al., 2006).

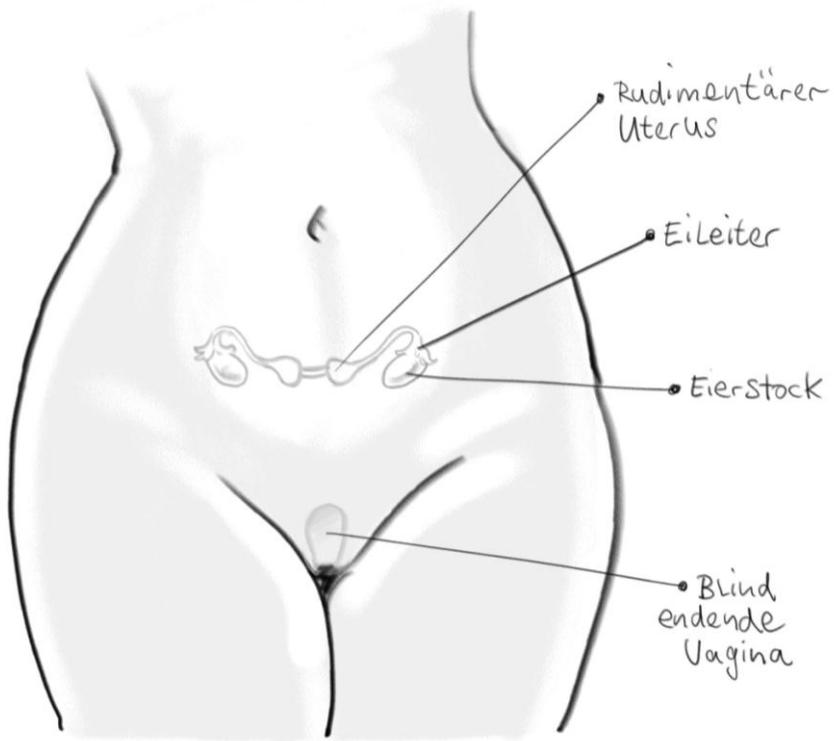


Abb. 6: Die inneren Genitalstrukturen bei MRKHS mit rudimentärem Uterus und blind endender Vagina (in Anlehnung an Römer, 2011)

Prävalenz

Die Prävalenz wird auf ca. 1 in 5.000 Geburten geschätzt (Aittomäki, Eroila, & Kajanoja, 2001; Blackless et al., 2000). Stichprobenumfänge in bisherigen Studien schwanken von sehr kleinen Zahlen, z.B. $n = 7$ (Morgan & Quint, 2006), $n = 16$ (Communal, Chevret-Measson, Golfier, & Raudrant, 2003) oder $n = 8$ (Keckstein, Kandolf, Rauter, & Hudelist, 2008) bis zu selten hohen Zahlen im Rahmen chirurgischer Behandlungen, so z.B. $n = 110$ (Fedele et al., 2008). Die Aufteilung der Untergruppen des MRKHS (typisch, atypisch, MURCS) ist aufgrund der geringen Prävalenz schwer zu bestimmen. Nach einer Studie von Oppelt et al. (2006) mit $n = 53$ Studienteilnehmerinnen hatten 47% die typische Form, 21% ein atypisches MRKHS und 32% den MURCS-Typus.

Diagnostik

Der Zeitpunkt der Diagnosestellung liegt typischerweise in der Pubertät – circa zwischen 15 und 18 Jahren (Laufer, 2002) –, wenn der Eintritt der Periode ausbleibt, das heißt, eine „primäre Amenorrhoe“ vorliegt (Londra et al., 2015; Morcel, Camborieux, & Guerrier, 2007). MRKHS ist die zweithäufigste Diagnose bei primärer Amenorrhoe nach gonadaler

Dysgenesie (Folch, Pigem, & Konje, 2000; Guerrier et al., 2015; Laufer, 2002; Timmreck et al., 2003).

Behandlung

Ähnlich wie die komplette Androgeninsensitivität stellt MRKHS keinen akuten medizinischen Behandlungsfall dar. Die Behandlung von Patientinnen mit MRKHS bezieht sich auf zwei Aspekte des Syndroms: die Vaginalagenesie und die Unfruchtbarkeit.

Behandlung der Vaginalagenesie

Wenn eine Person mit MRKHS oder manchmal auch CAIS penetrativen Geschlechtsverkehr haben möchte, ist dies oft nicht ohne weiteres möglich, da die Vagina deutlich verkürzt ist. (Die Vergrößerung der Vaginalgrube allein durch regelmäßigen Geschlechtsverkehr wird berichtet, ist aber selten (Callens et al., 2014; D'Alberton & Santi, 1972; Laufer, 2002)). Zur Schaffung bzw. Aufweitung des Vaginalraumes stehen verschiedene Methoden zur Verfügung: Nicht-operative Verfahren und operative Verfahren. Die mit medizinischer Hilfe geschaffene Vagina wird auch als „Neovagina“ bezeichnet.

Über verschiedene Studien hinweg wurde der Erfolg des Eingriffes unterschiedlich definiert. Zusammengefasst wird in der Regel eine Vaginallänge von mind. 6 bis 7 cm als „anatomischer Erfolg“ gewertet. Für den „funktionalen Erfolg“ variieren die Definitionen ebenfalls. So wird häufig die Möglichkeit des Koitus als Erfolg definiert, oder es wird die Zufriedenheit mit dem Geschlechtsverkehr gemessen. Wird die Zufriedenheit mit der Sexualität insgesamt erfragt, liegt sie bei Dehnungs- sowie operativen Verfahren gut über 90% (Callens et al., 2014).

Bei den nicht-operativen Verfahren wird das vorhandene Vaginalgewebe sukzessive aufgedehnt. Nach der Frank-Methode werden dazu nach und nach größere Dilatatoren eingesetzt. Die Patientin ist angehalten, jeden Tag für ca. 30 Minuten den Dilatator einzuführen und moderaten Druck auszuüben. Die Dauer beläuft sich auf einige Wochen (ca. 6–8) bis viele Monate (ca. 12–24), wobei gute Erfolgsraten von ca. 75 – 90% erreicht werden (Callens et al., 2014; Ismail-Pratt et al., 2007; Laufer, 2002). Eine weitere Möglichkeit ist die Methode nach Ingram, welche eine Erweiterung der Dilatation von Frank darstellt. Hiernach nimmt die Patientin auf einer Art Fahrradsitz Platz, wobei der Druck des Sitzens für die Aufdehnung genutzt wird (Callens et al., 2014).

Unter den operativen Verfahren ist die Vecchietti-Methode die am wenigsten invasive. Die Aufdehnung des Vaginalgewebes wird hierbei passiv vorgenommen. Dazu wird eine Kugel in

die Vaginalgrube eingeführt und über Fäden hinaufgezogen. Die Fäden laufen durch den Bauchraum und sind an einer Halterung angebracht, die auf der Bauchdecke liegt. Innerhalb weniger Tage wird die Vaginalgrube auf die Endlänge aufgedehnt. Dieses Verfahren wird heutzutage in der Regel laparoskopisch, d.h als „Schlüsselloch-Chirurgie“, durchgeführt. Die Endlänge ist schon binnen einiger Tage erreicht, allerdings ist eine postoperative Versorgung mit Dilatatoren notwendig (Brucker et al., 2008).

Weitere Verfahren verwenden körpereigenes Material, um einen Hohlraum zwischen Blase und Rektum zu schaffen, z.B. ein Hauttransplantat vom Bein oder dem Po (McIndoe-Methode) oder das Bauchfell (Davydov-Methode). Zum Teil wird Vaginalgewebe für diesen Zweck im Labor hergestellt. Andere Verfahren bedienen sich körperfremden Materials wie Amnion oder künstliches Gewebe. Eine weitere Gruppe operativer Verfahren beinhaltet die Transplantation eines Darmsegments, welches als Vagina eingesetzt wird. Bei der Williams-Methode wird durch einen Einschnitt in die Vulva Gewebe mobilisiert und dann zur Vagina vernäht (Callens et al., 2014).

Die Dehnungsverfahren gelten u.a. in den U.S.A. und den Niederlanden als Behandlungsmethode erster Wahl, da sie die geringsten Komplikationsraten aufweisen, es werden gute Erfolgsraten von 75% berichtet. (ACOG, 2015; Callens, 2014). Die deutsche AWMF-Leitlinie zur Behandlung weiblicher genitaler Fehlbildungen war gültig bis 31.07.2015 und befindet sich derzeit in der Überarbeitung (Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (DGGS), 2010). Dort wurden die Dehnungsmethoden bisher recht kritisch bewertet und Erfolgsquoten von lediglich 50% angeführt. Bedenken bestanden bzgl. der anhaltenden Motivation der Patientin, der Dauer, der Gefahr falscher Anwendung (z.B. Dehnung der Harnröhre), Schrumpfungsneigung und Prolapsgefahr. Konsens besteht jedenfalls darüber, dass unter den operativen Verfahren die laparoskopische Vecchietti-Methode an erster Stelle steht (ACOG, 2013; Callens et al., 2014).

Für die Bewertung des Behandlungserfolges wird unterschieden zwischen der anatomischen Länge der Vagina und dem funktionellen Ergebnis. Wie die zufriedenstellende Länge der Vagina definiert wird, variiert zwischen den Autoren. Laut Edmonds, Rose, Lipton und Quek (2012) werden Zahlen zwischen 6 – 13cm zugrunde gelegt. Der funktionelle Behandlungserfolg wird in der Regel definiert als die Möglichkeit, zufriedenstellenden heterosexuellen penetrativen Geschlechtsverkehr zu haben. In einer umfangreichen Übersichtsarbeit beschreiben Callens et al. (2014), dass nach dieser Definition die Erfolgsraten bei operativen Verfahren bei ca. 90 – 96% liegen, bei Dehnungsverfahren bei mind. 74%. Wenn jedoch nach allgemeiner Zufriedenheit mit der Sexualität gefragt wird, so

verschwinden die Unterschiede zwischen den Behandlungsmethoden (Dehnungsverfahren: 93%; Operative Verfahren: 96%). Allgemein ist die sexuelle Funktionsfähigkeit bezogen auf Erregung, Lubrikation, Orgasmusfähigkeit und Schmerzen auch nach Neovagina-Behandlung geringer als in der Normalbevölkerung.

In ihrer Übersichtsarbeit fanden McQuillan und Grover (2014), dass der Einsatz von Dilatatoren zu einem negativen Körperbild beitragen kann. Interessanterweise wurde dies nicht von Frauen berichtet, die postoperativ für 3 – 6 Monate mit einem Dilatator versorgt wurden. Wobei die Autoren anmerken, dass das Ergebnis auch dadurch begründet sein kann, dass dieser Aspekt in den Studien nicht berücksichtigt wurde. Sie kommen zu dem Ergebnis, dass unabhängig von der jeweiligen Neovagina-Methode die Patientinnen auf jeden Fall von einem interdisziplinären Team begleitet werden sollten und dass die psychosoziale Unterstützung hierbei eine wesentliche Rolle spielt.

Behandlung der Infertilität

Mit der Pubertät setzt der Zyklus inklusive Eisprung ein, doch da die inneren Genital-Strukturen fehlen, kann die Eizelle nicht in den Uterus geleitet werden. Frauen mit MRKHS gelten somit als unfruchtbar. Um Mutterschaft zu erlangen, steht Frauen mit MRKHS die Adoption offen. Mithilfe künstlicher Befruchtung (In-vitro-Fertilisation) und Leihmutterschaft ist es ihnen medizinisch aber auch möglich genetische Nachkommen zu bekommen. Wobei dieses Verfahren in anderen Ländern zulässig ist und die Beratung von MRKHS-Patientinnen zur Leihmutterschaft standardmäßig dazugehört (Friedler et al., 2016; Reichman & Laufer, 2010), verbietet die rechtliche Situation in Deutschland dieses Vorgehen (Embryonenschutzgesetz [EschG], Bundesministerium der Justiz und für Verbraucherschutz, 2011).

Im Jahr 2014 wurde die erste Lebendgeburt nach Uterustransplantation berichtet (Brännström et al., 2015). Das Verfahren steht noch nicht als Standardbehandlung zur Verfügung, wird aber sicher in Zukunft an Bedeutung gewinnen (Brännström et al., 2016). Eine erste Transplantation gelang kürzlich auch in Deutschland an der Frauenklinik in Tübingen unter der Leitung von Frau Prof. Sara Y. Brucker (Ärzteblatt, 2016).

POLYZYSTISCHES OVARSYNDROM (PCOS)

Beim polyzystischen Ovarsyndrom handelt es sich um eine hormonelle Erkrankung der Frau. Die typischen Symptome sind der Hyperandrogenismus (= Übermaß an „männlichen Hormonen“), Zyklusstörungen und Follikulärzysten der Eierstöcke. Die Genitalstrukturen sind regulär entwickelt. Dieses Hormon-Ungleichgewicht ist mit vielerlei Problemen assoziiert wie eingeschränkter Fruchtbarkeit, Hirsutismus, Akne, Aloperie, Übergewicht und Insulinresistenz. Die Erkrankung kann verschiedene Formen annehmen. Aufgrund der Heterogenität des Erscheinungsbildes wurden in der Vergangenheit verschiedene Definitionen vorgeschlagen (vgl. unten).

Entstehung

Die Ursache des PCOS ist nach wie vor ungeklärt (Cesta et al., 2016). Es gibt Hinweise auf familiäre Häufungen. So sind weibliche Verwandte ersten Grades von Patientinnen deutlich häufiger von PCOS betroffen (Mütter: 24%, Schwestern: 34%); noch höher ist die Zahl, wenn nur die Hyperandrogenämie betrachtet wird (Cesta et al., 2016; Kahsar-Miller, Nixon, Boots, Go, & Azziz, 2001; Legro, Driscoll, Strauss, Fox, & Dunaif, 1998; Norman, Dewailly, Legro, & Hickey, 2007). Auch männliche Verwandte von Frauen mit PCOS weisen veränderte Hormonprofile auf (Torchen et al., 2016).

Die Pathogenese beim Individuum ist ebenfalls noch nicht verstanden. Es handelt sich beim PCOS um eine Anzahl verschiedener Faktoren, die zu einander in komplexer Wechselwirkung stehen. Hyperandrogenismus und Hyperinsulinämie scheinen eine entscheidende Rolle bei der Entwicklung des klinischen Bildes zu spielen. Das Insulin ist insofern wichtig, als es die metabolischen Veränderungen bedingt, aber es hat auch Auswirkungen auf den Kreislauf der Sexualhormone. Es führt zur Erhöhung der Androgenproduktion und senkt gleichzeitig das sexualhormonbindende Globulin (SHBG), welches Androgene bindet, sodass insgesamt mehr freie Androgene zur Verfügung stehen als bei der gesunden Frau (Teede, Deeks, & Moran, 2010).

Die folgende Abbildung gibt einen Überblick über die relevanten Einflussgrößen zur Entstehung des PCOS:



Abb. 7: Schema zur Ätiologie des PCOS (nach Teede et al., 2010; eigene Übersetzung)

Prävalenz

Die Prävalenzzahlen schwanken zum Teil stark, die Zahlen reichen von 5% bis ca. 18% (Knochenhauer et al., 1998; March et al., 2010). Dies ist zum einen darauf zurückzuführen, dass in vielen Studien keine repräsentativen Bevölkerungsstichproben untersucht wurden, sondern so genannte „Convenience Samples“ herangezogen wurden. Zum anderen liegen drei verschiedene Definitionen vor (s.u.), die der einheitlichen Diagnostik im Wege stehen (Conway et al., 2014; March et al., 2010). March et al. (2010) fanden eine fast doppelt so hohe Prävalenzzahl nach den Rotterdam- und den AE PCOS Society-Kriterien im Vergleich zu den NIH-Kriterien.

Konsens besteht jedoch darüber, dass PCOS die häufigste endokrine Störung bei Frauen im gebärfähigen Alter darstellt (Conway et al., 2014; Franks, 1995; Wierman et al., 2010).

Diagnostik

Je nach Definition sind die einzelnen Symptome obligatorisch oder akzessorisch für die Diagnosestellung. Hier eine Übersicht:

„NIH-Kriterien“

Die Kriterien des National Institute of Health von 1992 (Zawadski & Dunaif, 1992)

Zur Diagnosestellung müssen beide Symptome vorliegen:

| NIH | Symptom |
|--|----------------|
| Hyperandrogenismus (klinisch oder laborchemisch) | obligatorisch |
| Menstruationsstörung (Oligo- oder Amenorrhoe) | obligatorisch |

“Rotterdam-Kriterien”

Die revidierten Kriterien der Rotterdam ESHRE/ASRM-Sponsored PCOS Consensus Workshop Group von 2003 (ESHRE, 2004)

Zur Diagnosestellung müssen mindestens zwei der drei Symptome erfüllt sein:

| Rotterdam | Symptom |
|--|----------------|
| Hyperandrogenismus (klinisch oder laborchemisch) | akzessorisch |
| Menstruationsstörung (Oligo- oder Amenorrhoe) | akzessorisch |
| Polyzystische Ovarien | akzessorisch |

„AE PCOS Society-Kriterien“

Die Kriterien der Androgen Excess and PCOS Society von 2006 (Azziz et al., 2009)

Zur Diagnosestellung müssen mindestens zwei der drei Symptome vorliegen:

| AE PCOS Society | Symptom |
|--|----------------|
| Hyperandrogenismus (klinisch oder laborchemisch) | obligatorisch |
| Menstruationsstörung (Oligo- oder Amenorrhoe) | akzessorisch |
| Polyzystische Ovarien | akzessorisch |

Diagnostik

Hyperandrogenismus

Der Hyperandrogenismus beschreibt ein Übermaß „männlicher Hormone“, welches klinisch und / oder laborchemisch zum Ausdruck kommt. Die wichtigsten sichtbaren Zeichen eines Hyperandrogenismus bei PCOS sind eine vermehrte Körperbehaarung (Hirsutismus), Akne und Haarausfall nach männlichem Muster (Alopezie). Der Überschuss männlicher Hormone im Blut wird als Hyperandrogenämie bezeichnet (Azziz et al., 2009; ESHRE, 2004; Legro et al., 2013).

Klinischer Hyperandrogenismus

Für die Feststellung äußerer Zeichen eines Hyperandrogenismus wird vorwiegend der Hirsutismus bestimmt. Der Hirsutismus wird in der Regel nach der modifizierten Ferriman-

Gallwey-Klassifikation vorgenommen (Azziz, Carmina, & Sawaya, 2000; Ferriman & Gallwey, 1961; Hatch, Rosenfield, Kim, & Tredway, 1981). Dabei werden neun androgensensitive Körperregionen (Oberlippe, Kinn, Brust, oberer Rücken, unterer Rücken / Gesäß, Oberbauch, Unterbauch, Oberarm, Oberschenkel) auf ihren Behaarungsgrad hin mit 0 – 4 Punkten beurteilt. Der Grenzwert ist in der Literatur nicht einheitlich festgelegt, häufig wird ein Gesamtwert von ≥ 6 als Hirsutismus gewertet (Azziz et al., 2009; Knochenhauer et al., 1998).

Zusätzlich können Akne und Alopezie bewertet werden, wobei sie weniger spezifisch sind. Auch für diese Zeichen liegen Klassifikationshilfen vor (Alopezie nach Ludwig, 1977; Akne nach Plewig und Klingmann, 1975).

Hyperandrogenämie

Um die Hyperandrogenämie zu überprüfen, wird für die Praxis empfohlen, das „freie Testosteron“ zu bestimmen. Testosteron ist zum großen Teil an SHBG (= Sexualhormonbindendes Globulin) gebunden und steht in dieser Form biochemisch nicht zur Verfügung. Das „freie Testosteron“ ist der Teil des Testosterons, der bioaktiv ist. Der Wert des freien Testosterons lässt sich aus den Laborwerten für Testosteron und SHBG rechnerisch bestimmen (Vermeulen, Verdonck, & Kaufman, 1999). Die Überprüfung weiterer Androgene (z.B. DHEAS, Androstendion) wird als verzichtbar beurteilt (Goodman et al., 2015).

Zyklusstörungen

Beim PCOS treten insbesondere zwei Formen der gestörten Menstruation auf: die Oligomenorrhoe und die Amenorrhoe. Die Oligomenorrhoe ist definiert als ein Menstruationszyklus von ≥ 35 Tagen (Goodman et al., 2015), die Amenorrhoe beschreibt das Ausbleiben der Regelblutung.

Polyzystische Ovarien

Unter polyzystischen Veränderungen versteht man ein bei PCOS häufiges Phänomen, bei dem die Frauen viele kleine Zysten an den Eierstöcken aufweisen. Diese „Zysten“ sind Antralfollikel (vgl. Abbildung 4), das heißt Eibläschen, welche nicht vollkommen heranreifen und dann zum Eisprung kommen, sondern die in einem Zwischenstadium verharren. Sie sind im Ultraschall sichtbar. Für das Vorliegen polyzystischer Ovarien wird eine Mindestanzahl von 12 bzw. 25 Follikeln an jedem Eierstock (je nach verwendetem Ultraschallgerät) oder ein

vergrößertes Gesamtvolumen des Eierstocks von mindestens 10 ml (ohne Vorliegen eines dominanten Follikels) gefordert (Goodman et al., 2015; Legro et al., 2013).

Differenzialdiagnostik

Für die Diagnose eines PCOS müssen alternative Erklärungen ausgeschlossen werden. Zu den Differenzialdiagnosen gehören sämtliche Syndrome oder Zustände, die zu einem Hyperandrogenismus oder zu Zyklusauffälligkeiten führen können, darunter (Legro et al., 2013; Tan, 2012): Schilddrüsenerkrankungen, Hyperprolaktinämie, primäre Ovarialinsuffizienz, hypothalamische Amenorrhoe, adrenogenitales Syndrom (AGS), nicht klassische adrenale Hyperplasie, Cushing-Syndrom, Androgen sezernierende Tumoren, Schwangerschaft, Menopause, u.a.

Behandlung

Behandlung des Hyperandrogenismus

In der Regel wird eine antiandrogene Behandlung mithilfe herkömmlicher oraler Kontrazeptiva (Estrogen-Gestagen-Kombination) durchgeführt. Die „Pille“ ist das Mittel erster Wahl zur Behandlung der typischen Hauterscheinungen bei PCOS. Durch die Gabe des Estradiols wird die Produktion von Androgenen in den Eierstöcken herunterreguliert. Das Gestagen wirkt antiandrogen, und durch die Einnahme der Pille wird außerdem mehr SHBG produziert, welches freies Testosteron bindet (Goodman et al., 2015; Legro et al., 2013; Tan, 2012).

Für die Behandlung von starkem Hirsutismus können zusätzlich weitere Substanzen (= „Antiandrogene“) verwendet werden, die kompetitiv auf den Androgenrezeptor wirken (Spironolacton, Cyproteronacetat, Flutamid) oder die Umwandlung von Testosteron in die potentere Form des 5 α -Dihydrotestosteron (DHT) verhindern (Finasterid) (Goodman et al., 2015; Legro et al., 2013; Tan, 2012). Metformin kann ebenfalls gegeben werden, wobei es weniger effektiv ist als die Antiandrogene (Goodman et al., 2015; Tan, 2012). Zusätzlich können mechanische/optische Verfahren eingesetzt werden, wie Laser oder Elektrolyse, um Haare zu entfernen (Goodman et al., 2015; Legro et al., 2013).

Behandlung der Zyklusstörungen

Bei Patientinnen ohne Kinderwunsch werden in der Regel Hormonpräparate eingesetzt, um ein regelmäßiges Abbluten der Gebärmutter schleimhaut herbeizuführen. Bei Oligo- / Amenorrhoe besteht ein erhöhtes Risiko für eine Hyperplasie des Endometriums

(= Gebärmutterschleimhaut) und ein erhöhtes Risiko für Gebärmutterkrebs. Es werden auch hier orale Kontrazeptiva (s.o.) oder Progesteron verordnet (Goodman et al., 2015; Legro et al., 2013; Tan, 2012).

Behandlung bei Kinderwunsch

Um einen Eisprung herbeizuführen, kann Clomifen eingesetzt werden. Der Wirkmechanismus ist noch nicht geklärt, man nimmt an, dass Clomifen Östrogenrezeptoren im Hypothalamus und in der Hypophyse blockiert und dass dadurch vermehrt FSH und LH ausgeschüttet werden, welche den Eisprung auslösen.

Eine Alternative ist der Einsatz von Letrozol. Letrozol ist ein Aromatasehemmer und in Deutschland bisher nur zur Behandlung von Brustkrebs zugelassen. Es hemmt die Umwandlung von Testosteron zu Östrogen. Der dadurch entstehende Mangel scheint bei den Frauen eine vermehrte Ausschüttung von Gonadotropin auszulösen, welches über die Stimulation der Eierstöcke den Eisprung herbeiführt.

In Deutschland wird die Behandlung mit Metformin empfohlen, so keine Dringlichkeit des Kinderwunsches vorliegt. Im amerikanischen Raum wird Metformin als adjuvante Behandlungsmethode gesehen, die eine Hyperstimulation der Eierstöcke vermeiden kann (Legro et al., 2013, Legro et al., 2014).

Da das PCOS verschiedene Formen annimmt und mit unterschiedlichen Begleiterscheinungen einhergehen kann, ist die Therapie individuell auf die betroffene Frau abzustimmen. Neben der Therapie der Hauptsymptome (Hyperandrogenismus, Zyklusstörungen) sind z.B. mitunter eine Insulinresistenz zu behandeln oder der Frau wird zu einem ausgewogenen Lebenstil geraten, um Gewicht zu reduzieren und die metabolischen Risiken zu verringern (Azziz et al., 2009; Legro et al., 2013).

GEMEINSAMKEITEN – UNTERSCHIEDE

In der folgenden Tabelle werden die Gemeinsamkeiten und Unterschiede der drei eingeschlossenen klinischen Gruppen gegenübergestellt:

Tab. 1: Gemeinsamkeiten und Unterschiede von CAIS, MRKHS und PCOS

| | CAIS | MRKHS | PCOS |
|-------------------------|---|--|---|
| Karyotyp | 46,XY | 46,XX | 46,XX |
| Gonaden | Hoden | Eierstöcke | Eierstöcke (polyzystisch) |
| Inneres Genitale | Uterusagenesie, verkürzte Vagina | Uterusagenesie, verkürzte Vagina | Unauffällig weiblich |
| Äußeres Genitale | Unauffällig weiblich | Unauffällig weiblich | Unauffällig weiblich |
| Hormonstatus | Keine (bzw. stark eingeschränkte) Androgenwirkung, erhöhte Testosteronproduktion | Unauffällig weiblich | Hyperandrogenämie |
| Körperbehaarung | Fehlt | Unauffällig weiblich | Übermäßig |
| Infertilität | Dauerhaft | Dauerhaft, mittels Leihmutterschaft oder Uterustransplantation behandelbar | Eingeschränkt, gut behandelbar mittels Kinderwunschbehandlung |

AKTUELLER STAND DER FORSCHUNG

SEXUALITÄT

Die menschliche Sexualität beruht auf biologischen Vorgängen, dabei wird sie jedoch maßgeblich von psychologischen und sozialen Faktoren geformt (American Psychiatric Association [APA], 2013; Bancroft, 2009). Die individuelle Sexualität ist immer die Konsequenz eines komplexen Zusammenspiels vieler Faktoren, sodass im klinischen Kontext oft unklar bleiben muss, welche Ätiologie eine sexuelle Störung hat (APA, 2013).

Modelle der sexuellen Reaktion

Das erste Modell zur sexuellen Reaktion wurde von Masters & Johnson (1966) vorgestellt, welches eine Abfolge von vier Phasen beschrieb: Erregung, Plateau, Orgasmus und Rückbildung. Kaplan (1979) schlug später vor, die sexuelle Reaktion in drei Phasen zu unterteilen: das Verlangen (Appetenz), die Erregung und den Orgasmus. Diese Modelle bildeten die Grundlage für die Konzeptualisierung der sexuellen Funktionsstörungen im DSM-IV, nach welcher in jeder Phase der sexuellen Reaktion Probleme auftreten können (APA, 2000; Basson et al., 2004; Berman, Berman, Werbin, & Goldstein, 1999).

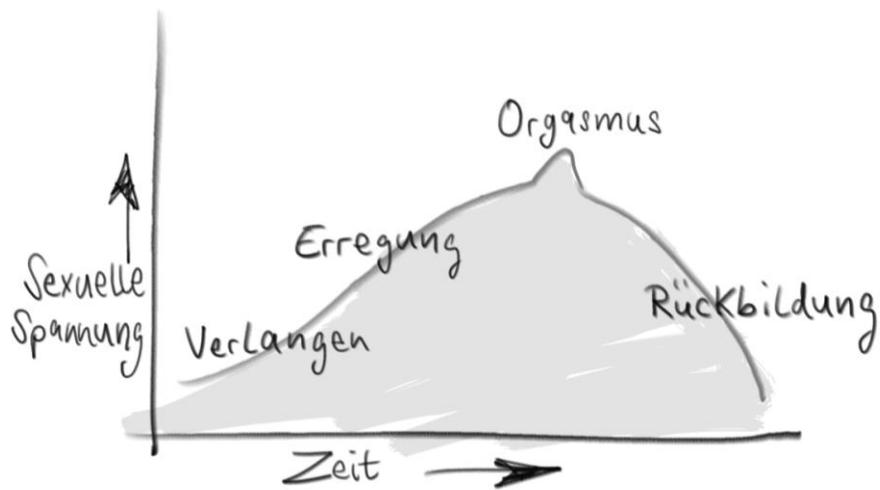


Abb. 8: Vereinfachtes Modell der sexuellen Reaktion nach Masters & Johnson und Kaplan
(nach Basson, 2000; eigene Übersetzung)

Basson et al. (2004) haben einige Aspekte zusammengetragen, die dem traditionellen Bild der weiblichen Sexualität widersprechen. Hier auszugsweise einige der Punkte:

- Bei Frauen ist bewusstes sexuelles Verlangen nicht der häufigste Grund für sexuelle Aktivität
- Sexuelle Fantasien werden oft gezielt eingesetzt, um sich auf den sexuellen Stimulus zu konzentrieren, sie sind weniger ein Zeichen sexuellen Verlangens
- Das Erleben subjektiver Erregung hängt nicht mit dem Ausmaß der Vasokongestion oder der Lubrikation zusammen
- Die Erregung der Frau wird stark moduliert durch ihre Gefühle und Gedanken

Basierend u.a. auf diesen Ergebnissen wird der lineare Ablauf der weiblichen Sexualreaktion in der neueren Literatur in Frage gestellt und es wird betont, dass die weibliche Sexualität stark kontextabhängig sei (Basson et al., 2004; Domoney, 2009; Graham, Sanders, Milhausen, & McBride, 2004; IsHak & Tobia, 2013). Die Gründe dafür, dass Frauen sexuell aktiv werden, sind demnach vielfältig: der Wunsch, die Liebe zum Partner auszudrücken, sexuelles Vergnügen, dem Partner Freude zu bereiten, Spannungsabbau, schwanger zu werden, ... (Basson et al., 2004; Cain et al., 2003; Regan & Bersched, 1996). Sexuelle Fantasien scheinen dabei kein allgemeingültiger Indikator für sexuelles Verlangen zu sein, da eine Mehrheit der Frauen nur selten sexuelle Fantasien hat (Basson et al., 2004). Nach Basson vollzieht sich die sexuelle Reaktion folgendermaßen: Am Anfang steht die Motivation der Frau, eine sexuelle Erfahrung zu machen, welche, wie oben beschrieben, vielfach determiniert ist. Damit entsteht die Bereitschaft, sexuelle Stimuli wahrzunehmen. Wenn die sexuellen Stimuli in einem angemessenen Kontext auftreten, besteht die Möglichkeit für sexuelle Erregung bei der Frau, das heißt einer körperlichen Reaktion mit subjektiv empfundener Erregung. Das Verlangen kann am Beginn einer sexuellen Erfahrung stehen oder es kann reaktiv entstehen, wenn die Frau die sexuelle Stimulation als angenehm empfindet und die Stimulation lang genug andauert. Ein sexuelles Erlebnis kann von der Frau als (körperlich und psychisch) positiv empfunden werden, ohne dass notwendigerweise ein Orgasmus stattfindet. Die Motivation, in der Zukunft sexuell aktiv zu sein, verstärkt sich mit positiver Erfahrung und wird abgeschwächt durch negative Erlebnisse. Erregung und Verlangen scheinen sich somit gegenseitig zu verstärken, wobei die subjektive Erregung nur gering mit der veränderten genitalen Durchblutung (Vasokongestion) zusammenhängt. Kommt es zu sexuellen Funktionsstörungen, so muss eine Vielzahl ursächlicher Faktoren beleuchtet werden. So können zum Beispiel neurologische Erkrankungen, das autonome Nervensystem betreffend, pharmakologische Behandlungen (z.B. Serotonin-Wiederaufnahmehemmer) oder

medizinische Eingriffe (Hysterektomie, Bestrahlungen bei Krebserkrankungen) die sexuelle Reaktion nachhaltig beeinträchtigen. Psychologische Faktoren wie Emotionen und Einstellungen beeinflussen die weibliche Sexualreaktion ebenfalls erheblich, so z.B. das eigene Körpergefühl, Sorgen um den eigenen Ruf, ungewollte Schwangerschaft / Verhütung, sich begehrt- vs. sich benutzt fühlen, sich akzeptiert fühlen vom Partner, die Art der Kontaktaufnahme, negative Stimmung (Graham et al., 2004). Psychosexuelle Erfahrungen und interpersonelle Faktoren wie die Qualität der Partnerschaft sind ebenfalls zu beachten. Die Autoren weisen darauf hin, dass nicht jede Diagnose einer sexuellen Funktionsstörung ein Zeichen für eine generell gestörte sexuelle Reagibilität darstellt. Je nach Kontext kann eine „gestörte“ sexuelle Reaktion nachvollziehbar und adaptiv sein (Basson et al., 2004). Philippsohn und Hartmann (2009) fanden in einer Studie an deutschen Frauen heraus, dass Geschlechtsverkehr für die sexuelle Zufriedenheit weitaus wichtiger ist als Petting oder Masturbation. Schönbucher (2007) plädiert für eine Sicht der weiblichen Sexualität, die die komplexen Zusammenhänge mit sozialen, biografischen und Persönlichkeitsmerkmalen sowie Charakteristika der Partnerschaft und Kommunikation berücksichtigt.

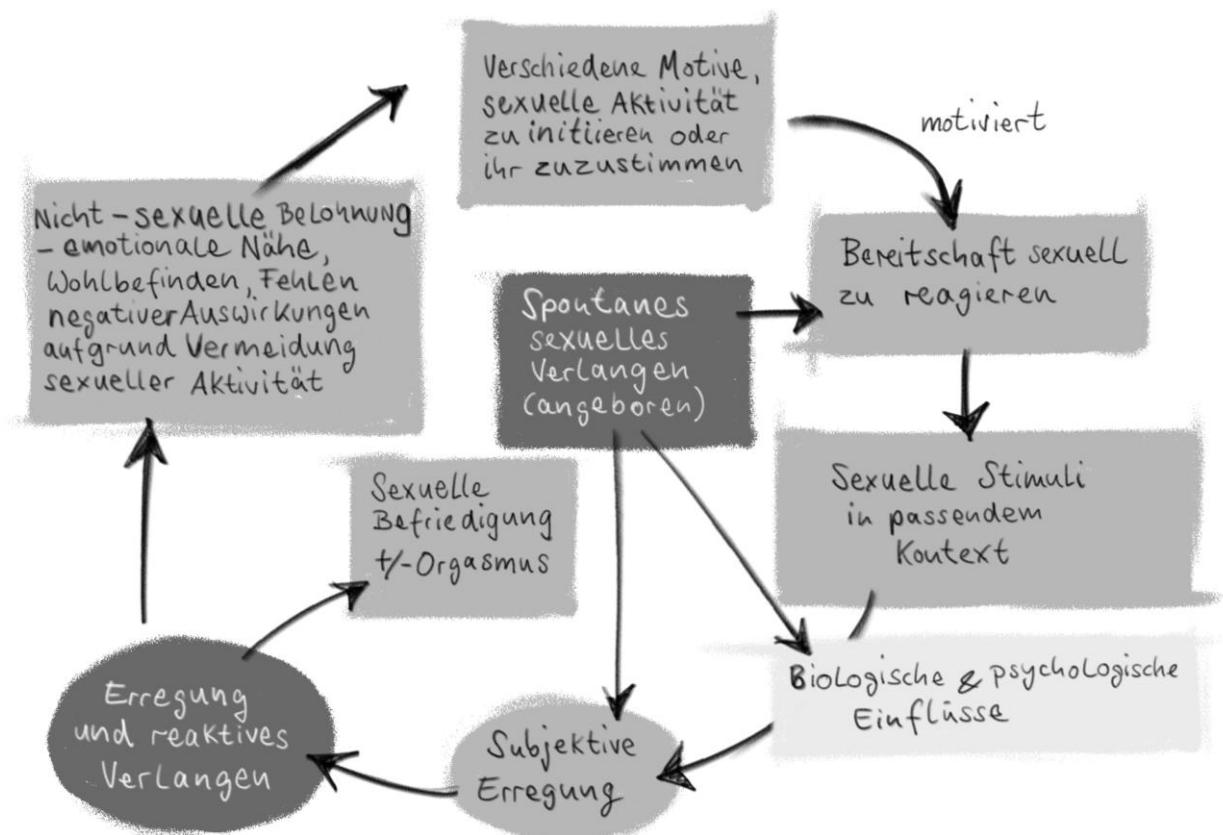


Abb. 9: Das Modell der weiblichen Sexualreaktion nach Basson (in Anlehnung an Domoney, 2009; eigene Übersetzung)

Sexuelle Funktionsstörungen

Die sexuellen Funktionsstörungen bei der Frau können nach dem Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM) der American Psychiatric Association (APA, 2013) oder der International Classification of the Diseases and Health-Related Problems (ICD) der Weltgesundheitsorganisation (WHO; Dt. Fassung: Dilling, Mombour, & Schmidt, 2015) diagnostiziert werden. In der internationalen Forschung ist das DSM gebräuchlicher, in der deutschen Versorgungslandschaft hingegen ist die ICD vorherrschend.

Die Diagnosen nach DSM werden im Folgenden angeführt. In der Revision der vierten Fassung wurden einige Änderungen vorgenommen, hier ein Überblick:

Tab. 2: Übersicht über die Sexuellen Funktionsstörungen im DSM-IV-TR und DSM-5

| DSM-IV-TR | DSM-5 |
|--|---|
| Störungen mit hypoaktivem Verlangen | <i>Zusammengefasst zur:</i> |
| Störung der sexuellen Erregung bei der Frau | Störung des sexuellen Interesses / Erregung bei der Frau |
| Orgasmusstörung bei der Frau | Orgasmusstörung bei der Frau |
| Dyspareunie | <i>Zusammengefasst zur:</i> |
| Vaginismus | Schmerz- und Penetrationsstörung im Genital- und Beckenbereich |
| Störung mit sexueller Aversion | entfällt |
| Sexuelle Funktionsstörung aufgrund körperlicher Erkrankungen | entfällt |
| Substanzinduzierte sexuelle Funktionsstörung | Substanzinduzierte sexuelle Funktionsstörung |
| Nicht näher bezeichnete sexuelle Funktionsstörung | <i>Ersetzt durch:</i> Andere näher bezeichnete sexuelle Funktionsstörung <i>und</i> Nicht näher bezeichnete sexuelle Funktionsstörung |

Nach DSM-5 muss für die Diagnose einer sexuellen Funktionsstörung das Zeitkriterium von mindestens sechs Monaten erfüllt sein. Außerdem gilt für alle Störungen (außer der substanzinduzierten), dass sie mit einer Häufigkeit von 75 – 100% auftreten müssen. Die Dysfunktion muss überdies mit einem bedeutenden Leidensdruck einhergehen. Eine sexuelle Funktionsstörung soll nur diagnostiziert werden, wenn die Symptome nicht besser durch eine andere (nicht sexuelle) psychische Störung erklärt werden können und keine Reaktion auf schwerwiegende Probleme in der Paarbeziehung (z.B. häusliche Gewalt) oder andere Stressoren sind. Es soll spezifiziert werden, ob die Störung lebenslang bestand oder neu aufgetreten ist, ob sie generalisiert auftritt oder situational, und welcher Schweregrad (leicht,

mittelgradig, schwer) vorliegt (Ehret & Berking, 2013; Hoyer, Klein, Schierz, & Briken, 2015; IsHak & Tobia, 2013). Subtypen, die ätiologische Annahmen enthielten, außer substanzinduziert, wurden im DSM-5 gestrichen (IsHak & Tobia, 2013).

Die ICD in der 10. Fassung beschreibt in Kapitel F5 „Verhaltensauffälligkeiten mit körperlichen Störungen“ (Dilling et al., 2015). Hierunter sind die sexuellen Störungen (der Frau) aufgelistet:

Tab. 3: Übersicht über die sexuellen Funktionsstörungen in der ICD-10

| ICD-10 |
|--|
| F52 Sexuelle Funktionsstörungen, nicht verursacht durch eine organische Störung oder Krankheit |
| F52.0 Mangel oder Verlust von sexuellem Verlangen |
| F52.1 Sexuelle Aversion und mangelnde sexuelle Befriedigung |
| F52.2 Versagen genitaler Reaktionen |
| F52.3 Orgasmusstörung |
| F52.5 Nichtorganischer Vaginismus |
| F52.6 Nichtorganische Dyspareunie |
| F52.7 Gesteigertes sexuelles Verlangen |
| F52.8 Sonstige sexuelle Funktionsstörung, nicht verursacht durch eine organische Störung oder Krankheit |
| F52.9 Nicht näher bezeichnete sexuelle Funktionsstörung, nicht verursacht durch eine organische Störung oder Krankheit |

Aktuell befindet sich die ICD-10 in der Revision, die Veröffentlichung der elften überarbeiteten Fassung ist für 2018 geplant. Nach aktuellen Entwürfen sollen die psychischen Erkrankungen unter der Überschrift „06 Mental, behavioural or neurodevelopmental disorders“ beschrieben werden. Für Störungen der sexuellen Gesundheit ist derzeit ein separates Kapitel geplant „17 Conditions related to sexual health“ u.a. mit den Untergruppen „Sexual dysfunctions“ und „Sexual pain disorders“ (WHO, 2017).

Nach Reed et al. (2016) basiert die 10. Version der ICD noch auf der strikten Trennung von organischen und nicht-organischen Störungen. Diese Trennung lässt sich nach heutigem Stand der Wissenschaft nicht mehr aufrecht erhalten, und wird in dem Entwurf der neuen Störungskategorien berücksichtigt. Dort, wo es möglich ist, werden Diagnosen formuliert, die auf Männer und Frauen zutreffen können. Nur bei eindeutig unterschiedlicher klinischer Erscheinung wie der Erregungsstörung bei der Frau und der erektilen Dysfunktion werden separate Kategorien vorgeschlagen. Für eine sexuelle Funktionsstörung soll die Störung a) anhaltend über einen längeren Zeitraum, b) häufig, und c) für die betroffene Person in klinischem Ausmaß belastend sein. Um dem Problem der Ätiologie zu begegnen, werden so

genannte „Qualifier“ zur Auswahl gestellt, so können (auch mehrere) Faktoren genannt werden, die für den jeweiligen Krankheitsfall relevant erscheinen. Die Faktoren, die vorgeschlagen werden, sind: Krankheit / Operation, Medikation / Substanzgebrauch, fehlendes Wissen, psychologische und Verhaltensfaktoren, Beziehungs faktoren, kulturelle Faktoren. Im DSM-5 werden körperliche Ursachen ausgeschlossen, obwohl die sexuelle Störung einen wichtigen Behandlungsfokus darstellen kann. Einen großen Vorteil gegenüber dem DSM-5 sehen die Autoren somit darin, dass in der ICD-11 die Diagnose einer sexuellen Funktionsstörung unabhängig von der Ätiologie gestellt werden kann.

Prävalenzen

Je nach Autor variieren die Zahlen für sexuelle Funktionsstörungen, so geben z.B. Laumann, Paik und Rosen (1999) eine Ein-Jahres-Prävalenz von 43% an, während Mitchell et al. (2013) 51% berichten. Laut DSM-IV-TR (APA, 2000) sollte eine sexuelle Dysfunktion nicht diagnostiziert werden, sofern die Beschwerden nicht anhaltend sind oder keinen Leidensdruck verursachen. Dieser Umstand wird in vielen Studien jedoch nicht berücksichtigt, was zu hohen Prävalenzzahlen führt (Domoney, 2009). So wird auch bei Mitchell et al. (2013) nur von ca. 11% der betroffenen Frauen ein klinisch bedeutsamer Leidensdruck berichtet.

Eine häufig zitierte Studie von Laumann et al. (1999) gab an, dass Schwierigkeiten mit dem sexuellen Verlangen am häufigsten auftraten (32%), in 28% der Fälle gab es Orgasmusprobleme und 21% gaben eine Dyspareunie an. Bei Mitchell et al. (2013) werden folgende Prävalenzen berichtet: Ein Desinteresse an Sexualität lag demnach bei 24,8 – 38,8% der Frauen vor. Schmerzen wurden von 5,3 – 9,5% der Frauen angegeben. Probleme, einen Höhepunkt zu erlangen, wurde von 13,7 – 21% der Frauen berichtet. Lubrikationsprobleme lagen bei 7,5 – 26,9% der Befragten vor.

SEXUALITÄT BEI CAIS

Bisher gibt es nicht viele Studien, die sich mit der sexuellen Lebensqualität bei CAIS beschäftigen. Einige berichten unauffällige Ergebnisse bezüglich sexueller Funktionsstörungen und der psychosexuellen Entwicklung.

In der Studie von Wisniewski et al. (2000) zu sexuellen Problemen berichteten z.B. 71% (10/13) der Probandinnen, dass sie mit ihrer sexuellen Funktionsfähigkeit zufrieden seien. 71% berichteten eine starke bis überdurchschnittliche Libido und 77% (11/13) waren in der

Lage einen Orgasmus zu erleben. Eine Studie von Hines, Ahmed und Hughes (2003) kam zu dem Schluss, dass zwischen Personen mit CAIS und weiblichen Kontrollpersonen kein Unterschied festzustellen sei bzgl. Selbstbewusstsein, psychischem Wohlbefinden und psychosexueller Merkmale.

Andere Studien hingegen geben Hinweise auf deutliche Beeinträchtigungen. So fanden Köhler et al. (2012) bei 11 Personen mit CAIS hohe Problemraten beim sexuellen Verlangen (81,8%), der Erregung (63,6%) und der Dyspareunie (70%). Minto, Liao, Conway und Creighton (2003) berichteten, dass die sexuelle Zufriedenheit bei Personen mit CAIS bei 84% lag. Allerdings wiesen 90% (53/56) aller Personen mit CAIS mindestens ein sexuelles Problem auf. Die häufigsten sexuellen Probleme waren „seltener sexueller Kontakt“ und „Penetrationsprobleme“. 62% wünschten sich eine längere Vagina, wobei in einer körperlichen Untersuchung nur bei 35% der Fälle eine Hypoplasie festgestellt werden konnte. 79% empfanden ihre Vagina als abnorm. Die Autoren vermuten, dass eine negative Selbstwahrnehmung das sexuelle Selbstbewusstsein belasten und zu sexuellen Funktionsstörungen führen kann.

Obwohl das CAIS von außen kaum wahrnehmbar ist, kann allein das Wissen um die Diagnose das allgemeine Selbstbewusstsein erheblich beeinträchtigen und zu Unsicherheit in sexuellen Situationen führen. Die Betroffenen leiden z.B. unter der Angst, zurückgewiesen zu werden, und es gibt Schwierigkeiten in der sexuellen Kommunikation (Alderson, Madill, & Balen, 2004; Garrett & Kirkman, 2009; Köhler et al., 2012; Minto et al., 2003; Nadarajah, Quek, Rose, & Edmonds, 2005; Schönbucher et al., 2012; Schönbucher, Schweizer, & Richter-Appelt, 2010; Wisniewski et al., 2000).

Vermutlich aufgrund der niedrigen Prävalenz werden Ergebnisse zu CAIS häufig gemeinsam mit anderen diagnostischen Gruppen berichtet, z.B. aufgrund der (partiellen) Vaginalagenesie mit MRKHS (Allen, Lucco, Brown, Spitzer, & Kives, 2010; Hoebeka et al., 2010; Ismail-Pratt et al., 2007; Rajimwale, Furness, Brant, & Koyle, 2004; Seccia et al., 2002) oder gemeinsam mit anderen DSD-Diagnosen (Fagerholm et al., 2011; Jürgensen et al., 2012). So ist es häufig nicht ohne weiteres möglich, Rückschlüsse zur Gruppe CAIS allein zu ziehen.

SEXUALITÄT BEI MKRHS

Studien zur sexuellen Funktionsfähigkeit bei MRKHS geben ein relativ positives Bild wieder. Der Behandlungserfolg nach Dehnung oder Operation wird mit bis zu 96% (Callens

et al., 2014) angegeben, viele Arbeiten finden eine gute sexuelle Funktionsfähigkeit (Bean, Mazur, & Robinson, 2009; Carrard, Chevret-Measson, Lunel, & Raudrant, 2012; Fotopoulou, Sehouli, Gehrman, Schoenborn, & Lichtenegger, 2010; Gatti et al., 2010; Nadarajah et al., 2005). Nach Callens (2014) zeigen sich jedoch gewisse Einschränkungen in den Domänen Erregung, Lubrikation, Orgasmus und Dyspareunie nach Neovagina-Behandlung. Ein Problem vieler Studien ist, dass offen bleibt, ob die Patientinnen unter den Problemen leiden oder nicht. Nach DSM (IV und 5) ist aber erst eine sexuelle Funktionsstörung zu diagnostizieren, wenn ein Leidensdruck nachgewiesen ist (APA, 2013; APA, 2000), so sind die Prävalenzen sexueller Dysfunktionen bei MRKHS kaum zu beziffern.

Die Diagnose MRKHS kann damit einhergehen, dass die Betroffenen sich in ihrer Weiblichkeit herabgesetzt fühlen, dass sie sich minderwertig vorkommen und sich als Sexualpartnerin in Frage stellen (Ernst et al., 2016; Heller-Boersma, Schmidt, & Edmonds, 2009). Betroffene berichten von Ängsten in Bezug auf Sexualität (Morgan & Quint, 2006) und einem verminderten sexuellen Selbstbewusstsein (Liao, Conway, Ismail-Pratt, Bikoo, & Creighton, 2011). Die Herstellung einer Neovagina kann dieses Problem nicht immer beheben (Bean et al., 2009; Carrard et al., 2012). Carrard et al. (2012) zeigten, dass viele Frauen auch nach erfolgreicher Anlage einer Neovagina weiterhin in psychisch-sexueller Hinsicht belastet waren. 30 bis 40% gaben an, sie fühlten sich weiterhin nicht „vollständig feminin“ und nur die Hälfte sagte, dass die Behandlung ihr Selbstbild zum Positiven verändert hätte. Es wird vermehrt von Depressionen berichtet (Heller-Boersma et al., 2009; Weijenborg & ter Kuile, 2000), welche wiederum zu einer Verminderung der sexuellen Lebensqualität führen können bzw. welche u.a. durch Einschränkungen in der sexuellen Erlebnisfähigkeit aufrecht erhalten werden.

SEXUALITÄT BEI PCOS

Im Gegensatz zur allgemeinen Lebensqualität (Coffey & Mason, 2003; Elsenbruch et al., 2003; Jauca, Jäger, & Franke, 2010; Jedel et al., 2010; Jones, Hall, Balen, & Ledger, 2008; Trent, Rich, Austin, & Gordon, 2002) wurde die sexuelle Lebensqualität bei PCOS bisher weniger häufig untersucht. Die Ergebnisse zur sexuellen Funktion sind gemischt, häufig werden globale Funktionswerte angegeben, die auf standardisierten Fragebögen beruhen. In einer Studie von Drosdzol, Skrzypulec, Mazur und Pawlinska-Chmara (2007) zeigten die Betroffenen ($n = 50$) geringere allgemeine sexuelle Funktionswerte als die

Vergleichspersonen. Aloulou et al. (2012) fanden bei der Hälfte ihrer Untersuchungsgruppe herabgesetzte Globalwerte. Ferraresi, Lara, Reis und Silva (2013) fanden grenzwertige Ergebnisse. In einer Arbeit von Måansson et al (2011) zeigten Frauen mit PCOS ($n = 49$) sich unzufriedener mit ihrem Sexualleben als gematchte Kontrollpersonen, in einem Index zur sexuellen Funktion zeigte die PCOS-Gruppe auch numerisch geringere Werte als die gesunde Kontrollgruppe, aber der Unterschied wurde statistisch nicht signifikant. Battaglia et al. (2008) und Veras, Bruno, de Avila und Nardi, (2011) fanden ebenfalls keine Unterschiede zwischen Probandinnen mit PCOS und gesunden Frauen in standardisierten Fragebögen zur sexuellen Funktion.

Viele der Studien zur sexuellen Funktion weisen auch darauf hin, dass das sexuelle Selbstbewusstsein beeinträchtigt ist (Aloulou et al., 2012; Caruso, Rugolo, Agnello, Romano, & Cianci, 2009; Elsenbruch et al., 2003; Elsenbruch et al., 2006; Hahn et al., 2005; Himelein & Thatcher, 2006a; Jones, Hall, Lashen, Balen, & Ledger, 2011; Kitzinger & Willmott, 2002; Måansson et al., 2011).

Einzelne sexuelle Funktionsstörungen werden eher sporadisch berichtet. Stovall et al. (2012) fanden in einem globalen Maß für die sexuelle Funktion keine Unterschiede zwischen Frauen mit PCOS und gesunden Frauen, dafür zeigte sich bei der Gruppe mit PCOS ein geringerer Wert für die Orgasmusfähigkeit. Caruso et al. (2009) berichteten Ergebnisse zur sexuellen Erregung, zur Orgasmusfähigkeit, Dyspareunie u.a. Unter der Gabe eines oralen Kontrazeptivums verringerte sich der Hirsutismus um 81% (nach neun Monaten), die Häufigkeit des Geschlechtsverkehrs stieg an und die Häufigkeit eines Orgasmus beim Geschlechtsverkehr verbesserte sich signifikant. Die Autoren führen den Effekt auf ein verbessertes Selbstwertgefühl zurück. Hahn et al. (2006) berichteten eine deutliche Zunahme der sexuellen Kontakte nach einer Behandlung mit Metformin, eine stärkere Zufriedenheit mit dem Sexualleben und weniger Dyspareunie. Die Häufigkeit sexueller Fantasien und das Erleben der eigenen sexuellen Attraktivität hingegen veränderten sich bei den Frauen mit PCOS nicht. Conaglen & Conaglen (2003) vermuteten ein stärkeres sexuelles Verlangen bei Frauen mit PCOS aufgrund des Hyperandrogenismus, welches sich jedoch nicht bestätigen ließ. Initial lag das sexuelle Verlangen auf dem Niveau gesunder Vergleichspersonen. Nach einem Jahr antiandrogener Behandlung war das sexuelle Verlangen reduziert, dafür aber das Selbstbewusstsein gestiegen. In einer Interview-Studie (Jones et al., 2011) gaben einige Teilnehmerinnen an, dass sie ihr sexuelles Verlangen als erhöht wahrnahmen. Andere Probandinnen in der Studie wiederum berichteten, dass ihre Libido negativ beeinflusst sei

durch das PCOS. Aufgrund ihres negativen Körperbildes und des Hirsutismus hätten sie Angst, sich auf sexuelle Kontakte einzulassen und auf einen neuen Partner zuzugehen.

Qualitative Studien zeigen, dass Frauen mit PCOS sich „anders“ und „unattraktiv“ fühlen und ihre Weiblichkeit infrage stellen. Die Autoren bezeichnen PCOS als eine stark stigmatisierende Erkrankung (Jones et al., 2011; Kitzinger & Willmott, 2002).

Viele der Faktoren, die mit PCOS assoziiert sind, stellen bereits für sich genommen ein Risiko dar, sexuelle Funktionsstörungen zu entwickeln: Übergewicht (Albani et al., 2009; Gateva & Kamenov, 2011), Hirsutismus (Barth, Catalan, Cherry, & Day, 1993; Keegan, Liao, & Boyle, 2003; Sonino, Fava, Mani, Belluardo, & Boscaro, 1993), Unfruchtbarkeit (Coëffin-Driol & Giami, 2004; Drosdzol & Skrzypulec, 2009; Tao, Coates, & Maycock, 2011), geringer Selbstwert (Larson, Anderson, Holman, & Niemann, 1998; V. Schönbucher, 2007; Wierman et al., 2010), negatives Körperbild (Koch, Mansfield, Thurau, & Carey, 2005; V. Schönbucher, 2007; Wiederman, 2000) und Depression bzw. Stimmung allgemein (John Bancroft, Loftus, & Long, 2003; Basson et al., 2004) haben einen nachgewiesenen negativen Effekt auf die Sexualität. Vor dem Hintergrund der Literatur scheinen Frauen mit PCOS also besonders gefährdet zu sein für sexuelle Störungen und eine verminderte sexuelle Lebensqualität.

KINDERWUNSCH UND EINSTELLUNGEN ZUR MUTTERSCHAFT

Ein Kind zu bekommen ist ein wichtiges Ziel im Leben vieler Frauen (Driscoll et al., 2015; Gerrity, 2001; van Balen & Bos, 2004). Laut Inhorn und Patrizio (2015) wünschen sich 95% aller Erwachsenen Kinder. Der Kinderwunsch oder der Wunsch nach Mutterschaft ist durch eine Vielzahl von Faktoren bestimmt. Die biologische Perspektive geht von einer Veranlagung für bemutterndes Verhalten aus, welches durch Gene und Hormone reguliert wird. Es wird auch als „das andere reproduktive Verhalten“ bezeichnet (Lonstein, 2002; Meyer-Bahlburg et al., 2010). Der Wunsch, Mutter zu werden, ist überdies sozio-kulturell überformt (Cserepes, Kollár, Sápy, Wischmann, & Bugán, 2013; Hare-Mustin, Bennett, & Broderick, 1983; Hare-Mustin & Broderick, 1979; van Balen & Bos, 2004) und steht in Wechselwirkung mit dem intrapsychischen Geschehen.

Die psychologischen Aspekte von Elternschaft haben vornehmlich in zwei Arten von Untersuchungssettings Beachtung gefunden. Zum einen wurden große Befragungen der Allgemeinbevölkerung durchgeführt, in denen Eltern und kinderlose Personen bezüglich ihrer Lebensqualität miteinander verglichen wurden. In diesen Studien (Hansen, Slagsvold, & Moum, 2009; Kohler, Behrman, & Skytthe, 2005; Margolis & Myrskylä, 2011; Nomaguchi & Milkie, 2003) blieb häufig offen, ob die kinderlosen Personen sich bewusst gegen eigene Kinder entschieden hatten, oder ob die Kinderlosigkeit ungewollt war. Zum anderen wurden im Rahmen der klinisch-psychologischen Forschung Personen mit Kinderwunsch und Fertilitätsstörungen untersucht. Der Stress und die psychische Belastung, die Infertilität beim Individuum auslösen kann, wurden vielfach untersucht (Cousineau & Domar, 2007; T.-Y. Lee, Sun, & Chao, 2001; J. McQuillan, Greil, White, & Jacob, 2003; J. McQuillan, Stone, & Greil, 2007; Monga, Alexandrescu, Katz, Stein, & Ganiats, 2004; Ozkan, Karabulut, Oğuz, & Sorkun, 2015; Ragni et al., 2005; Ramazanzadeh, Noorbala, Abedinia, & Naghizadeh, 2009; Raque-Bogdan & Hoffman, 2015; Wilkins, Warnock, & Serrano, 2010; Wischmann, Scherg, Strowitzki, & Verres, 2009). Die Möglichkeit, Mutter werden zu können, gehört für viele Frauen zum Selbstverständnis und bildet einen Teil ihrer weiblichen Identität. Eine Erschütterung dieses Selbstverständnisses durch Infertilität kann zu intensiven emotionalen Reaktionen führen. Betroffene fühlen sich mitunter minderwertig und in ihrer weiblichen Identität erschüttert (Kirkman, 2001, 2003; Söderberg, Christensson, Lundgren, & Hildingsson, 2015).

Die Erfassung von Einstellungen zur (Eltern-/)Mutterschaft

Während die psychische Belastung vielfach untersucht wurde, fanden Einstellungen zur Mutterschaft in der bisherigen Forschung wenig Beachtung und wurden nur selten mittels standardisierter Fragebögen erfasst (Boivin, Takefman, & Braverman, 2011; Chachamovich et al., 2010; Häggerli, Znoj, & Barth, 2009; Hansen et al., 2009; Kohler et al., 2005; Margolis & Myrskylä, 2011; Nomaguchi & Milkie, 2003; Stöbel-Richter et al., 2013). Eine Schwierigkeit beim Einsatz von Fragebögen, die Einstellungen zur Mutterschaft erfassen, ist, dass sie in der Regel für Probandengruppen konzipiert sind, bei denen keine permanente Infertilität vorliegt (Bell, Bancroft, & Philip, 1985; Brähler, Stöbel-Richter, & Schumacher, 2001; Gerson, 1983; Groat, Giordano, Cernkovich, & Pugh, 1997; Hölzle & Wirtz, 2001; Langridge, Sheeran, & Connolly, 2005; Lawson, 2004; Wesley, 2007). Hintergrund ist die Tatsache, dass in Studien üblicherweise die Definition der Weltgesundheitsorganisation (WHO) für Infertilität zugrunde gelegt wird, nach welcher eine Person als unfruchtbar gilt, wenn nach einem Jahr ungeschützten Geschlechtsverkehrs keine Schwangerschaft eingetreten ist (Zegers-Hochschild et al., 2009). Trotz der Diagnose Infertilität besteht demnach in vielen Fällen die Möglichkeit, durch medizinische Behandlungen oder zu einem späteren Zeitpunkt spontan Mutter (bzw. Vater) zu werden. Es wird keine Unterscheidung getroffen zu jenen Diagnosen, bei denen keine spontane Konzeption möglich ist (z.B. Uterusagenesie; vgl. Friedler, 2016) oder bei denen auch mit Hilfe der modernen Medizin keine Aussicht auf ein leibliches Kind besteht (Cools et al., 2005; Houk & Lee, 2012; Hughes et al., 2012; Kaprova-Pleskacova et al., 2014; P. A. Lee et al., 2016; Oakes et al., 2008). Zwei etablierte Instrumente, welche jedoch mit dem oben genannten Problem behaftet sind, sind der „Fragebogen zum Kinderwunsch (FKW)“ (Hölzle & Wirtz, 2001) und der „Leipziger Fragebogen zu Kinderwunschmodiven (LKM)“ (Brähler et al., 2001). Daneben gilt, dass sämtliche anderen Instrumente nicht für den deutschen Sprachraum konzipiert wurden und keine deutschen Normierungen für sie vorliegen (Bell et al., 1985; Gerson, 1983; Groat et al., 1997; Langridge et al., 2005; Lawson, 2004; Meyer-Bahlburg et al., 2010; Wesley, 2007).

KINDERWUNSCH UND EINSTELLUNGEN ZUR MUTTERSCHAFT BEI CAIS

Zur ärztlichen Diagnosemitteilung bei CAIS gehört die Aufklärung über die Unfruchtbarkeit (Oakes et al., 2008). Die Mitteilung über die Infertilität ist für viele Personen mit CAIS ein Schock und führt zu Verwirrung und Unsicherheit bzgl. der eigenen Weiblichkeit (Alderson

et al., 2004; Garrett & Kirkman, 2009; Meyer-Bahlburg et al., 2010; Schützmann, Brinkmann, Schacht, & Richter-Appelt, 2009; Slijper et al., 2000). Die Enttäuschung darüber, keine eigenen Kinder bekommen zu können, löst in einigen Betroffenen tiefe Verzweiflung aus (Alderson et al., 2004). Für andere steht die Mitteilung über die eigene Unfruchtbarkeit zunächst nicht im Mittelpunkt, tritt aber zu einem späteren Zeitpunkt hervor, wenn die Betroffenen sich auf feste Partnerschaften einlassen und im Freundeskreis Kinder zur Welt kommen (Alderson et al., 2004; Lundberg, Roen, Hirschberg, & Frisén, 2015; Sanders, Carter, & Lwin, 2015). Andere tragen sich mit der Sorge, sie könnten vom Partner abgelehnt und zurückgewiesen werden, wenn sie ihm / ihr mitteilen, dass sie keine Kinder bekommen können (Lundberg, 2015). Insgesamt hat das Thema Elternschaft und Umgang mit Unfruchtbarkeit bei CAIS bisher nur wenig Beachtung gefunden. Neben einigen qualitativen Studien, die das Interesse an Elternschaft belegen (Alderson et al., 2004; Lundberg et al., 2015; Sanders et al., 2009), zeigt es sich aber auch an der Rate von Adoptionen: So berichten Wisniewski et al. (2000) z.B. eine Quote von 42,9% (n = 6) bei ihrer Stichprobe. Nach Shevchuk und Jenkins (2013) gehören die Annahme der Diagnose und der positive Umgang mit der Unfruchtbarkeit zu den zwei wichtigsten Herausforderungen für Betroffene.

Nach den aktuellen Entwicklungen in der Forschung (Finlayson et al., 2016; Campo-Engelstein, 2017) zeichnen sich neue Perspektiven für Personen mit CAIS ab, da ihr Fertilitätspotenzial offenbar bisher unterschätzt wurde. Noch gibt es keine Erfahrungswerte und keine Standardprozeduren, wie dieses Potenzial genutzt werden und Personen mit CAIS zur Elternschaft verholfen werden kann. Erfolge auf diesem Gebiet könnten die bisherigen Empfehlungen zu Gonadektomie, zu Aufklärung über die Diagnose und zum Umgang mit dem Thema Unfruchtbarkeit und Kinderwunsch tiefgreifend verändern.

KINDERWUNSCH UND EINSTELLUNGEN ZUR MUTTERSCHAFT BEI MRKHS

Die Mitteilung über die Unfruchtbarkeit ist – ebenso wie bei CAIS – ein zentraler Teil der Diagnosemitteilung (Reichman & Laufer, 2010). Für viele Frauen ist dieser Aspekt der Diagnose am schwierigsten zu akzeptieren (Bean et al., 2009; Edmonds, 2003; Kimberley, Hutson, Southwell, & Grover, 2011; Poland & Evans, 1985; Reichman & Laufer, 2010). Nach einer Untersuchung von Kimberley et al. (2011) berichten 79%, dass sie sich anhaltend belastet fühlten durch das Wissen um ihre Unfruchtbarkeit.

Ähnlich wie die Mitteilung über die verkürzte Vagina, kann die Information über die Infertilität dazu führen, dass die Frauen sich minderwertig und weniger weiblich fühlen (Communal et al., 2003; Edmonds, 2003; Ernst et al., 2016; Heller-Boersma et al., 2009; Holt & Slade, 2003; Poland & Evans, 1985). Einige fürchten die Reaktionen des Partners auf das Problem (Morgan & Quint, 2006), andere fühlen sich ausgeschlossen , wenn Personen im Umfeld Kinder bekommen, oder entwickeln Neidgefühle auf schwangere Frauen (Holt & Slade, 2003). Das Interesse an Adoption ist in verschiedenen Studien beschrieben worden (Carrard et al., 2012; Del Rossi, Attanasio, Del Curto, D'Agostino, & De Castro, 2003; Frost-Arner, Aberg, & Jacobsson, 2004; Gatti et al., 2010; Morgan & Quint, 2006). Carrard et al. (2012) berichten zum Beispiel, dass 77% ($n = 30$) ihrer Stichprobe ein Kind adoptieren wollten oder es bereits getan hatten, 82% ($n = 32$) erwogen eine Leihmutterchaft. Bisher sind nach Wissen der Autorin keine systematischen Erhebungen zu Einstellungen zur Mutterschaft bei MRKHS erfolgt.

KINDERWUNSCH UND EINSTELLUNGEN ZUR MUTTERSCHAFT BEI PCOS

Neben Hirsutismus und Gewichtsproblemen gehört die eingeschränkte Fruchtbarkeit zu den belastendsten Symptomen des PCOS (Barnard, Balen, Ferriday, Tiplady, & Dye, 2007; Kitzinger & Willmott, 2002; McCook, Reame, & Thatcher, 2005). Frauen mit PCOS berichten, dass die gestörte Fruchtbarkeit häufig Grund für Selbstzweifel und für Zweifel an der eigenen Weiblichkeit ist (Barnard et al., 2007; Kitzinger & Willmott, 2002; Snyder, 2006; Williams, Sheffield, & Knibb, 2015). Sie berichten von ausgeprägten Gefühlen der Hilflosigkeit angesichts der unregelmäßigen Menses und leiden unter der Unsicherheit, überhaupt schwanger werden zu können (Snyder, 2006). Der Verlust der bis zur Diagnosestellung als selbstverständlich vorausgesetzten Fertilität kann zu depressiven Reaktionen führen (Elsenbruch et al., 2006; Kitzinger & Willmott, 2002; Krupp et al., 2013). Die Betroffenen zeigen ein starkes Interesse an Mutterschaft (Hahn et al., 2005; Kitzinger & Willmott, 2002; Palomba, Santagni, Falbo, & La Sala, 2015; Snyder, 2006; Trent, 2003; Williams et al., 2015) und sind besorgt, in Zukunft womöglich kinderlos zu bleiben (Tan et al., 2008; Trent, 2003). Einige Betroffene berichten, dass das Wissen um die Diagnose und die geringe Planbarkeit einer Schwangerschaft Einfluss auf ihre Lebensplanung hatten. Sie berichten vom Druck der sich bei ihnen u.a. durch ärztliche Aussagen aufbaute, wie zum Beispiel, dass sie „lieber früher als später Kinder bekommen sollten“ (Williams et al., 2015).

In einer Studie von Tan et al. (2008) wünschten sich 51,3% der Probandinnen ein Kind, und verglichen mit anderen infertilen Patientengruppen hatte der Kinderwunsch für die Frauen mit PCOS eine deutlich höhere Priorität. Die Autoren setzten den Fragebogen zum Kinderwunsch (FKW) von Hölzle und Wirtz (2001) ein und fanden heraus, dass unter den Frauen mit PCOS, diejenigen mit einem ausgeprägten Kinderwunsch höhere Werte auf der Skala 1 „Selbstaufwertung und emotionale Stabilisierung“ und niedrigere Werte auf Skala 2 „Ambivalenzen“ hatten als Betroffene ohne aktuellen Kinderwunsch. Der Kinderwunsch-Gesamtwert, berechnet aus beiden Skalen, war ebenfalls signifikant erhöht bei den Probandinnen mit dem Wunsch, schwanger zu werden. Weitere systematische Untersuchungen zu Einstellungen zur Mutterschaft bei PCOS sind der Autorin nicht bekannt.

LEBENSQUALITÄT UND PSYCHISCHE BELASTUNG

Die Lebensqualität wird laut der Weltgesundheitsorganisation (The WHOQOL Group, 1995) folgendermaßen definiert: „WHO 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.“ Damit wird deutlich, dass „Lebensqualität“ ein weit gefasstes Konzept ist, das das Ergebnis verschiedener Wirkfaktoren, denen eine Person ausgesetzt ist, abbildet. So gehören körperliche und psychische Gesundheit, das Ausmaß an Unabhängigkeit, die sozialen Beziehungen und persönliche Wert- und Glaubensvorstellungen zur Bewertung der Lebensqualität dazu. Eine besondere Bedeutung wird der subjektiven Dimension der Lebensqualität beigemessen, sodass die *persönliche* Wahrnehmung, nicht aber eine wie auch immer geartete äußere Realität, den Maßstab bildet. Eine einfache Gleichsetzung von Lebensqualität mit „Wohlbefinden“, „Gesundheitszustand“ oder Ähnlichem wird der Multidimensionalität des Konzepts nicht gerecht (The WHOQOL Group, 1995). Zur Quantifizierung der Lebensqualität hat die Weltgesundheitsorganisation ein Fragebogeninstrument vorgelegt (den WHOQOL-100, als gekürzte Version: WHOQOL-Bref) (Angermeyer, Kilian, & Matschinger, 2000; WHOQOL Group, 1995).

Psychische Belastung kann als manifeste psychische Erkrankung im Sinne der Diagnosemanuale Diagnostic and Statistical Manual der APA (American Psychiatric Association, 2013) und der International Classification of Diseases (World Health Organization, 1992) festgelegt werden. Eine weitere Möglichkeit ist die Frage nach der Symptomlast oder dem Grad der Symptomausprägung bei der betreffenden Person. Die Diagnosen psychischer Erkrankungen sind in den Manualen DSM und ICD definiert und können im Forschungskontext über klinische Skalen erfasst werden (z.B: Patient Health Questoinnaire, PHQ). Für die psychische Belastung im Sinne des Vorliegens von Symptomen und der Bemessung der Symptomausprägung liegen ebenfalls Fragebögen vor: Häufig wird die Symptom Checklist (SCL-90-R) (Derogatis & Unger, 2010) oder deren Kurzform, das Brief Symptom Inventory (BSI) eingesetzt (Derogatis & Melisaratos, 1983; Franke, 2000) oder der Gesundheitsfragebogen für Patienten (PHQ) (Löwe et al., 2002; Spitzer, Kroenke, Williams, & Group, 1999).

LEBENSQUALITÄT UND PSYCHISCHE BELASTUNG BEI CAIS

Die Diagnose der kompletten Androgeninsensitivität geht mit einer Vielzahl von Herausforderungen einher. So zeigen sich junge Personen mit DSD ängstlich in Bezug auf Partnerschaft und Sexualität aufgrund ihrer körperlichen Besonderheiten, der Infertilität oder aus Angst vor Stigmatisierung (P. A. Lee et al., 2016). Die Mehrzahl der Studien zur Lebensqualität und zur psychischen Gesundheit beziehen sich nicht ausschließlich auf die Diagnose CAIS, sondern umfassen die gesamte Gruppe der DSD-Diagnosen oder die Untergruppe der Personen mit DSD bei XY-Karyotyp. Die Ergebnisse sind gemischt. So fanden Amaral et al. (2015) keine Unterschiede in der Lebensqualität zwischen Personen mit XY-DSD und der allgemeinen Bevölkerung gemessen mit dem WHOQOL-Bref. Fagerholm et al. (2012) und Warne et al. (2005) stellten praktisch keine vermehrte psychische Belastung, Depressivität oder Ängstlichkeit fest. D'Alberton et al. (2015) fanden eine gute Anpassung und erfolgreiche Lebensführung bei ihren Probanden mit XY-DSD, die Lebensqualität war nicht herabgesetzt, die Betroffenen schienen jedoch psychisch belasteter als die Vergleichsgruppe. In einer Studie ausschließlich zu CAIS fanden die Autoren keinen Unterschied in Bezug auf das Selbstbewusstsein oder das allgemeine psychische Wohlbefinden (Hines et al., 2003).

Andere Autoren finden hingegen deutliche Einschränkungen in Bezug auf Lebensqualität und psychische Gesundheit (Alderson et al., 2004; Garrett & Kirkman, 2009; Johannsen, Ripa, Mortensen, & Main, 2006; Schützmann et al., 2009; Slijper et al., 2000; Wisniewski et al., 2000). In einer Untersuchung von Schützmann et al. (2009) bei einer Gruppe von Personen mit DSD wurden 59% der Stichprobe als „klinische Fälle“ gemäß BSI identifiziert. Die psychische Belastung und die Suizidalität bewegte sich auf ähnlichem Niveau wie bei Frauen mit Gewalterfahrung oder sexueller Traumatisierung. Diamond und Watson (2004) berichten, dass 62% ($n = 24$) ihrer Probandinnen mit CAIS schon Suizid in Erwägung gezogen hatten und dass 23% ($n = 9$) bereits in der Vergangenheit einen Suizidversuch unternommen hatten. Wisniewski et al. (2000) fanden, dass 83% ihrer CAIS-Stichprobe in der Vergangenheit professionelle psychologische Beratung von einem bis zu 15 Jahren in Anspruch genommen hatten.

Gute Ergebnisse könnten maßgeblich damit zusammenhängen, wie gut die Betroffenen es schaffen, die Herausforderungen zu meistern, die die Diagnose an sie stellt und wie gut die Unterstützung von professioneller Seite ist. Eine gute Lebensqualität und psychische Gesundheit wären somit das Resultat eines gelungenen Copings.

LEBENSQUALITÄT UND PSYCHISCHE BELASTUNG BEI MRKHS

Die Diagnose ist für die Patientinnen mit einem intensiven Verlusterleben verbunden. So berichten betroffene Frauen von dem subjektiven Gefühl des Verlusts bzgl. Körperteilen, sexueller und sozialer Rollen, Privatsphäre in Bezug auf Sexualität, Normalität und Ebenbürtigkeit mit Gleichaltrigen (Holt & Slade, 2003). Die Mitteilung der Diagnose löst Angst und Bestürzung aus (Bean et al., 2009; Londra et al., 2015) insbesondere in Bezug auf Partnerschaft zeigen die Betroffenen sich besorgt (Morgan & Quint, 2006). Ein Niederschlag im Sinne verminderter Lebensqualität und erhöhter psychischer Belastung wäre plausibel, doch die Datenlage gibt ein uneinheitliches Bild. So fanden mehrere Autoren keine Beeinträchtigungen bei MRKHS. Morgan und Quint (2006) berichten trotz gewisser Ängste insgesamt keine nennenswerten Einschränkungen des Selbstwertgefühls oder der psychischen Gesundheit. Auch Gatti et al. (2010) fanden unauffällige Ergebnisse in Bezug auf den Selbstwert und das psychosoziale Funktionieren. Die Depressionswerte waren leicht erhöht, aber vergleichbar mit denen von Personen, die wegen minimaler chirurgischer Eingriffe in die Klinik kamen und keine gynäkologischen Probleme hatten. Auch Vates et al. (1999) und Langer et al. (1990) berichten, dass die meisten der untersuchten Probandinnen eine gute Anpassung aufwiesen. Kaloo und Cooper (2002) und Keckstein et al. (2008) setzten die Skala 15D von Sintonen ein und berichten jeweils von unauffälligen Ergebnissen bzgl. der gesundheitsbezogenen Lebensqualität. Eine Studie, die den WHOQOL-Bref einsetzte, fand generell eine gute Lebensqualität, doch es wurde ein Zusammenhang zwischen geringerer Zufriedenheit mit der eigenen Gesundheit, geringem Weiblichkeitserleben und gedrückter Stimmung festgestellt (Kimberley et al., 2011).

Andere Autoren beschreiben deutliche Beeinträchtigungen bei Frauen mit MRKHS. Laggari et al. (2009) stellten fest, dass Jugendliche mit MRKHS signifikant mehr Ängstlichkeit aufwiesen und dass sie im Vergleich zur Kontrollgruppe deutlich mehr depressive Symptome zeigten. Labus et al. (2011) fanden bei ca. 20% eine klinisch relevante Depressivität. Heller-Boerma et al. (2009) zeigten, dass die Frauen mit MRKHS psychisch belasteter waren als die Kontrollgruppe und schlossen, dass MRKHS einen anhaltend negativen Einfluss auf die psychische Gesundheit und den Selbstwert der Betroffenen hat. Eine Gruppen-Intervention basierend auf der kognitiven Verhaltenstherapie konnte jedoch signifikante Verbesserungen herbeiführen (Heller-Boersma, Schmidt, & Edmonds, 2007).

Es wird betont, dass für eine gute Entwicklung der Patientinnen der Umgang mit der Diagnose, die Aufklärung, Behandlung und Begleitung durch ein multiprofessionelles Team entscheidend sind (Bean et al., 2009; Callens et al., 2014; Reichman & Laufer, 2010).

LEBENSQUALITÄT UND PSYCHISCHE BELASTUNG BEI PCOS

Die aktuelle Literatur zeichnet ein sehr einheitliches Bild: Mittlerweile liegen mehrere Übersichtsartikel zum Thema Lebensqualität und psychische Belastung bei PCOS vor, Beeinträchtigungen in diesen Bereichen gelten als gut gesichert (Conway et al., 2014; Goodman et al., 2015; Legro et al., 2013).

Himelein und Thatcher (2006b) trugen Arbeiten zur psychischen Gesundheit zusammen und kamen zu dem Ergebnis, dass bei PCOS vermehrt mit Depressionen, Angststörungen, Ess-Störungen, verminderter sexueller Zufriedenheit und einer herabgesetzten gesundheitsbezogenen Lebensqualität zu rechnen sei.

In zwei Meta-Analysen fanden Dokras, A., Clifton, S., Futterweit, W. und Wild, R. (2011 & 2012), dass die Wahrscheinlichkeit einer klinisch bedeutsamen Depressivität für Frauen mit PCOS ca. vierfach erhöht war gegenüber gesunden Kontrollpersonen. Auch die Generalisierte Angststörung war mit einer Odd's ratio von 7,88 deutlich häufiger bei Frauen mit PCOS im Vergleich zu Kontrollpersonen. Weitere Störungen wie die Soziale Phobie, Panikstörung oder Zwangsstörungen wurden zu selten untersucht, um belastbare Aussagen ableiten zu können. Barry, Kuczmarczyk und Hardiman (2011) fanden in ihrer Übersichtsarbeit nur leicht erhöhte Werte in Bezug auf Depressivität und Ängstlichkeit. Ein niedrigerer BMI war in diesem Review nur mit diskret geringeren Depressivitäts- und Ängstlichkeits-Werten assoziiert. Veltman-Verhulst, Boivin, Eijkemans und Fauser (2012) kamen in ihrer Übersicht zu dem Schluss, dass Frauen mit PCOS psychisch signifikant stärker belastet seien als Frauen ohne PCOS, dass die Werte jedoch weitestgehend im Normalbereich liegen.

In einer großen Studie an 5431 Frauen mit PCOS in Taiwan fanden die Autoren erhöhte Inzidenzen für depressive und Angsterkrankungen sowie Schlafstörungen. Ein erhöhtes Risiko für die Neuerkrankung an einer bipolaren Störung wurde nicht bestätigt (Hung et al., 2014).

Das genaue Ausmaß der psychischen Belastung und die Frage, ob die Beeinträchtigungen in den pathologischen Bereich hineinreichen, kann somit noch nicht abschließend beantwortet werden. Dennoch wird durch die Verdichtung der Ergebnisse klar, dass psychische

Beschwerden ein ernstzunehmendes Problem bei PCOS sind und dass Einbußen der Lebensqualität häufig sind. Es wird einheitlich empfohlen, Screenings auf psychische Komorbidität bei Patientinnen mit PCOS durchzuführen, insbesondere Depressionen (Conway et al., 2014; Dokras et al., 2011 & 2012; Goodman et al., 2015; Legro et al., 2013; Veltman-Verhulst et al., 2012).

DIE STUDIE „ANDROGENE, LEBENSQUALITÄT UND WEIBLICHKEIT“

GESELLSCHAFTSPOLITISCHER HINTERGRUND

Für die Beurteilung der Forschungsergebnisse ist es aufschlussreich, einen Blick auf die gesellschaftspolitische Situation intersexueller Menschen in Deutschland zu werfen, da diese den Rahmen bildet, in dem sich die Betroffenen bewegen und durchsetzen müssen. Die Entwicklung reflektiert ebenfalls einen gesellschaftlichen Lernprozess, der erst möglich wurde durch das Engagement der Betroffenen und den eingeforderten Austausch mit Politikern, Medizinern, Rechtswissenschaftlern, Psychologen und anderen Disziplinen.

Ein kurzer Abriss der jüngsten Entwicklung:

1993 gründete sich die Intersex Society of North America (ISNA). Dies war der Beginn des öffentlichen Diskurses über die zweigeschlechtlich geprägte Gesellschaft und deren Problematik für intersexuelle Menschen (Deutscher Ethikrat, 2012a).

1996 traf sich zum ersten Mal eine kleine Gruppe intersexueller Menschen in München, aus deren Zusammenkünften schließlich der Verein der XY-Frauen hervorging (xy-Frauen Selbsthilfegruppe, 2003).

Am 01.03.2001 wurde eine so genannte Kleine Anfrage* beim Bundestag zum Thema „Intersexualität im Spannungsfeld zwischen tatsächlicher Existenz und rechtlicher Unmöglichkeit“ gestellt (Deutscher Bundestag, 14. Wahlperiode, 2001, March 1).

Am 20.03.2001 antwortete die Bundesregierung, ihr wäre nicht bekannt, dass die medizinischen Eingriffe von vielen Betroffenen kritisiert würden, und nach ihrer Kenntnis entspräche die vorgebrachte Kritik am binären Geschlechterkonzept „nicht der herrschenden Auffassung in der Sexualwissenschaft“. Zu der Forderung von Leitlinien zur ärztlichen Behandlung konnte die Bundesregierung sich nicht äußern und schlug vor, die Fachgesellschaften und die Bundesärztekammer sollten die Notwendigkeit prüfen (Deutscher Bundestag, 14. Wahlperiode, 2001, March 20).

* „So viele Abgeordnete, wie eine Fraktion bilden können, haben das Recht, schriftlich von der Bundesregierung Auskunft über bestimmte Sachverhalte durch eine Kleine Anfrage zu verlangen. Kleine Anfragen werden schriftlich beantwortet und im Bundestag nicht beraten.“ http://www.bundestag.de/service/glossar/glossar/K/kleine_anfrage/245476 am 29.04.2017.

2004 gründeten die Mitglieder der XY-Frauen den Verein Intersexueller Menschen e.V. (xy-Frauen Selbsthilfegruppe, 2003).

Am 30.01.2007 wurde erneut eine Kleine Anfrage zur „Rechtlichen Situation Intersexueller in Deutschland“ im Bundestag gestellt (Deutscher Bundestag, 16. Wahlperiode 2007, January 30).

In ihrer Antwort auf die zweite „kleine Anfrage“ vom 14.02.2007 nahm die Regierung eine ähnliche Position ein wie 2001 (Deutscher Bundestag, 16. Wahlperiode 2007, February 2).

Am 8.6.2007 veröffentlichte die Bundesregierung den sechsten Staatenbericht zur Umsetzung der UN-Konvention zur Beseitigung jeder Form der Diskriminierung der Frau. Dieser griff die Frage der Intersexualität nicht auf (Deutscher Bundestag, 16. Wahlperiode 2007, June 8).

Am 21.07.2008 fand eine offizielle Anhörung einer Delegation des Intersexuellen Menschen e.V. vor dem UN-Ausschuss zur Überwachung des internationalen Übereinkommens zur Beseitigung jeder Form von Diskriminierung der Frau (Committee on the Elimination of Discrimination against Women, CEDAW) statt, in welcher ein Schattenbericht präsentiert und Forderungen gestellt wurden. Im Schattenbericht wurde die Position maßgeblich gestützt durch Daten aus der „Hamburger Intersex Studie“ (Intersexuelle Menschen e.V., 2008).

In seiner Stellungnahme vom 10.02.2009 mahnte der UN-Ausschuss CEDAW die Bundesregierung, in den Dialog zu treten mit Vertretern der Verbände intersexueller und transsexueller Menschen und ihre Forderungen anzuhören sowie ihre Menschenrechte zu schützen (CEDAW, 2009).

Daraufhin beauftragten das Bundesministerium für Bildung und Forschung und das Bundesministerium für Gesundheit im Dezember 2010 den Deutschen Ethikrat, mit den Betroffenen und ihren Organisationen in Verbindung zu treten und sich umfassend mit der Situation der Betroffenen zu befassen.

2012 veröffentlichte der Ethikrat seine ausführliche Stellungnahme.

Im Januar 2013 gab die Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie ein Positionspapier mit Behandlungsempfehlungen heraus, basierend auf den Empfehlungen des Deutschen Ethikrates (Birnbaum et al., 2013b).

Im Januar 2015 äußerte sich die Bundesärztekammer ebenfalls in einer Stellungnahme (Bundesärztekammer, 2015). Darin heißt es: „Der Bundesärztekammer ebenso wie den zahlreichen Autoren dieser Stellungnahme ist es ein zentrales Anliegen aufzuzeigen, dass ein angemessener Umgang mit den Betroffenen nur dann möglich ist, wenn deren Rechte beachtet werden und sich alle Beteiligten insbesondere aber Ärztinnen und Ärzte für einen aufgeklärten Umgang mit DSD einsetzen.“

Im Juli 2016 erschien die S2k-Leitlinie zu den „Varianten der Geschlechtsentwicklung“ der Deutschen Gesellschaft für Urologie (DGU), der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie (DGKCH), der Deutschen Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie (DGKED) in ihrer ersten Version.

Das Bundesverfassungsgericht veröffentlichte am 08.11.2017 seine Entscheidung, dass die bisherige Regelung zum Geschlechtseintrag verfassungswidrig sei. Der Gesetzgeber müsse entweder den Eintrag des Geschlechts im Personenstandsregister komplett abschaffen oder eine dritte Möglichkeit gewähren, z.B. „inter“ oder „divers“. Der Erfolg geht auf die Bemühungen der Initiative „Dritte Option“ zurück, nachdem die Klage der Gründer*in Vanja vor dem Bundesgerichtshof 2016 zunächst abgelehnt wurde (Dritte Option, 2017).

DIE HAMBURGER STUDIE ZUR INTERSEXUALITÄT

Seit 2000 beschäftigte sich die Forschergruppe unter der Leitung von Prof. Richter-Appelt mit dem Thema Intersexualität. Gefördert durch die Deutsche Forschungsgemeinschaft und später die Hamburger Stiftung zur Förderung von Wissenschaft und Kultur wurden katamnestische Untersuchungen bei erwachsenen Personen mit verschiedenen Formen der Intersexualität durchgeführt. Die „Hamburger Intersex-Studie“ war die erste deutschsprachige Studie, die sich mit Behandlungserfahrungen erwachsener Betroffener beschäftigte und erstmals auch Menschen mit 46,XY-Karyotyp mit einschloss. Die Studie beschäftigte sich mit verschiedenen Themengebieten in Zusammenhang mit der Diagnose: den medizinischen

Behandlungserfahrungen, Geschlechtsidentität und Geschlechtserleben und Aspekten der Lebensqualität, darunter Sexualität und psychische Belastung (Schweizer & Richter-Appelt, 2012).

Die Untersuchung ergab eine große Unzufriedenheit der Betroffenen mit den medizinischen Behandlungserfahrungen. Viele von ihnen waren bereits im Kindesalter Operationen unterzogen worden (Gonadektomien, geschlechtsangleichenden bzw. geschlechtszuweisenden Eingriffen) und berichteten von z.T. traumatischen Erfahrungen im Kontakt mit dem medizinischen Personal (z.B. genitale Untersuchungen vor Studenten zu Lehrzwecken, Fotografie des Genitales). Oft fehlte es an angemessener Aufklärung und Informationen über die Diagnose, in einigen Fällen wurde die Diagnose sogar geheim gehalten. Medizinische Eingriffe (insbesondere in der Kindheit) wurden häufig ohne informierte Einwilligung der Betroffenen oder deren Eltern vorgenommen. Viele der Befragten kritisierten die Genitaloperationen, durch welche sie in ihrer sexuellen Erlebnisfähigkeit beeinträchtigt waren. Sie bemängelten Nebenwirkungen von Hormontherapien und deren z.T. erst iatrogen herbeigeführte Notwendigkeit (bei Zustand nach Gonadektomie) (Schweizer & Richter-Appelt, 2012).

Die sexuelle Lebensqualität zeigte sich in verschiedener Hinsicht beeinträchtigt. So hatten im Vergleich zu gesunden Kontrollpersonen deutlich weniger Betroffene eine/n Partner/in. Die sexuelle Erlebnisfähigkeit war bei vielen Personen herabgesetzt – teilweise durch Operationen am Genitale, teilweise durch psychische Faktoren bedingt wie Unsicherheit in sozialen und sexuellen Situationen, und es wurde vermehrt eine Angst vor Verletzungen angegeben (Schönbucher et al., 2012). Die psychische Gesundheit zeigte sich ebenfalls deutlich beeinträchtigt. Mithilfe des Brief Symptom Inventory (BSI, Kurzform der SCL-90) wurden weit über die Hälfte der Teilnehmenden als psychisch belastet identifiziert. Selbstverletzung und Suizidalität waren ähnlich hoch wie bei einer Gruppe körperlich und sexuell misshandelter Frauen (Schützmann, 2009).

Der Terminus Divergencies of Sex Development (DSD) umfasst eine große Gruppe heterogener Erscheinungsformen. Die Hamburger Studie zur Intersexualität gab einen Einblick in die Diversität der verschiedenen Diagnosen und die unterschiedlichen Anliegen der betroffenen Personen. Es wurde deutlich, dass für genauere Aussagen zu den einzelnen Syndromen diagnosespezifische Untersuchungen durchgeführt werden sollten. Nur so wäre es möglich, die konkreten Belange der Personen zu evaluieren und spezifische Maßnahmen für die klinische Praxis ableiten zu können (Deutscher Ethikrat, 2012b).

DIE STUDIE „ANDROGENE, LEBENSQUALITÄT UND WEIBLICHKEIT“

Aufbauend auf den Erkenntnissen aus der Hamburger Studie zur Intersexualität wurde unter Förderung der Else Kröner-Fresenius-Stiftung ab 2008 das Projekt „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 Ovarsyndrom“ durchgeführt. Das Studiendesign war angelehnt an das Vorläuferprojekt, sollte sich aber auf eine kleinere Gruppe von Diagnosen konzentrieren und die Spezifika dieser Gruppen herausarbeiten. Ziel des Projektes war es, Frauen mit verschiedenen Formen von Infertilität in Bezug auf ihre Lebensqualität, psychisches Befinden, Sexualität, Umgang mit Kinderwunsch, erlebte Weiblichkeit und Geschlechtsidentität zu untersuchen.

Wie in der Stellungnahme von Prof. Dr. phil. Richter-Appelt zu ausstehenden Forschungsdesideraten ausgeführt, fehlen bislang detaillierte Ergebnisse zu einzelnen DSD-Formen (Deutscher Ethikrat, 2012b). Im Fokus der Studie stand die Diagnose der kompletten Androgeninsensitivität. Personen mit dieser Diagnose wurden verglichen mit Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Syndrom und Frauen mit Polyzystischem Ovarsyndrom. Die Unterschiede bzgl. Chromosomensatz, Hormonstatus, und genitalen Strukturen sollten dabei besondere Berücksichtigung finden. Alle Frauen leiden an Störungen ihrer Fruchtbarkeit. Für einen Überblick über die Unterschiede und Gemeinsamkeiten der ausgewählten Diagnosengruppen vgl. Tabelle 1. Die drei klinischen Gruppen sollten mit Vergleichsdaten aus der Normalbevölkerung oder entsprechenden vorgegebenen Normen verglichen werden. Die Studie wurde von der Ethikkomission der Hamburger Ärztekammer bewilligt

Aufbau des Projekts

Das Projekt hatte die Erhebung von Daten zu den drei ausgewählten klinischen Gruppen zum Gegenstand. Der Studien-Fragebogen umfasste die folgenden Themenblöcke:

- A: Allgemeine Angaben
- B: Diagnose und Behandlung
- C: Lebensqualität und mögliche Beeinträchtigungen
- D: Psychosexuelle Entwicklung
- E: Weiblichkeit und Kinderwunsch

Die Studie verwendete ein „Mixed-Method-Design“, welches quantitative und qualitative Daten mit einschloss. Um die relevanten Daten erheben zu können wurden deutsche und aus dem Englischen übersetzte Fragebögen eingesetzt. Für einige Untersuchungsbereiche lagen keine entsprechenden Instrumente vor, sodass diese erst im Rahmen des Projekts selbst entwickelt wurden (s.a. Online-Stichprobe). Eine Vielzahl von Fragen wurde speziell entwickelt, um (diagnose-)spezifische Aspekte zu erfassen. Durch offene Antwortformate wurde den Teilnehmenden die Möglichkeit geboten, sich auch außerhalb der vorgegebenen Antwortkategorien zu äußern.

Online-Studie zur Fragebogenentwicklung

Zunächst wurden Daten über einen Online-Fragebogen an einer weiblichen Bevölkerungsstichprobe erhoben.

Die Daten der Onlinestichprobe sollten als Grundlage für die Entwicklung der neuen psychometrischen Instrumente dienen und für Vergleiche mit den klinischen Stichproben zur Verfügung stehen. Neben der Beantwortung der Fragebogen-Items wurden demografische Angaben zu Alter, Bildungsgrad, Partnerschaft und eigenen Kindern erbeten.

Der Zeitraum der Befragung belief sich auf ein halbes Jahr (11/2009 bis 04/2010). Die Versuchspersonen nahmen freiwillig und anonym teil. Die Studienteilnahme wurde nicht vergütet.

Die Datenerhebung lief von November 2009 bis April 2010 über das Online-Tool Unipark. Der Link zu dem elektronischen Fragebogen mit dem Titel „Kinderwunsch und Weiblichkeit“ wurde auf der Website der Forschungsgruppe (www.sexual-forschung-hamburg.de) und über das soziale Netzwerk *StudiVz* im Internet präsentiert. Außerdem wurde die Studie in der Tageszeitung *Hamburger Abendblatt* publik gemacht und die Teilnahme an der Studie wurde im Online-Bereich der Frauenzeitschrift *Brigitte* beworben. Über E-Mail-Verteiler wurden weitere Probandinnen erreicht.

Beschreibung der Online-Stichprobe

1360 Personen begannen die Online-Befragung. Von 957 Personen konnten komplette Datensätze erhoben werden. Das entspricht einer Quote von 70,4%. Nach Prüfung der Angaben auf Erfüllung der Einschlusskriterien (Volljährigkeit, weibliches Geschlecht, plausible Angaben zu Alter, Körpergröße und -gewicht, keine schwerwiegenden körperlichen Veränderungen) blieb ein bereinigter Datensatz mit n = 932 Frauen. Die mittlere

Bearbeitungszeit für die Urform des „Fragebogens Einstellungen zur Mutterschaft (FEMu)“ mit 43 Items lag bei einem Median von 5,3 Minuten (Q25 – Q75: 4,3 – 6,8).

Das Alter der Studienteilnehmenden lag bei einem Median von 36,0 (Q25 – Q75: 27,0 – 47,0) mit einem Minimum von 18,0 und einem Maximum von 75,0 Jahren.

Beim Bildungsgrad lag der Median bei 5 „Fachhochschulabschluss“ (Q25 – Q75: 4 „Abitur / Fachabitur“ bis 6 „Universität / Hochschule“; Min = 1 „kein Schulabschluss“, Max = 6 „Universität / Hochschule“).

27,0% der Befragten befanden sich nicht in einer Partnerschaft, 70,0% waren in einer Partnerschaft mit einer männlichen, 3,0% in einer Partnerschaft mit einer weiblichen Person. 58,3% gaben an, keine leiblichen Kinder zu haben, demgegenüber berichteten 41,7%, sie seien Mütter. Die mittlere Anzahl der Kinder lag bei $Md = 2$ (Q25 – Q75: 1 – 2; Min = 1, Max = 5).

Klinische Studie

Datenerhebung

Die Daten der klinischen Stichproben wurden mit Papier-und-Bleistift-Fragebögen erhoben. Für Rekrutierung der Probanden wurden niedergelassene Ärzte und Kliniken auf dem Feld der Gynäkologie und Endokrinologie sowie Selbsthilfegruppen kontaktiert. Über eine Internetseite zum Forschungsprojekt und Anzeigen in Fachzeitschriften wurde die Studie bekannt gemacht. Den Studienteilnehmenden wurden Fragebögen zugeschickt, die sie zu Hause oder in den Räumen der Forschungsgruppe ausfüllten. Die Fragebögen umfassten standardisierte Instrumente, selbst entwickelte Instrumente (u.a. den FEMu) und offene Fragen. Die Studienteilnehmenden wurden mit 20,00 EUR entlohnt. Die Datenerhebung belief sich auf den Zeitraum von 03/2010 bis 02/2013.

Voraussetzungen für die Teilnahme waren Volljährigkeit und eine passende Diagnose, i.e. CAIS, MRKHS oder PCOS. Die Diagnosen wurden entweder direkt anhand von Arztunterlagen bestätigt (Einwilligung und Schweigepflichtsentbindung durch Teilnehmende vorausgesetzt) oder die Studienteilnehmenden bestätigten persönlich, dass die Diagnose bei ihnen von einem Arzt festgestellt worden war. Alle Selbstauskünfte bzgl. Symptomen (Menstruation, klinisches Erscheinungsbild, Hormonstatus, ...) wurden im Hinblick auf die Diagnosekriterien noch einmal vollständig auf ihre Konsistenz überprüft.

Beschreibung der klinischen Stichproben

Von insgesamt 138 Fragebögen konnten 116 in die Untersuchung eingeschlossen werden (CAIS: n = 12, MRKHS: n = 49, PCOS: n = 55). 22 Bögen mussten aufgrund fehlender Einverständniserklärung oder unklarer oder fehlender Diagnose ausgeschlossen werden.

Acht der zwölf Personen mit CAIS (66,7%) hatten von der Studie über eine Selbsthilfegruppe erfahren, 25 der 49 Frauen mit MRKHS (51,0%) wurden über die Frauenklinik des Universitätsklinikums Tübingen informiert. 30 der 55 Studienteilnehmenden mit PCOS (54,5%) hatten über eine Fertilitätsklinik von der Studie erfahren.

Das mittlere Alter der Studienteilnehmenden betrug bei CAIS $Md = 36,0$ Jahre ($Q_{25} = 31,25$; $Q_{75} = 48,75$), bei MRKHS $Md = 22,0$ Jahre ($Q_{25} = 19,0$; $Q_{75} = 27,0$) und bei PCOS $Md = 29,0$ Jahre ($Q_{25} = 27,0$; $Q_{75} = 31,0$) und unterschied sich signifikant zwischen den Gruppen ($H(2) = 42,37$; $p < 0,001$).

Die klinischen Gruppen unterschieden sich ebenfalls bezüglich ihres Bildungsgrades ($H(2) = 10,71$; $p < 0,01$). Der Median lautete bei CAIS $Md = 4,5$ ($Q_{25} = 4,0$; $Q_{75} = 6,0$), bei MRKHS $Md = 4,0$ ($Q_{25} = 3,0$; $Q_{75} = 4,0$) und bei PCOS $Md = 4,0$ ($Q_{25} = 3,0$; $Q_{75} = 6,0$), wobei 3 der „Realschule“, 4 dem „Abitur“, 5 dem Abschluss der „Fachhochschule“ und 6 dem Abschluss der „Universität“ entspricht.

Der Anteil der Partnerschaften unterschied sich signifikant zwischen den Gruppen (Pearson $\chi^2(2) = 8,53$; $p < 0,05$). 50,0% (n = 6) der Personen mit CAIS gaben an, in einer Partnerschaft zu leben, davon war eine Studienteilnehmende in einer Beziehung mit einer Frau. 75,5% (n = 37) der Frauen mit MRKHS und 87,3% (n = 48) der Studienteilnehmenden mit PCOS waren in einer Partnerschaft, wobei ausschließlich heterosexuelle Beziehungen berichtet wurden.

Drei der Studienteilnehmenden mit CAIS (25,0%) hatten Kinder adoptiert. Eine Frau mit MRKHS (2,0%) hatte ein Kind adoptiert. Von den 55 Frauen mit PCOS hatten 17 (30,9%) eigene Kinder, eine Frau (1,8%) war zum Zeitpunkt der Untersuchung schwanger, es wurden keine Adoptionen berichtet. Der Anteil der Frauen mit Kindern (leiblich oder adoptiert) unterschied sich signifikant zwischen den Gruppen (Pearson $\chi^2(2) = 15,45$; $p < 0,001$).

Vorliegende Arbeit

Die vorliegende Arbeit hatte zum Ziel, die sexuelle Lebensqualität und Einstellungen zur Mutterschaft und Kinderwunsch bei Frauen mit Fertilitätsstörungen zu untersuchen. Die Arbeit schloss Personen mit kompletter Androgenresistenz (CAIS: engl. complete androgen

insensitivity syndrome), Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS), und Frauen mit Polyzystischem Ovarsyndrom (PCOS) ein.

Es sollte geprüft werden, ob die Teilnehmenden eine herabgesetzte sexuelle Lebensqualität aufweisen und welche speziellen sexuellen Probleme sie je nach Diagnose berichten. Des Weiteren sollte untersucht werden, ob sie sich in ihren Einstellungen zur Mutterschaft und Kinderwunsch von Vergleichspersonen unterscheiden und durch die In- bzw. Subfertilität auch in anderen Lebensbereichen belastet sind. Es wurde geprüft, ob sich psychische Belastung im Sinne einer vermehrten Depressivität im Vergleich zur Normalbevölkerung zeigt. Im folgenden die eingesetzten Fragebögen:

Liste sexueller Probleme

(American Psychiatric Association & DSM-IV, 2000; Dt. Fassung: Saß, Wittchen, Zaudig, Houben, 2003)

Die sexuellen Probleme wurden mithilfe einer Liste sexueller Funktionsstörungen in Anlehnung an das DSM-IV-TR (Association & DSM-IV, 2000) und erweitert um weitere häufige Probleme erfasst.

Die Probleme werden zweistufig bewertet. Im ersten Schritt geben die Probandinnen an, ob das entsprechende Problem auf sie zutrifft, im zweiten Schritt, ob sie darunter leiden. Die beiden Stufen wurden jeweils mit „ja“ oder „nein“ beantwortet. Für die Bewertung der Gruppenergebnisse liegen Vergleichsdaten aus einer vorigen Studie vor (Rustige, 2009).

Female Sexual Function Index (FSFI)

(Rosen, 2000; Dt. Fassung: Berner, Kriston, Zahradnik, Harter, & Rohde, 2004)

Der FSFI ist ein Fragebogen, mit dem die weibliche sexuelle Funktionsfähigkeit innerhalb der letzten vier Wochen erfasst wird. Er besteht aus 19 Items, die in die Bereiche sexuelles Verlangen, Erregung, Lubrikation, Orgasmus, Befriedigung und Schmerz eingeteilt werden. Die Gesamtscores reichen von 2,0 bis 36,0, wobei höhere Werte eine höhere Funktionsfähigkeit widerspiegeln. Die Werte können eingeteilt werden in „gering“ (≤ 23 Punkte), „gut“ oder „zufriedenstellend“ (24 – 29 Punkte) und „sehr gut“ (≥ 30 Punkte) (Allen et al., 2010; Fedele et al., 2008).

Fragebogen Unsicherheit in soziosexuellen Situationen (FUSS)

(Fahrner, 1984)

Der Fragebogen erfasst Gefühle von Unsicherheit in Situationen, in denen der / die Befragte mit einem (potenziellen) Sexualpartner in Interaktion tritt. Der Fragebogen besteht aus zwei Unterskalen: einer für soziale Situationen und einer für sexuelle Situationen. Die Items bestehen aus Aussagen, denen der Proband auf einer Skala von 0 („trifft gar nicht zu“) bis 5 („trifft voll zu“) zustimmt. Ein Beispiel-Item für die Skala 1 ‚Unsicherheit in sozialen Situationen‘ lautet: „Wenn ich von einem/r attraktiven Mann /Frau angesprochen werde, fühle ich mich unsicher.“ Ein Beispiel-Item für die Skala 2 ‚Unsicherheit in sexuellen Situationen‘ ist: „Ich weiß nicht, wie ich einem/r Mann/Frau sagen soll, dass ich Lust habe, mit ihm/ihr zu schlafen“. Für die Auswertung liegen Vergleichsdaten von gesunden Kontrollpersonen vor (Fahrner, 1984).

Fragebogen zu Einstellungen zur Mutterschaft (FEMu)

(Fliegner, Richter-Appelt, Krupp & Brunner, 2017)

Der Fragebogen wurde im Rahmen des Forschungsprojektes neu entwickelt.

Der Fragebogen erfasst systematisch Einstellungen zur Mutterschaft und ist für alle (weiblichen) Stichproben inkl. Personen mit permanenter Infertilität gleichsam geeignet. Er besteht aus 26 Items, die in Form von Aussagen formuliert sind. Die Items lassen sich in zwei Hauptskalen untergliedern: „Pro Kind“- und „Contra Kind“-Einstellungen. Die erste Hauptskala kann weiter aufgeteilt werden in zwei Unterskalen: „Attraktivität / Ausgeglichenheit“ und „Entbehrung / Fremdbestimmtheit“. Die zweite Hauptskala lässt sich in drei Unterskalen aufteilen: „Unvollständigkeit“, „Verbundenheit“ und „Akzeptanz“. Die psychometrischen Eigenschaften sowie erste Vergleichsnormen sind der Publikation „Kinderwunsch bei (permanenter) Infertilität: Entwicklung und Ergebnisse des ‚Fragebogens Einstellungen zur Mutterschaft (FEMu)‘“ zu entnehmen.

Brief Symptom Inventory (BSI)

(Derogatis & Melisaratos, 1983; Dt. Fassung: Franke, 2000)

Das BSI ist ein Fragebogen, der psychische Belastung erfasst, er stellt eine Kurzfassung der Sympom Checklist 90 (SCL-90-R) dar (Derogatis & Unger, 2010). Er beinhaltet 53 Items, die in neun Unterskalen aufgeteilt sind: Somatisierung, Zwanghaftigkeit, Unsicherheit im Sozialkontakt, Depressivität, Ängstlichkeit, Feindseligkeit / Aggressivität, Paranoides Denken, Phobische Angst, Psychotizismus. Auf einer Skala von 0 (= „überhaupt nicht“) bis 4 (= „sehr stark“) gibt der Proband an, ob und in welcher Ausprägung ein entsprechendes Symptom bei ihm vorliegt. So lassen sich drei Indizes berechnen: der GSI (Global Severity

Index) als Hinweis für die Gesamtbelastung, der PSDI (Positive Symptom Distress Index), welcher die Ausprägung der vorliegenden Symptome abbildet, und der PST (Positive Symptom Total), welcher allein die Anzahl der vorliegenden Symptome beschreibt.

Die Rohwerte werden in T-Werte transformiert. Nach Manual gelten T-Werte ≥ 63 als klinisch relevant. Diese können für die einzelnen Skalen angegeben werden. Gesamtwerte (GSI) mit T-Werten ≥ 63 werden als „klinische Fälle“ bezeichnet.

Es liegen Normtabellen für deutsche Frauen und Männer vor. Die interne Konsistenz wird mit Cronbach's $\alpha = 0,39$ für die Skala „Phobische Angst“ und Cronbach's $\alpha = 0,72$ für die Skala „Depressivität“ angegeben. Für den Gesamtwert (GSI) fand sich eine interne Konsistenz von Cronbach's $\alpha = 0,92$.

Rosenberg Self-Esteem Scale (RSE)

(Rosenberg, 1965; Dt. Fassung: von Collani & Herzberg, 2003)

Die Rosenberg Self-Esteem Skala ist ein weit verbreitetes Instrument zur Erfassung des globalen Selbstwertes (Blascovich, & Tomaka, 1991; Gray-Little, Williams, & Hancock, 1997; Roth, Decker, Herzberg, & Brähler, 2008). Die Skala besteht aus 10 Aussagen, die von 1 („trifft gar nicht zu“) bis 4 („trifft vollkommen zu“) vom Probanden bewertet werden. Ein hoher RSE-Wert steht für einen hohen Selbstwert. In dieser Studie wurde die deutsche Fassung von von Collani und Herzberg (2003) verwendet. Für den Vergleich wurden Daten einer nicht-klinischen Stichprobe herangezogen (Martín Albo, Núñez, Navarro, & Grijalvo Lobera, 2007). Die interne Konsistenz liegt nach der Studie von von Collani und Herzberg (2003) bei Cronbach's $\alpha = 0,84$.

Gesundheitsfragebogen für Patienten (PHQ-D)

(Spitzer et al., 1999; Löwe et al., 2002)

Der Fragebogen ist ein Selbstbeurteilungsinstrument, das auf den Definitionen für psychische Störungen des DSM-IV beruht. Es handelt sich um ein Screeninginstrument und ersetzt keine klinische Diagnostik. Der PHQ soll die Diagnostik von psychischen Störungen in der Primärmedizin unterstützen. Die Komplettversion enthält Abschnitte zu folgenden Störungsbildern: somatoforme Störungen, Depressionen, Angststörungen, Essstörungen und Alkoholmissbrauch. Des Weiteren wird das psychosoziale Funktionsniveau bestimmt und es werden Life events abgefragt. Für Frauen werden Informationen über Menstruation, Schwangerschaft und Geburt erhoben. Über Schwellenwerte werden kategoriale Einschätzungen zum Vorliegen der Diagnosen vorgenommen, für „Depressivität“,

„somatische Symptome“ und „Stress“ können kontinuierliche Werte angegeben werden (Löwe et al., 2002). Eine Studie von Gräfe et al. (2004) fand gute Werte für die Sensitivität (95%) und Spezifität (86%).

Fragebogen der World Health Organization zur Quality of Life (WHOQOL-Bref)

(The WHOQOL Group, 1995; Dt. Fassung: Angermeyer et al., 2000)

Der WHOQOL-Bref ist eine Kurzform der WHOQOL-100 bestehend aus 26 Items. Der Fragebogen erfasst, angelehnt an die Definition der Weltgesundheitsorganisation für Lebensqualität, die Bereiche: Physisches Wohlbefinden, Psychisches Wohlbefinden, Unabhängigkeit, Soziale Beziehungen, Umwelt und Religion/Spiritualität. Es liegen Normierungen für die deutsche Bevölkerung vor aufgeteilt nach Alter und Geschlecht.

Die interne Konsistenz der Skalen liegt zwischen Cronbach's $\alpha = 0,76$ für die Skala „Soziale Beziehungen“ und Cronbach's $\alpha = 0,88$ für „Physisches Wohlbefinden“.

Weitere Forschungsthemen im Rahmen des Projekts

Im Rahmen des Forschungsprojekts wurden überdies die Themen psychische Belastung, soziale Unterstützung und erlebte Weiblichkeit sowie Geschlechtsidentität und Körpererleben von den Projektmitarbeiterinnen Frau Dr. phil. Dipl.-Psych. Kerstin Krupp (Dissertationstitel: „Erlebte Weiblichkeit, Coping und Lebensqualität bei Personen in der weiblichen Geschlechtsrolle mit veränderter Androgenwirkung und Besonderheiten der GeschlechtSENTwicklung“) und Frau Dipl.-Psych. Franziska Brunner (Dissertationstitel: „Geschlechtsidentität, Körpererleben und sexuelle Lebensqualität bei Personen mit somatosexuellen Besonderheiten“) bearbeitet. Zwei weitere medizinische Dissertationen entstanden zu den Themen „Diagnose und Therapie des Polyzystischen Ovar Syndroms (PCOS): eine Fragebogenstudie zur Wahrnehmung der Symptome und der medizinischen Maßnahmen“ von Frau Aissa Linzbach und „Mutterschaft und Unfruchtbarkeit bei Frauen mit Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom“ von Frau Anietta Schüürmann.

Ausblick

Trotz einer insgesamt positiven Entwicklung in Forschung und Versorgung, die der psychologischen Dimension bei körperlichen Besonderheiten mehr Bedeutung beimisst, sind in Bezug auf CAIS, MRKHS und PCOS noch viele Fragen offen.

Sexualität ist ein komplexes Phänomen, das auf das Zusammenwirken verschiedener Faktoren zurückzuführen ist: Für zukünftige Untersuchungen wäre es aufschlussreich, die

verschiedenen Ebenen der Sexualität genauer zu beleuchten. Auf der körperlichen Ebene wäre es wichtig zu schauen, mit welcher Methode den Betroffenen mit Vaginalagenesie (MRKHS, z.T. CAIS) ein schmerzfreier penetrativer Geschlechtsverkehr und eine insgesamt möglichst angenehme sexuelle Erfahrung ermöglicht werden kann. Hierbei wären auch Faktoren für Differentialindikationen zu untersuchen. Dabei wäre auch interessant, inwiefern die Sexualität überhaupt auf eine Anpassung der anatomischen Struktur angewiesen ist, wann die Patientinnen dies wünschen, wie die Interventionen erlebt werden und wie das Gefühl der Intimität angesichts von Eingriffen im Genitalbereich gewahrt bleiben kann. Ein weiterer wichtiger Punkt wäre, zu untersuchen, wie die anatomische Situation, Selbstwahrnehmung ohne und mit (bzw. nach welcher) Intervention und das sexuelle Erleben und die partnerschaftliche Sexualität zusammenspielen. Eine weitere körperliche Dimension ist die hormonelle Situation. So wäre z.B. bei CAIS interessant, unter welchen Bedingungen die Betroffenen eine gute sexuelle Funktionsfähigkeit erleben. Hier wären systematische Untersuchungen zwischen Personen mit und ohne Gonadektomie und Vergleiche verschiedener Substitutionsstrategien (Estrogene vs. Androgene) hilfreich.

Ein deutliches Ergebnis der vorliegenden Arbeit ist, dass bei allen drei untersuchten Gruppen eine Unsicherheit im Hinblick auf soziosexuelle Situationen besteht. Frühere Untersuchungen weisen darauf hin, dass z.B. die Wahrnehmung einer versehrten Weiblichkeit, die Angst, abgelehnt zu werden und die Schwierigkeit, die eigene Besonderheit in Worte zu fassen und zu kommunizieren, hierfür tragend sind. Die meisten der Studienteilnehmenden befanden sich in einer Partnerschaft, bei der Gruppe mit PCOS waren es fast alle Frauen. Eine Betrachtung von Betroffenen mit und ohne Partnerschaft könnte ggf. weiteren Aufschluss geben über Schwierigkeiten im (sozio-)sexuellen Bereich. Qualitative Studien und die Entwicklung und Evaluation psychologischer Interventionen könnte entscheidende Fortschritte für die Betroffenen bringen. Eine psychologische Begleitung der Frauen, in Gruppen- oder Einzelsettings, edukative Programme oder Psychotherapie (z.B. bei Komorbidität) sollten systematisch beforscht werden. Die Betrachtung der Paarebene könnte weitere Ansätze für positive Entwicklungsunterstützung geben. Wie gehen Partner/-innen von Betroffenen mit der besonderen Situation um? Was trägt zum Gelingen zufriedenstellender partnerschaftlicher Sexualität bei?

Es wäre weiterhin interessant, zu untersuchen, inwieweit sich Veränderungen der sexuellen Lebensqualität durch kulturellen Wandel ergeben. Kohortenvergleiche könnten Aufschluss geben darüber, wie Änderungen in der Offenheit vs. Stigmatisierung sich auf das

Selbsterleben und sozio-sexuelle Interaktionen und damit auch auf die sexuelle Lebensqualität auswirken.

In Bezug auf Einstellungen zu Mutterschaft und Kinderwunsch wäre es spannend, diese im Längsschnitt zu betrachten und dann in Bezug auf die besonderen Herausforderungen, die körperliche Besonderheiten mit sich bringen (z.B. CAIS, MRKHS oder PCOS), zu untersuchen. Hier werden gerade Erweiterungen der medizinischen Möglichkeiten (vgl. z.B. die aktuell diskutierte Entdeckung von Keimzellen bei CAIS) und die Veränderung rechtlicher Rahmenbedingungen neue Entwicklungen hervorbringen.

Die Lebensqualität wurde in dieser Arbeit mithilfe von Fragebögen erfasst. Eine Verknüpfung mit qualitativen Auswertungen und die Untersuchung diagnosespezifischer Faktoren, welche zu Einbußen der allgemeinen Lebensqualität und ggf. zu manifesten psychischen Erkrankungen wie Depressionen führen, wären hilfreich. Hieran sollten spezielle psychologische Unterstützungsangebote anknüpfen und evaluiert werden.

EIGENE FORSCHUNGSSARBEIT

Zusammenfassungen der vorgelegten Publikationen

Die hier vorgelegte Arbeit umfasst fünf empirische Originalartikel:

Publikation 1:

Sexual Life and Sexual Wellness in Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS)

Literaturangabe:

Fliegner, M., Krupp, K., Brunner, F., Rall, K., Brucker, S.Y., Briken, P. & Richter-Appelt, H. (2014). Sexual life and sexual wellness in individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). *Journal of Sexual Medicine*, 11(3), 729–742.

Zusammenfassung:

Die erste Publikation beschäftigt sich mit verschiedenen Aspekten der Sexalität bei kompletter Androgeninsensitivität und Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom. Ziel dieser Arbeit war es, festzustellen, ob das sexuelle Erleben und die sexuelle Lebensqualität bei Personen mit CAIS und Frauen mit MRKHS sich mit Ergebnissen der (weiblichen) Normalbevölkerung vergleichen lassen, oder ob sich (diagnosespezifische) Unterschiede zeigen. Viele der bisherigen Studien betrachten die Diagnosen aufgrund der Vaginalagenesie gemeinsam, dies könnte zu Verzerrungen führen, denn die Syndrome gehen u.a. mit ganz unterschiedlichen Homornsituationen, verschiedenem Karyotyp und unterschiedlichen psychosozialen Anforderungen einher. Die vorgelegte Studie ist eine der wenigen, die die Diagnosen CAIS ($n = 11$) und MRKHS ($n = 49$) getrennt betrachtet.

Die sexuelle Lebensqualität wurde mithilfe verschiedener Fragebogen-Instrumente erfasst. Zunächst sollten sexuelle Funktionsstörungen angegeben werden und die ggf. damit einhergehende Belastung. Die Teilnehmenden wurden zu Gefühlen von Unsicherheit in sozio-sexuellen Situation befragt, ihr Selbstwert und das Ausmaß von Depressivität wurden über Fragebögen erhoben. Überdies sollte untersucht werden, wie sexuelle Störungen und psychologische Faktoren zusammenhängen. Über eine qualitative Auswertung sollte eruiert werden, welche Ursachen die Teilnehmenden den sexuellen Problemen zuschreiben.

Zusammengefasst wurde bei der Gruppe mit CAIS ein weitreichendes Defizit im Bereich des sexuellen Selbstbewusstseins festgestellt. Die Betroffenen gaben an, eher unzufrieden zu sein

mit ihrem Sexualleben. Als Gründe für ihre sexuellen Probleme nannten sie psychologische und partnerbezogene Faktoren, wie z.B. die Angst, den Partner zu enttäuschen oder Selbstzweifel.

Bei den Frauen mit MRKHS zeigte sich eine gewisse Verunsicherung in sexuellen Situationen, insgesamt konzentrierten sich die Probleme jedoch auf die sexuelle Funktionsfähigkeit (i.e. Schmerzen beim Vaginalverkehr). Die Frauen mit MRKHS berichteten, zufrieden zu sein mit ihrem Sexualleben. Als Gründe für die sexuellen Probleme nannten die Frauen mit MRKHS ebenso partnerbezogene Probleme wie auch Probleme, „loszulassen“ während der sexuellen Aktivität, Angst vor Schmerz und Probleme aufgrund der Form Neovagina.

Sexuelle Probleme sind häufig bei CAIS und MRKHS. Die beiden Gruppen zeigten unterschiedliche Ergebnisse bzgl. ihrer sexuellen Lebensqualität. Dies ist ein Hinweis darauf, dass sie in zukünftigen Untersuchungen getrennt betrachtet werden sollten. Für die Betreuung betroffener Patientinnen wird ein interdisziplinärer Ansatz empfohlen, die Patientinnen sollten angemessene professionelle Unterstützung bekommen, um ein befriedigendes Sexualleben führen zu können.

Publikation 2

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

Literaturangabe:

Krupp, K., **Fliegner, M.**, Brunner, F., Brucker, S.Y., Rall, K., Richter-Appelt, H. (2014). Quality of life and psychological distress in women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome and Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Open Journal of Medical Psychology*, 3, 212–221.

Zusammenfassung:

Die Studie hatte zum Ziel, die Lebensqualität und die psychische Belastung bei Frauen mit MRKHS und Personen mit CAIS zu untersuchen. Die beiden Gruppen wurden mit standardisierten Fragebögen untersucht. Es wurden Analysen durchgeführt, um Zusammenhänge zwischen dem Zeitpunkt des ersten Verdachts einer Auffälligkeit, dem Zeitpunkt der Diagnosestellung und der aktuellen psychischen Belastung zu untersuchen.

Die allgemeine Lebensqualität, gemessen mit dem WHOQOL-Bref, war bei beiden Gruppen durchschnittlich. In der kategorialen Auswertung des BSI zeigte sich jedoch ein erheblicher

Anteil an Personen, die als „klinische Fälle“ identifiziert wurden (CAIS: 54,4%; MRKHS: 55,1%). Bei den Frauen mit MRKHS zeigte sich ein positiver Zusammenhang zwischen dem Zeitraum des ersten Verdachts bis zur Diagnosestellung und der psychischen Belastung. Die psychische Belastung bei MKRHS und CAIS ist im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung deutlich erhöht und sollte bei der Betreuung betroffener Patientinnen stets berücksichtigt werden.

Publikation 3

Kinderwunsch bei (permanenter) Infertilität: Entwicklung und Ergebnisse des „Fragebogens Einstellungen zu Mutterschaft (FEMu)“

Literaturangabe:

Fliegner, M., Richter-Appelt, H., Krupp, K. & Brunner, F., (2017). Kinderwunsch bei (permanenter) Infertilität: Entwicklung und Ergebnisse des „Fragebogens Einstellungen zur Mutterschaft (FEMu)“. *Psychotherapie Psychosomatik medizinische Psychologie*, 67(09/10), 401–412.

Zusammenfassung:

Diese Publikation stellt die Entwicklung eines Fragebogens zu Einstellungen zur Mutterschaft dar, es werden Daten einer großen deutschen Vergleichsstichprobe berichtet und erste klinische Ergebnisse genannt. Ziel dieser Studie war es, zu überprüfen, ob mit der Entwicklung des „FEMu“ ein Instrument zur Verfügung steht, mit dem Einstellungen mehrdimensional systematisch erfasst werden können und das unabhängig vom Fertilitätsstatus beantwortet werden kann. Hintergrund der Fragebogenentwicklung war, dass die meisten Fragebögen, die Einstellungen zur Mutterschaft untersuchen, Fertilität voraussetzen. Überdies werden positive und negative Einstellungen zur Mutterschaft häufig auf einer Dimension abgebildet. Auch liegen bei den meisten Instrumenten keine deutschsprachigen Versionen und Normwerte vor.

Der FEMu wurde an einer weiblichen Stichprobe ($n = 932$) mittels Hauptachsenanalyse (oblique Rotation) entwickelt, welche zwei unabhängige Hauptskalen („pro Kind“, „contra Kind“) mit fünf Unterskalen und vier Prototypen (Idealisierung, Ablehnung, Ambivalenz, Indifferenz) ergab.

Zur Überprüfung an klinischen Gruppen wurden Personen mit Kompletter Androgeninsensitivität (CAIS, $n = 12$), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS, $n = 49$) und Polyzystischem Ovarsyndrom (PCOS, $n = 55$) befragt, welche unter

Fertilitätsstörungen unterschiedlicher Ausprägung leiden. Es wurden die Stärke des Kinderwunsches, die FEMu-Hauptfaktoren sowie die Prototypen ausgewertet.

Die Unabhängigkeit der Pro- und Contra-Kind-Scores und die Prototypen ließen sich empirisch bestätigen. Bei CAIS wurden ein geringer Kinderwunsch und eine indifferenten Haltung, bei MRKHS ein mittelgradiger Kinderwunsch und Ambivalenz, bei PCOS ein maximaler Kinderwunsch und eine Idealisierung von Mutterschaft festgestellt.

Der FEMu ist somit unabhängig vom Fertilitätsstatus einsetzbar und bewährte sich bei den klinischen Stichproben. Er eignet sich zur Analyse von Gruppen, z.B. in der Kinderwunschforschung, und zur Einzelfalldiagnostik, z.B. in der gynäkologischen Praxis oder im Rahmen psychosozialer Versorgung, um Problemfelder zu identifizieren und Behandlungsansätze zu entwickeln.

Publikation 4

Living with Permanent Infertility: A German Study on Attitudes toward Motherhood in Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS)

Literaturangabe:

Fliegner, M., Richter-Appelt, H., Krupp, K., Brucker, S.Y., Rall, K. & Brunner, F., (under review). Living with permanent infertility: A German study on attitudes toward motherhood in individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). *Health Care for Women International*

Zusammenfassung:

Studien die sich mit Infertilität als lebenslangem Zustand beschäftigen sind selten. Ebenso gibt es wenige Studien, die sich mit dem Thema (In)Fertilität bei Diagnosen der Diverse Sex Developments (DSD) beschäftigen. Ziel der Studie war es, Einstellungen und Wahrnehmungen zum Thema Infertilität bei zwei Diagnosen des DSD-Spektrums, CAIS ($n = 12$) und MRKHS ($n = 49$), im Vergleich zur weiblichen Normalbevölkerung zu untersuchen und den Zusammenhang mit der Intensität des aktuellen Kinderwunsches zu betrachten.

Die Einstellungen zur Mutterschaft wurden mit dem Fragebogen Einstellungen zur Mutterschaft (FEMu) untersucht, der Kinderwunsch mithilfe einer Likert-Skala erfasst.

Die Gruppe mit CAIS zeigte einen geringen Kinderwunsch und war weniger belastet durch ihre Infertilität verglichen mit der Gruppe mit MRKHS. Die Daten zu Einstellungen zur Mutterschaft ergaben eine „indifferente“ Haltung bei Personen mit CAIS und eine

„ambivalente“ Haltung bei Frauen mit MRKHS. Die Depressivität war in beiden Gruppen ausgeprägt.

Beide untersuchten Gruppen leiden unter einer Form der permanenten Infertilität, dennoch scheinen sie unterschiedlich mit der Schwierigkeit umzugehen. Die Personen mit CAIS waren deutlich älter als die Teilnehmenden mit MRKHS, die „Indifferenz“ könnte Ausdruck eines gelungenen Copings sein, entweder im Sinne einer Orientierung auf andere Werte oder durch Adoption. Die ambivalente Haltung bei den Frauen mit MRKHS könnte eine Unsicherheit in Bezug auf den Kinderwunsch widerspiegeln. So war die Stichprobe recht jung, befand sich in einem Alter, in dem Partnerschaft und berufliche Orientierung im Vordergrund stehen. Ein weiterer Faktor bei der Ambivalenz mag gewesen sein, ob und wie es irgendwann für die Frauen möglich sein wird, Kinder zu bekommen und ob sie den mühsamen Weg einer Adoption, Leihmutterschaft oder sogar Gebärmuttertransplantation gehen wollen.

Infertilität ist ein bekannter Belastungsfaktor, die umfassende Aufklärung von Patientinnen über ihren Fertilitätsstatus sowie psychologische Unterstützung sollten in jedem Fall angeboten werden, um gute Entwicklungen (mit und ohne Mutterschaft) zu unterstützen.

Publikation 5

Sexual Quality of Life in Women with Polycystic Ovary Syndrome (PCOS)

Literaturangabe:

Fliegner, M., Richter-Appelt, H., Krupp, K. & Brunner, F., (submitted). Sexual quality of life in women with Polycystic Ovary Syndrome (PCOS). *Journal of Psychosomatic Research*

Zusammenfassung:

PCOS ist die häufigste endokrine Störung bei Frauen im reproduktiven Alter, die damit verbundenen Probleme sind vielfältig. Die Studie hatte zum Ziel, zu untersuchen, ob Frauen mit PCOS bzgl. ihrer sexuellen Lebensqualität mit Frauen aus der Normalbevölkerung vergleichbar sind, und was die Frauen mit PCOS selbst ggf. als Ursache für ihre Schwierigkeiten sehen. Bisher wurde nur wenig untersucht, wie sich das PCOS auf die sexuelle Lebensqualität von Frauen auswirkt. PCOS ist mit diversen Symptomen assoziiert, welche negative Auswirkungen auf die Sexualität und die empfundene Weiblichkeit haben können, darunter Hirsutismus, Fertilitätsprobleme, Übergewicht, Depression.

Die sexuelle Lebensqualität wurde mithilfe mehrerer Fragebogen-Instrumente erfasst. Es wurden Daten zu sexuellen Funktionsstörungen und die damit einhergehende Belastung

erhoben. Es wurde ein Fragebogen zu Unsicherheit in sozio-sexuellen Situationen eingesetzt, und die Teilnehmenden wurden zum Selbstwert und zum Ausmaß ihrer Depressivität untersucht.

Der Zusammenhang zwischen sexuellen Störungen und psychologischen Einflussgrößen wurde korrelativ untersucht. Eine qualitative Auswertung sollte Auskunft darüber geben, was die Teilnehmenden als Ursache für ihre sexuellen Probleme sehen.

Die sexuelle Funktionsfähigkeit in Anlehnung an DSM-IV-TR schien ungestört, aber die Selbstsicherheit in soziosexuellen Situationen war beträchtlich herabgesetzt. Je stärker der Hirsutismus, desto größer die Unsicherheit. Überdies fiel eine stark erhöhte Depressionsrate auf. Mehrere der Teilnehmenden gaben an, sich unattraktiv zu fühlen oder Angst vor Zurückweisung zu haben. Viele nannten die Hormonprobleme als Grund für ihre sexuellen Probleme.

Patientinnen mit PCOS sollten neben der somatischen Behandlung auch auf psychische Probleme hin untersucht werden. Im Falle emotionaler und sexueller Schwierigkeiten sollte psychologische Betreuung angeboten werden.

Eigenanteil an der Arbeit

Für alle Publikationen war ich an der methodischen und inhaltlichen Konzeption, der Datenerhebung und -eingabe, der Analyse der Daten und ihrer Interpretation maßgeblich beteiligt. Als Co-Autorin war ich an den Überarbeitungen des Manuskriptes bis zur finalen Version beteiligt. Die von mir als Hauptautorin vorgelegten Publikationen wurden nach Rücksprache mit dem Forschungsteam selbstständig von mir entworfen und realisiert. Die Literaturrecherchen, die Datenanalysen und -interpretationen und alle Texte wurden von mir persönlich erstellt. Die Einreichungen der Publikationen bei den Zeitschriften sowie die dazugehörigen Revisions- und Korrekturarbeiten wurden von mir geleistet. Bei der Entwicklung der Arbeiten erfolgten regelmäßige Feedbackrunden mit dem Team, in denen Änderungen und Korrekturen vorgeschlagen wurden. Diese wurden von mir berücksichtigt und in den finalen Versionen der Manuskripte zusammengeführt.

LITERATUR

- Aittomäki, 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.
- Albani, F., Santamaria, V., Tonani, S., Ornati, A., Pisani, C., Sommacal, A., ... Nappi, R. (2009). Sexual function in lean and obese women with Polycystic Ovarian Syndrome (PCOS). *Journal of Sexual Medicine*, 6, 394–394.
- 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(1), 81–100.
- 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.
- Aloulou, J., Halouani, N., Charfeddine, F., Mseddi, N., Charfi, N., Abid, M., & Amami, O. (2012). Marital sexual satisfaction in women with polycystic ovary syndrome. *European Psychiatry*, 27, 1.
- Amaral, Inacio, M., Brito, V. N., Bachega, T. A. S. S., Oliveira, A. A., Domenice, S., ... Mendonca, B. B. (2015). Quality of life in a large cohort of adult Brazilian patients with 46,XX and 46,XY disorders of sex development from a single tertiary centre. *Clinical Endocrinology*, 82(2), 274–279.
- American College of Obstetricians and Gynecologists. (2013, May). *Müllerian Agenesis: Diagnosis, Management, and Treatment. Committee Opinion No. 562*. Retrieved August 22, 2016, from <http://www.acog.org/Resources-And-Publications/Committee-Opinions/Committee-on-Adolescent-Health-Care/Mullerian-Agenesis-Diagnosis-Management-and-Treatment>
- American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders: DSM-5*. Washington, D.C: American Psychiatric Association.
- Angermeyer, M. C., Kilian, R., & Matschinger, H. (2000). *WHOQOL-100 und WHOQOL-BREF Handbuch für die deutschsprachigen Versionen der WHO-Instrumente zur internationalen Erfassung von Lebensqualität*. Göttingen: Hogrefe.
- Ärzteblatt (2016, October 24). *Tübinger Ärzte transplantieren Gebärmutter*. Retrieved November 28, 2016, from <http://www.aerzteblatt.de/nachrichten/71049>
- Azziz, R., Carmina, E., Dewailly, D., Diamanti-Kandarakis, E., Escobar-Morreale, H. F., Futterweit, W., ... 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., Carmina, E., & Sawaya, M. E. (2000). Idiopathic hirsutism. *Endocrine Reviews*, 21(4), 347–362.
- Balen, F., van & Bos, H. M. W. (2004). Infertility, culture, and psychology in worldwide perspective. *Journal of Reproductive and Infant Psychology*, 22(4), 245–247.
- Bancroft, J. (2009). *Human sexuality and its problems*. (3rd ed.) New York: Churchill Livingstone / Elsevier.
- Bancroft, J., Loftus, J., & Long, J. S. (2003). Distress about sex: A national survey of women in heterosexual relationships. *Archives of Sexual Behavior*, 32(3), 193–208.

- Bangsboell, S., Qvist, I., Lebech, P. E., & Lewinsky, M. (1992). Testicular feminization syndrome and associated gonadal tumors in Denmark. *Acta Obstetricia et Gynecologica Scandinavica*, 71(1), 63–66.
- Barnard, L., Balen, A. H., Ferriday, D., Tiplady, B., & Dye, L. (2007). Cognitive functioning in polycystic ovary syndrome. *Psychoneuroendocrinology*, 32(8–10), 906–914.
- Barry, J. A., Kuczmarczyk, 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.
- Barth, J. H., Catalan, J., Cherry, C. A., & Day, A. (1993). Psychological morbidity in women referred for treatment of hirsutism. *Journal of Psychosomatic Research*, 37(6), 615–619.
- Basson, R. (2000). The female sexual response: A different model. *Journal of Sex and Marital Therapy*, 26(1), 51–65.
- Basson, R., Leiblum, S., Brotto, L., Derogatis, L., Fourcroy, J., Fugl-Meyer, K., ... Schultz, W. W. (2004). Revised definitions of women's sexual dysfunction. *Journal of Sexual Medicine*, 1(1), 40–48.
- Battaglia, C., Nappi, R. E., Mancini, F., Cianciosi, A., Persico, N., Busacchi, P., ... Sisti, G. (2008). PCOS, sexuality, and clitoral vascularisation: A pilot study. *Journal of Sexual Medicine*, 5(12), 2886–2894.
- 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(6), 339–346.
- Bell, J. S., Bancroft, J., & Philip, A. (1985). Motivation for parenthood: A factor analytic study of attitudes towards having children. *Journal of Comparative Family Studies*, 16(1), 111–119.
- Berman, J. R., Berman, L. A., Werbin, T. J., & Goldstein, I. (1999). Female sexual dysfunction: Anatomy, physiology, evaluation and treatment options. *Current Opinion in Urology*, 9(6), 563–568.
- Berner, M. M., Kriston, L., Zahradnik, H. P., Harter, M., & Rohde, A. (2004). Überprüfung der Gültigkeit und Zuverlässigkeit des deutschen Female Sexual Function Index (FSFI-d). *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, 64(3), 293–303.
- Berra, M., Liao, L.-M., Creighton, S.M., & Conway, G.S. (2010). Long-term health issues of women with XY karyotype. *Maturitas*, 65(2), 172–178.
- Bertelloni, S., Dati, E., Baroncelli, G. I., & Hiort, O. (2011). Hormonal management of Complete Androgen Insensitivity Syndrome from adolescence onward. *Hormone Research in Paediatrics*, 76(6), 428–433.
- Birnbaum, W., Marshall, L., Wünsch, L., Thyen, U., Gillessen-Kaesbach, G., & Hiort, P. D. O. (2013a). Zur Stellungnahme des Deutschen Ethikrates zu Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (Intersexualität). *Monatsschrift Kinderheilkunde*, 161(2), 145–152.
- Birnbaum, W., Marshall, L., Wünsch, L., Thyen, U., Gillessen-Kaesbach, G., & Hiort, P. D. O. (2013b). Zur Stellungnahme des Deutschen Ethikrates zu Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (Intersexualität). *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.
- Blascovich, J., & Tomaka, J. (1991). Measures of self-esteem. *Measures of Personality and Social Psychological Attitudes*, 1, 115–160.
- Boivin, J., Bunting, L., Collins, J. A., & Nygren, K. G. (2007). International estimates of infertility prevalence and treatment-seeking: Potential need and demand for infertility medical care. *Human Reproduction*, 22(6), 1506–1512.
- Boivin, J., Takefman, J., & Braverman, A. (2011). The fertility quality of life (FertiQoL) tool: Development and general psychometric properties. *Fertility and Sterility*, 96(2), 409–415.
- Brähler, E., & Stöbel-Richter, Y. (2002). Familienfeindlicher Zeitgeist? *Reproduktionsmedizin*, 18(5), 276–282.
- Brähler, E., Stöbel-Richter, Y., & Schumacher, J. (2001). Für und Wider eines eigenen Kindes: Der Leipziger Fragebogen zu Kinderwunschmodotiven (LKM). *Diagnostica*, 47(2), 96–106.
- Brännström, M., Bokström, H., Dahm-Kähler, P., Diaz-Garcia, C., Ekberg, J., Enskog, A., ... Rodriguez-Wallberg, K. (2016). One uterus bridging three generations: First live birth after mother-to-daughter uterus transplantation. *Fertility and Sterility*, 106(2), 261–266.
- Brännström, M., Johannesson, L., Bokström, H., Kvarnström, N., Mölne, J., Dahm-Kähler, P., ... Nilsson, L. (2015). Livebirth after uterus transplantation. *The Lancet*, 385(9968), 607–616.
- Breckwoldt, M., Kaufmann, M., Martius, G., & Pfleiderer, A. (2007). *Gynäkologie und Geburtshilfe*. Stuttgart: Thieme Verlag.
- 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.
- Brucker, S. Y., Rall, K., Campo, R., Oppelt, P., & Isaacson, K. (2011). Treatment of congenital malformations. *Seminars in Reproductive Medicine* 29, 101–112.
- Brunner, F., Prochnow, C., Schweizer, K., & Richter-Appelt, H. (2012). Körper- und Geschlechtserleben bei Personen mit kompletter Androgeninsensitivität. *Zeitschrift für Sexualforschung*, 25(1), 26–48.
- Bundesärztekammer. (2015). Stellungnahme der Bundesärztekammer „Versorgung von Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit Varianten/Störungen der Geschlechtsentwicklung (Disorders of Sex Development, DSD)“. *Deutsches Ärzteblatt*. Retrieved December 2nd, 2016, from <http://www.bundesaerztekammer.de/aerzte/medizin-ethik/wissenschaftlicher-beirat/veroeffentlichungen/weitere-themen/dsd/>
- Bundesministerium für Gesundheit. (2017, September 12). *Gesundheitsgefahren – Seltene Erkrankungen*. Retrieved October, 21st, 2017, from <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html>
- Bundesministerium der Justiz und für Verbraucherschutz. (2011, November 21). *Gesetz zum Schutz von Embryonen (Embryonenschutzgesetz–ESchG) vom 13.12.1990*. Retrieved

January 22, 2017, from <https://www.gesetze-im-internet.de/bundesrecht/eschg/gesamt.pdf>.

- Cain, V. S., Johannes, C. B., Avis, N. E., Mohr, B., Schocken, M., Skurnick, J., & Ory, M. (2003). Sexual functioning and practices in a multi-ethnic study of midlife women: Baseline results from swan. *Journal of Sex Research*, 40(3), 266–276.
- Callens, N., De Cuypere, G., De Sutter, P., Monstrey, S., Weyers, S., Hoebeke, P., & Cools, M. (2014). An update on surgical and non-surgical treatments for vaginal hypoplasia. *Human Reproduction Update*, 20(5), 775–801.
- Campo-Engelstein, L., Chen, D., Baratz, A.B., Johnson, E.K., & Finlayson, C. (2017). The ethics of fertility preservation for pediatric patients with Differences (Disorders) of Sex Development. *Journal of the Endocrine Society*, 1(6), 638–645.
- Carrard, C., Chevret-Measson, M., Lunel, A., & Raudrant, D. (2012). Sexuality after sigmoid vaginoplasty in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fertility and Sterility*, 97(3), 691–696.
- Caruso, S., Rugolo, S., Agnello, C., Romano, M., & Cianci, A. (2009). Quality of sexual life in hyperandrogenic women treated with an oral contraceptive containing chlormadinone acetate. *Journal of Sexual Medicine*, 6(12), 3376–3384.
- Cesta, C. E., Måansson, M., Palm, C., Lichtenstein, P., Iliadou, A. N., & Landén, M. (2016). Polycystic ovary syndrome and psychiatric disorders: Co-morbidity and heritability in a nationwide Swedish cohort. *Psychoneuroendocrinology*, 73, 196–203.
- Chachamovich, J. R., Chachamovich, E., Ezer, H., Fleck, M. P., Knauth, D., & Passos, E. P. (2010). Investigating quality of life and health-related quality of life in infertility: A systematic review. *Journal of Psychosomatic Obstetrics & Gynecology*, 31(2), 101–110.
- Coëffin-Driol, C., & Giami, A. (2004). The impact of infertility and its treatment on sexual life and marital relationships: Review of the literature. *Gynécologie, Obstétrique & Fertilité*, 32(7–8), 624–637.
- Coffey, S., & Mason, H. (2003). The effect of polycystic ovary syndrome on health-related quality of life. *Gynecological Endocrinology*, 17(5), 379–386.
- Collani, G. von, & Herzberg, P. Y. (2003). Eine revidierte Fassung der deutschsprachigen Skala zum Selbstwertgefühl von Rosenberg. *Zeitschrift für Differentielle und Diagnostische Psychologie*, 24(1), 3–7.
- Collins, J. A., Wrixon, W., Janes, L. B., & Wilson, E. H. (1983). Treatment-independent pregnancy among infertile couples. *New England Journal of Medicine*, 309(20), 1201–1206.
- Committee on the Elimination of Discrimination against Women (2009, February 10). *Concluding observations of the Committee on the Elimination of Discrimination against Women Germany*, CEDAW/C/DEU/CO/6. Retrieved July 31, 2016, from <http://www2.ohchr.org/english/bodies/cedaw/docs/co/CEDAW-C-DEU-CO6.pdf>
- Communal, P. H., Chevret-Measson, M., Golfier, F., & Raudrant, D. (2003). Sexuality after sigmoid colpopoiesis in patients with Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Fertility and Sterility*, 80(3), 600–606.
- Conaglen, H. A., & Conaglen, J. V. (2003). Sexual desire in women presenting for anti-androgen therapy. *Journal of Sex and Marital Therapy*, 29(4), 255–267.
- Conway, G., Dewailly, D., Diamanti-Kandarakis, E., Escobar-Morreale, H. F., Franks, S., Gambineri, A., ... Yildiz, B. O. (2014). The polycystic ovary syndrome: A position

statement from the European Society of Endocrinology. *European Journal of Endocrinology*, 171(4), P1–P29.

- Cools, M., Stoop, H., Kersemaekers, A. M., Drop, S. L., Wolffendebtel, K. P., Bourguignon, J. P., ... Looijenga, L. H. (2006). Gonadoblastoma arising in undifferentiated gonadal tissue within dysgenetic gonads. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 91(6), 2404–2413.
- Cools, M., van Aerde, K., Kersemaekers, A. M., Boter, M., Drop, S. L., Wolffendebtel, K. P., ... Looijenga, L. H. (2005). Morphological and immunohistochemical differences between gonadal maturation delay and early germ cell neoplasia in patients with undervirilization syndromes. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 90(9), 5295–5303.
- Cousineau, T., & Domar, A. (2007). Psychological impact of infertility. *Best Practice & Research: Clinical Obstetrics & Gynaecology*, 21(2), 293–308.
- Cserepes, R. E., Kollár, J., Sápy, T., Wischmann, T., & Bugán, A. (2013). Effects of gender roles, child wish motives, subjective well-being, and marital adjustment on infertility-related stress: A preliminary study with a Hungarian sample of involuntary childless men and women. *Archives of Gynecology and Obstetrics*, 288(4), 925–932.
- D'Alberton, A., & Santi, F. (1972). Formation of a neovagina by coitus. *Obstetrics & Gynecology*, 40(5), 763–770.
- D'Alberton, F., Assante, M. T., Foresti, M., Balsamo, A., Bertelloni, S., Dati, E., ... Mazzanti, L. (2015). Quality of life and psychological adjustment of women living with 46,XY Differences of Sex Development. *Journal of Sexual Medicine*, 12(6), 1440–1449.
- Danilovic, D.L.S., Correa, P.H.S., Costa, E.M.F., Melo, K.F.S., Mendonca, B.B., & Arnhold, I.J.P. (2007). Height and bone mineral density in androgen insensitivity syndrome with mutations in the androgen receptor gene. *Osteoporosis International*, 18(3), 369–374.
- Daniluk J.C., Tench E. (2007). Long-term adjustment of infertile couples following unsuccessful medical intervention. *Journal of Counseling and Development*, 85(1), 89–100.
- 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.
- Derogatis, L. R., & Melisaratos, N. (1983). The Brief Symptom Inventory: An introductory report. *Psychological Medicine*, 13(3), 595–605.
- Derogatis, L. R. and Unger, R. 2010. Symptom Checklist-90-Revised. *Corsini Encyclopedia of Psychology*. 1–2.
- Deutscher Bundestag, 14. Wahlperiode (2001, March 1). *Kleine Anfrage der Abgeordneten Christina Schenk und der Fraktion der PDS Intersexualität im Spannungsfeld zwischen tatsächlicher Existenz und rechtlicher Unmöglichkeit, Drucksache 14/5425*. Retrieved December 2, 2016, from <http://dip21.bundestag.de/dip21/btd/14/054/1405425.pdf>
- Deutscher Bundestag, 14. Wahlperiode (2001, March 20). *Antwort der Bundesregierung auf die Kleine Anfrage der Abgeordneten Christina Schenk und der Fraktion der PDS – Drucksache 14/5425 – Intersexualität im Spannungsfeld zwischen tatsächlicher*

Existenz und rechtlicher Unmöglichkeit, Drucksache 14/5627. Retrieved December 2, 2016, from <http://dip21.bundestag.de/dip21/btd/14/056/1405627.pdf>

Deutscher Bundestag, 16. Wahlperiode (2007, January 30). *Kleine Anfrage der Abgeordneten Dr. Barbara Höll, Karin Binder, Katja Kipping, Kersten Naumann, Petra Pau, Dr. Kirsten Tackmann und der Fraktion DIE LINKE. Rechtliche Situation Intersexueller in Deutschland, Drucksache 16/4147.* Retrieved December 2, 2016, from <http://dip21.bundestag.de/dip21/btd/16/041/1604147.pdf>

Deutscher Bundestag, 16. Wahlperiode (2007, February 2). *Antwort der Bundesregierung auf die Kleine Anfrage der Abgeordneten Dr. Barbara Höll, Karin Binder, Katja Kipping, weiterer Abgeordneter und der Fraktion DIE LINKE. – Drucksache 16/4147 – Rechtliche Situation Intersexueller in Deutschland, Drucksache 16/4322.* Retrieved December 2nd, 2016, from <http://dip21.bundestag.de/dip21/btd/16/043/1604322.pdf>

Deutscher Bundestag, 16. Wahlperiode (2007, June 8). *Sechster Bericht der Bundesrepublik Deutschland zum Übereinkommen der Vereinten Nationen zur Beseitigung jeder Form von Diskriminierung der Frau (CEDAW), Drucksache 16/5807.* Retrieved April 29, 2017, from http://www.institut-fuer-menschenrechte.de/fileadmin/user_upload/PDF-Dateien/Pakte_Konventionen/CEDAW/cedaw_state_report_germany_6_2007_de.pdf

Deutscher Ethikrat. (2012a, February 23). Intersexualität Stellungnahme. Retrieved June 17, 2016, from <http://www.ethikrat.org/dateien/pdf/stellungnahme-intersexualitaet.pdf>

Deutscher Ethikrat. (2012b) Schriftliche Stellungnahmen der Sachverständigen zur Intersexualität – Prof. Dr. phil. Hertha Richter-Appelt. Retrieved July 31st, 2016, from <http://www.ethikrat.org/dateien/pdf/richter-appelt-stellungnahme-intersexualitaet.pdf>

Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (2010, July 1). *Weibliche genitale Fehlbildungen.* Retrieved August 22, 2016, from <http://www.awmf.org/leitlinien/detail/ll/015-052.html>

Deutsche Gesellschaft für Urologie, Deutsche Gesellschaft für Kinderchirurgie, Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie. (2016, July). *S2k-Leitlinie Varianten der Geschlechtsentwicklung – Langfassung.* Retrieved August 22, 2016, from http://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/174-0011_S2k_Geschlechtsentwicklung-Varianten_2016-08_01.pdf.

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*(3), 623–640.

Deutsches IVF-Register (2016). Jahrbuch 2015. Modifizierter Nachdruck aus dem Journal für Reproduktionsmedizin und Endokrinologie 2016; 13 (5). Retrieved January 22, 2017, from <http://www.deutsches-ivf-register.de/perch/resources/downloads/dirjahrbuch2015d.pdf>

Dilling, H., Mombour, W., Schmidt, M.H. (Hrsg.) (2015) *Internationale Klassifikation psychischer Störungen. ICD-10 Kapitel V (F) Klinisch-diagnostische Leitlinien.* (10. Aufl.). Göttingen: Hogrefe.

Dokras, A., Clifton, S., Futterweit, W., & Wild, R. (2011). Increased risk for abnormal depression scores in women with Polycystic Ovary Syndrome. *Obstetrics and Gynecology; 117*(1), 145–152.

Dokras, A., Clifton, S., Futterweit, W., & Wild, R. (2012). Increased prevalence of anxiety symptoms in women with polycystic ovary syndrome: Systematic review and meta-analysis. *Fertility and Sterility, 97*(1), 225–230.e2.

- Domoney, C. (2009). Sexual function in women: What is normal? *International Urogynecology Journal*, 20(0), 9–17.
- Driscoll, M. A., Davis, M. C., Aiken, L. S., Yeung, E. W., Sterling, E. W., Vanderhoof, V., ... Nelson, L. M. (2015). Psychosocial vulnerability, resilience resources, and coping with infertility: A longitudinal model of adjustment to Primary Ovarian Insufficiency. *Annals of Behavioral Medicine*, 50, 272–284.
- Dritte Option (2017, November 8). *Erfolg vor dem Bundesverfassungsgericht*. Retrieved November 15, 2017, from dritte-option.de
- Drosdzol, A., & Skrzypulec, V. (2009). Evaluation of marital and sexual interactions of Polish infertile couples. *Journal of Sexual Medicine*, 6(12), 3335–3346.
- Drosdzol, A., Skrzypulec, V., Mazur, B., & Pawlinska-Chmara, R. (2007). Quality of life and marital sexual satisfaction in women with Polycystic Ovary Syndrome. *Folia Histochemical et Cytobiologica*, 45(Suppl. 1), 93–97.
- Edmonds, D. K. (2003). Congenital malformations of the genital tract and their management. *Best Practice and Research in Clinical Obstetrics and Gynaecology*, 17(1), 19–40.
- Edmonds, D. K., Rose, G. L., Lipton, M. G., & Quek, J. (2012). Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: A review of 245 consecutive cases managed by a multidisciplinary approach with vaginal dilators. *Fertility and Sterility*, 97(3), 686–690.
- Ehret, A. M., & Berking, M. (2013). DSM-IV und DSM-5: Was hat sich tatsächlich verändert? *Verhaltenstherapie*, 23(4), 258–266.
- Elsenbruch, S., Benson, S., Hahn, S., Tan, S., Mann, K., Pleger, K., ... Janssen, O. E. (2006). Determinants of emotional distress in women with Polycystic Ovary Syndrome. *Human Reproduction*, 21(4), 1092–1099.
- 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.
- Ernst, M. E., Sandberg, D. E., Keegan, C., Quint, E. H., Lossie, A. C., & Yashar, B. M. (2016). The lived experience of MRKH: Sharing health information with peers. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, 29(2), 154–158.
- European Society of Human Reproduction and Embryology. (2004). Revised 2003 consensus on diagnostic criteria and long-term health risks related to polycystic ovary syndrome. *Fertility and Sterility*, 81(1), 19–25.
- Fagerholm, R., Mattila, A. K., Roine, R. P., Sintonen, H., & Taskinen, S. (2012). Mental health and quality of life after feminizing genitoplasty. *Journal of Pediatric Surgery*, 47(4), 747–751.
- Fagerholm, R., Santtila, P., Miettinen, P. J., Mattila, A., Rintala, R., & Taskinen, S. (2011). Sexual function and attitudes toward surgery after feminizing genitoplasty. *Journal of Urology*, 185(5), 1900–1904.
- Fahrner, E. M. (1984). Selbstunsicherheit bei Patienten mit funktionellen Sexualstörungen: Ein Fragebogen zur Diagnostik. *Mitteilungen der Gesellschaft für Praktische Sexualmedizin*, 4, 15–16.
- Fedele, L., Bianchi, S., Frontino, G., Fontana, E., Restelli, E., & Bruni, V. (2008). The laparoscopic Vecchietti's modified technique in Rokitansky syndrome: Anatomic, functional, and sexual long-term results. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 198(4), 377 e1-6.

- Ferraresi, S. R., Lara, L. A. da S., Reis, R. M., & Silva, A. C. J. de S. R. e. (2013). Changes in sexual function among women with Polycystic Ovary Syndrome: A pilot study. *Journal of Sexual Medicine*, 10(2), 467–473.
- Ferriman, D., & Gallwey, J. D. (1961). Clinical assessment of body hair growth in women. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 21(11), 1440–1447.
- Finlayson, C., Fritsch, M. K., Johnson, E.K., Rosoklja, I., Gosiengfiao, Y., Yerkes, E., ... Cheng, E. (2016). Presence of germ cells in Disorders of Sex Development: Implications for fertility potential and preservation. *Journal of Urology*, 197(3 Pt 2), 937–943.
- Folch, M., Pigem, I., & Konje, J. C. (2000). Mullerian agenesis: Etiology, diagnosis, and management. *Obstetrical and Gynecological Survey*, 55(10), 644–649.
- Fotopoulou, C., Sehouli, J., Gehrmann, N., Schoenborn, I., & Lichtenegger, W. (2010). Functional and anatomic results of amnion vaginoplasty in young women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fertility and Sterility*, 94(1), 317–323.
- Franke, G. H. (2000). *BSI. Brief Symptom Inventory – Deutsche Version. Manual*. Göttingen: Beltz.
- Franks, S. (1995). Polycystic Ovary Syndrome. *New England Journal of Medicine*, 333(13), 853–861.
- Fraser, I. S., Baird, D. T., Hobson, B. M., Michie, E. A., & Hunter, W. (1973). Cyclical ovarian function in women with congenital absence of the uterus and vagina. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 36(4), 634–637.
- Friedler, S., Grin, L., Liberti, G., Saar-Ryss, B., Rabinson, Y., & Meltzer, S. (2016). The reproductive potential of patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome using gestational surrogacy: A systematic review. *Reproductive BioMedicine Online*, 32(1), 54–61.
- Frost-Arner, L., Aberg, M., & Jacobsson, S. (2004). Split skin graft reconstruction in vaginal agenesis: A long-term follow-up. *Scandinavian Journal of Plastic and Reconstructive Surgery and Hand Surgery*, 38(3), 151–154.
- 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.
- Gateva, A., & Kamenov, Z. (2011). Sexual function in Bulgarian patients with PCOS and/or obesity before and after metformin treatment. *Journal of Sexual Medicine*, 8, 381–381.
- Gatti, C., Del Rossi, C., Lombardi, L., Caravaggi, F., Casolari, E., & Casadio, G. (2010). Sexuality and psychosocial functioning in young women after colovaginoplasty. *Journal of Urology*, 184(4 Suppl), 1799–803.
- Georg Thieme Verlag KG (2017, August 08). Thieme via medici – Äußeres weibliches Genitale. Retrieved August, 22nd, 2017, from <https://viamedici.thieme.de/lernmodule/>
- Gerrity, D. A. (2001). A biopsychosocial theory of infertility. *The Family Journal*, 9(2), 151–158.
- Gerson, M.-J. (1983). A scale of motivation for parenthood: The Index of Parenthood Motivation. *Journal of Psychology*, 113(2), 211–220.
- Gnoth, C. (2013). Natürliche Fertilität eines Paares und epidemiologische Aspekte der Subfertilität. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz*, 56(12), 1633–1641.

- Gnoth, C., Godehardt, E., Frank-Hermann, P., Friol, K., Tigges, J., & Freundl, G. (2005). Definition and prevalence of subfertility and infertility. *Human Reproduction*, 20(5), 1144–1147.
- Goodman, N. F., Cobin, R. H., Futterweit, W., Glueck, J. S., Legro, R. S., & Carmina, E. (2015). American Association of Clinical Endocrinologists, American College of Endocrinology, and Androgen Excess and PCOS Society disease state clinical review: Guide to the best practices in the evaluation and treatment of Polycystic Ovary Syndrome - part 2. *Endocrine Practice*, 21(12), 1415–1426.
- 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.
- Graham, C. A., Sanders, S. A., Milhausen, R. R., & McBride, K. R. (2004). Turning on and turning off: A focus group study of the factors that affect women's sexual arousal. *Archives of Sexual Behavior*, 33(6), 527–538.
- Gray-Little, B., Williams, V. S. L., & Hancock, T. D. (1997). An Item Response Theory analysis of the Rosenberg Self-Esteem Scale. *Personality and Social Psychology Bulletin*, 23(5), 443–451.
- Groat, H., Giordano, P., Cernkovich, S., & Pugh, M. (1997). Attitudes toward childbearing among young parents. *Journal of Marriage and Family*, 59(3), 568–581.
- Guerrier, D., Folléa, N., Voltzenlogel, M.C., Pasquier, L. & Morcel, K. (2015). Mutational analysis of the LHX1 gene in a French national cohort of patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Journal of Genital System and Disorders*, 4(2).
- Hahn, S., Benson, S., Elsenbruch, S., Pleger, K., Tan, S., Mann, K., ... Janssen, O. E. (2006). Metformin treatment of Polycystic Ovary Syndrome improves health-related quality-of-life, emotional distress and sexuality. *Human Reproduction*, 21(7), 1925–1934.
- Hahn, S., Janssen, O. E., Tan, S., Pleger, K., Mann, K., Schedłowski, M., ... Elsenbruch, S. (2005). Clinical and psychological correlates of quality-of-life in Polycystic Ovary Syndrome. *European Journal of Endocrinology*, 153(6), 853–860.
- Hämmerli, K., Znoj, H., & Barth, J. (2009). The efficacy of psychological interventions for infertile patients: A meta-analysis examining mental health and pregnancy rate. *Human Reproduction Update*, 15(3), 279–295.
- Han, T.S., Goswami, D., Trikudanathan, S., Creighton, S.M., & Conway, G.S. (2008). Comparison of bone mineral density and body proportions between women with complete androgen insensitivity syndrome and women with gonadal dysgenesis. *European Journal of Endocrinology*, 159, 179–185.
- Hansen, T., Slagsvold, B., & Moum, T. (2009). Childlessness and psychological well-being in midlife and old age: An examination of parental status effects across a range of outcomes. *Social Indicators Research*, 94(2), 343–362.
- Hare-Mustin, R. T., Bennett, S. K., & Broderick, P. C. (1983). Attitude toward motherhood: Gender, generational, and religious comparisons. *Sex Roles*, 9(5), 643–661.
- Hare-Mustin, R. T., & Broderick, P. C. (1979). The myth of motherhood: A study of attitudes toward motherhood. *Psychology of Women Quarterly*, 4(1), 114–128.
- Hatch, R., Rosenfield, R. L., Kim, M. H., & Tredway, D. (1981). Hirsutism: Implications, etiology, and management. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 140(7), 815–830.

- Heller-Boersma, J. G., Schmidt, U. H., & Edmonds, D. K. (2009). Psychological distress in women with uterovaginal agenesis (Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome, MRKH). *Psychosomatics*, 50(3), 277–281.
- Heller-Boersma, S. 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. (2006a). Depression and body image among women with Polycystic Ovary Syndrome. *Journal of Health Psychology*, 11(4), 613–25.
- Himelein, M. J., & Thatcher, S. S. (2006b). Polycystic ovary syndrome and mental health: A review. *Obstetrical and 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., Birnbaum, W., Marshall, L., Wünsch, L., Werner, R., Schröder, T., ... Holterhus, P.-M. (2014). Management of Disorders of Sex Development. *Nature Reviews Endocrinology*, 10(9), 520–529.
- Hoebeke, P., Callens, N., Decuypere, G., Dessens, A., Drop, S., Wolffenbuttel, K., & Cools, M. (2010). 536 Vaginal agenesis and psychosexual functioning: Long-term outcome of a vaginal substitution treatment. *Journal of Urology*, 183(4, Suppl. 1), e211.
- Holt, R., & Slade, P. (2003). Living with an incomplete vagina and womb: An interpretative phenomenological analysis of the experience of vaginal agenesis. *Psychology, Health and Medicine*, 8(1), 19–34.
- Holterhus, P.-M. (2009). Störungen der Geschlechtsentwicklung. *Gynäkologische Endokrinologie*, 7(3), 130–135. <https://doi.org/10.1007/s10304-009-0312-y>
- Hölzle, C., & Wirtz, M. (2001). *Fragebogen zum Kinderwunsch (FKW)*. Manual. Göttingen: Hogrefe.
- Houk, C. P., & Lee, P. A. (2012). Update on Disorders of Sex Development. *Current Opinion in Endocrinology, Diabetes and Obesity*, 19(1), 28–32.
- Hoyer, J., Klein, V., Schierz, K., & Briken, P. (2015). Screening für sexuelle Funktionsstörungen nach DSM-5. *Zeitschrift für Sexualforschung*, 28(1), 36–42.
- Hughes, I. A. (2008). Disorders of Sex Development: A new definition and classification. *Best Practice and Research Clinical Endocrinology & Metabolism*, 22(1), 119–134.
- 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.
- 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.
- Hung, J.-H., Hu, L.-Y., Tsai, S.-J., Yang, A. C., Huang, M.-W., Chen, P.-M., ... Shen, C.-C. (2014). Risk of psychiatric disorders following Polycystic Ovary Syndrome: A nationwide population-based cohort study. *PLOS ONE*, 9(5), e97041.
- Inhorn, M. C., & Patrizio, P. (2015). Infertility around the globe: New thinking on gender, reproductive technologies and global movements in the 21st century. *Human Reproduction Update*, 21(4), 411–426.

- IsHak, W. W., & Tobia, G. (2013). DSM-5 changes in diagnostic criteria of sexual dysfunctions. *Reproductive System and Sexual Disorders*, 2(2), 1000122.
- Ismail-Pratt, I. S., Bikoo, M., Liao, L. M., Conway, G. S., & Creighton, S. M. (2007). Normalization of the vagina by dilator treatment alone in Complete Androgen Insensitivity Syndrome and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome. *Human Reproduction*, 22(7), 2020–2024.
- Jauca, R., Jäger, S., & Franke, G. H. (2010). Psychische Belastung, Lebenszufriedenheit und Krankheitsverarbeitung bei Frauen mit dem Polyzystischen Ovarsyndrom (PCOS) Psychological distress, life satisfaction, and coping in women with Polycystic Ovary Syndrome (PCOS). *Zeitschrift für Medizinische Psychologie*, 19(1), 38–47.
- Jedel, E., Waern, M., Gustafson, D., Landen, M., Eriksson, E., Holm, G., ... Stener-Victorin, E. (2010). Anxiety and depression symptoms in women with Polycystic Ovary Syndrome compared with controls matched for body mass index. *Human Reproduction*, 25(2), 450–456.
- 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.
- Johns Hopkins Medicine (2014, July 25). Cryptorchidism: The undescended testicle – Locations of undescended testicles. Retrieved August 22, 2017, from <http://bradyurology.blogspot.de/2014/07/cryptorchidism-undescended-testicle.html>
- 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, and Neonatal Nursing*, 40(5), 577–588.
- Jürgensen, M., Kleinemeier, E., Lux, A., Steensma, T. D., Cohen-Kettenis, P. T., Hiort, O., ... Group, the D. N. W. (2012). Psychosexual development in adolescents and adults with Disorders of Sex Development—Results from the German Clinical Evaluation Study. *Journal of Sexual Medicine*, 10(11), 2703–2714.
- Kahsar-Miller, M. D., Nixon, C., Boots, L. R., Go, R. C., & Azziz, R. (2001). Prevalence of Polycystic Ovary Syndrome (PCOS) in first-degree relatives of patients with PCOS. *Fertility and Sterility*, 75(1), 53–58.
- 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 and Gynaecology*, 42(3), 307–310.
- Kaplan, HS. (1979). *Disorders of sexual desire*. New York: Brunner Mazel.
- Kaprova-Pleskacova, J., Stoop, H., Brüggenwirth, H., Cools, M., Wolffenbuttel, K. P., Drop, S. L., ... Looijenga, L. H. (2014). Complete Androgen Insensitivity Syndrome: Factors influencing gonadal histology including germ cell pathology. *Modern Pathology*, 27(5), 721–730.
- 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. <https://doi.org/10.1007/s10397-007-0323-4>

- Keegan, A., Liao, L. M., & Boyle, M. (2003). "Hirsutism": A psychological analysis. *Journal of Health Psychology*, 8(3), 327–345.
- Kiechle, M. (2007). *Gynäkologie und Geburtshilfe*. München: Elsevier.
- 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.
- Kirkman, M. (2003). Infertile women and the narrative work of mourning: Barriers to the revision of autobiographical narratives of motherhood. *Narrative Inquiry*, 13(1), 243–262.
- Kitzinger, C., & Willmott, J. (2002). "The thief of womanhood": Women's experience of Polycystic Ovarian Syndrome. *Social Science and Medicine*, 54(3), 349–361.
- Klein, D. A., & Poth, M. A. (2013). Amenorrhea: An approach to diagnosis and management. *American Family Physician*, 87(11), 781–788.
- Knochenhauer, E. S., Key, T. J., Kahsar-Miller, M., Waggoner, W., Boots, L. R., & Azziz, R. (1998). Prevalence of the Polycystic Ovary Syndrome in unselected black and white women of the southeastern United States: A prospective study. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 83(9), 3078–3082.
- Kobayashi, A. & Behringer, R.R. (2003). Developmental genetics of the female reproductive tract in mammals. *Nature Reviews Genetics*, 4(12), 969–980.
- Koch, P. B., Mansfield, P. K., Thurau, D., & Carey, M. (2005). "Feeling frumpy": The relationships between body image and sexual response changes in midlife women. *Journal of Sex Research*, 42(3), 215–223.
- Köhler, B., Kleinemeier, E., Lux, A., Hiort, O., Grüters, A., & Thyen, U. (2012). Satisfaction with genital surgery and sexual life of adults with XY Disorders of Sex Development: Results from the German Clinical Evaluation Study. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 97(2), 577–588.
- Kohler, H.-P., Behrman, J. R., & Skytthe, A. (2005). Partner + Children = Happiness? The effects of partnerships and fertility on well-being. *Population and Development Review*, 31(3), 407–445.
- 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(08), 334–340.
- Labus, L. D., Djordjevic, M. L., Stanojevic, D. S., Bizic, M. R., Stojanovic, B. Z., & Cavic, T. M. (2011). Rectosigmoid vaginoplasty in patients with vaginal agenesis: Sexual and psychosocial outcomes. *Sexual Health*, 8(3), 427–430.
- 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-Kuster-Hauser syndrome. *Journal of Psychosomatic Obstetrics and Gynecology*, 30(2), 83–88.
- Langridge, D., Sheeran, P., & Connolly, K. (2005). Understanding the reasons for parenthood. *Journal of Reproductive and Infant Psychology*, 23(2), 121–133.

- Langer, M., Grunberger, W., & Ringler, M. (1990). Vaginal agenesis and Congenital Adrenal Hyperplasia. Psychosocial sequelae of diagnosis and neovagina formation. *Acta Obstetricia et Gynecologica Scandinavica*, 69(4), 343–349.
- Larsen, U. (2005). Research on infertility: Which definition should we use? *Fertility and Sterility*, 83(4), 846–852.
- Larson, J. H., Anderson, S. M., Holman, T. B., & Niemann, B. K. (1998). A longitudinal study of the effects of premarital communication, relationship stability, and self-esteem on sexual satisfaction in the first year of marriage. *Journal of Sex and Marital Therapy*, 24(3), 193–206.
- 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 and Gynecology*, 14(5), 441–444.
- Laumann, E. O., Paik, A., & Rosen, R. C. (1999). Sexual dysfunction in the United States prevalence and predictors. *Journal of the American Medical Association*, 281(6), 537–544.
- Lawson, K. L. (2004). Development and psychometric properties of the perceptions of parenting inventory. *Journal of Psychology*, 138(5), 433–455.
- Lee, P. A., Nordenström, A., Houk, C. P., Ahmed, S. F., Auchus, R., Baratz, A., ... Global DSD Update Consortium. (2016). Global Disorders of Sex Development update since 2006: Perceptions, approach and care. *Hormone Research in Pediatrics*, 85(3), 158–180.
- Lee, T.-Y., Sun, G.-H., & Chao, S.-C. (2001). The effect of an infertility diagnosis on the distress, marital and sexual satisfaction between husbands and wives in Taiwan. *Human Reproduction*, 16(8), 1762–1767.
- Legro, R. S., Arslanian, S. A., Ehrmann, D. A., Hoeger, K. M., Murad, M. H., Pasquali, R., & Welt, C. K. (2013). Diagnosis and treatment of Polycystic Ovary Syndrome: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 98(12), 4565–4592.
- Legro, R. S., Brzyski, R. G., Diamond, M. P., Coutifaris, C., Schlaff, W. D., Casson, P., ... Zhang, H. (2014). Letrozole versus clomiphene for infertility in the Polycystic Ovary Syndrome. *New England Journal of Medicine*, 371(2), 119–129.
- Legro, R. S., Driscoll, D., Strauss, J. F., Fox, J., & Dunaif, A. (1998). Evidence for a genetic basis for hyperandrogenemia in Polycystic Ovary Syndrome. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 95(25), 14956–14960.
- 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.e1–6.
- Londra, L., Chuong, F. S., & Kolp, L. (2015). Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: A review. *International Journal of Women's Health*, 7, 865–870.
- Lonstein, J. S. (2002). Parenting – The other reproductive behavior. *Hormones and Behavior*, 42(3), 258–262.
- Looijenga, L. H. J., Hersmus, R., Leeuw, B. H. C. G. M. de, Stoop, H., Cools, M., Oosterhuis, J. W., ... Wolffenbuttel, K. P. (2010). Gonadal tumours and DSD. *Best Practice and Research Clinical Endocrinology and Metabolism*, 24(2), 291–310.
- Löwe, B., Spitzer, R. L., Zipfel, S., & Herzog, W. (2002). *Gesundheitsfragebogen für Patienten (PHQ-D). Manual und Testunterlagen* (2.Aufl.). Karlsruhe: Pfizer.

- Ludwig, E. (1977). Classification of the types of androgenetic alopecia (common baldness) occurring in the female sex. *British Journal of Dermatology*, 97(3), 247–254.
- Lundberg, T., Roen, K., Hirschberg, A. L., & Frisén, L. (2016). “It’s part of me, not all of me”: Young women’s experiences of receiving a diagnosis related to Diverse Sex Development. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*. 29(4), 338–343.
- Måansson, M., Norström, K., Holte, J., Landin-Wilhelmsen, K., Dahlgren, E., & Landén, M. (2011). Sexuality and psychological wellbeing in women with Polycystic Ovary Syndrome compared with healthy controls. *European Journal of Obstetrics and Gynecology and Reproductive Biology*, 155(2), 161–165.
- 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.
- Margolis, R., & Myrskylä, M. (2011). A global perspective on happiness and fertility. *Population and Development Review*, 37(1), 29–56.
- Martín Albo, L., Núñez, J. L., Navarro, J. G., & Grijalvo Lobera, F. (2007). The Rosenberg Self-Esteem Scale. *Spanish Journal of Psychology*, 10(2), 458–468.
- Mascarenhas, M. N., Flaxman, S. R., Boerma, T., Vanderpoel, S., & Stevens, G. A. (2012). National, regional, and global trends in infertility prevalence since 1990: A systematic analysis of 277 health surveys. *PLOS Medicine*, 9(12), e1001356.
- Massanyi, E. Z., DiCarlo, H. N., Migeon, C. J., & Gearhart, J. P. (2013). Review and management of 46,XY Disorders of Sex Development. *Journal of Pediatric Urology*, 9(3), 368–379.
- Masters, W. H., & Johnson, V. E. (1966). *Human sexual response*. Boston: Little, Brown and Company.
- McCook, J. G., Reame, N. E., & Thatcher, S. S. (2005). Health-related quality of life issues in women with Polycystic Ovary Syndrome. *Journal of Obstetric, Gynecologic, and Neonatal Nursing*, 34(1), 12–20.
- McQuillan, J., Greil, A. L., White, L., & Jacob, M. C. (2003). Frustrated fertility: Infertility and psychological distress among women. *Journal of Marriage and the Family*, 65(4), 1007–1018.
- McQuillan, J., Stone, R. A. T., & Greil, A. L. (2007). Infertility and life satisfaction among women. *Journal of Family Issues*, 28(7), 955–981.
- McQuillan, S. K., & Grover, S. R. (2014). Systematic review of sexual function and satisfaction following the management of vaginal agenesis. *International Urogynecology Journal*, 25(10), 1313–1320.
- Meyer-Bahlburg, H. F., Dolezal, C., Johnson, L. L., Kessler, S. J., Schober, J. M., & Zucker, K. J. (2010). Development and validation of the Pregnancy and Infant Orientation Questionnaire. *Journal of Sex Research*, 47(6), 598–610.
- Minto, C. L., Liao, K. L., Conway, G. S., & Creighton, S. M. (2003). Sexual function in women with Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Fertility and Sterility*, 80(1), 157–164.
- Mitchell, K. R., Mercer, C. H., Ploubidis, G. B., Jones, K. G., Datta, J., Field, N., ... Wellings, K. (2013). Sexual function in Britain: Findings from the third National Survey of Sexual Attitudes and Lifestyles (Natsal-3). *The Lancet*, 382(9907), 1817–1829.

- Monga, M., Alexandrescu, B., Katz, S. E., Stein, M., & Ganiats, T. (2004). Impact of infertility on quality of life, marital adjustment, and sexual function. *Urology*, 63(1), 126–130.
- 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.
- Nadarajah, S., Quek, J., Rose, G. L., & Edmonds, D. K. (2005). Sexual function in women treated with dilators for vaginal agenesis. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, 18(1), 39–42.
- Nomaguchi, K. M., & Milkie, M. A. (2003). Costs and rewards of children: The effects of becoming a parent on adults' lives. *Journal of Marriage and Family*, 65(2), 356–374.
- Norman, R. J., Dewailly, D., Legro, R. S., & Hickey, T. E. (2007). Polycystic Ovary Syndrome. *The Lancet*, 370(9588), 685–697.
- Oakes, M. B., Eyyazzadeh, 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., ... Beckmann, M. W. (2006). Clinical aspects of Mayer-Rokitansky-Kuester-Hauser syndrome: Recommendations for clinical diagnosis and staging. *Human Reproduction*, 21(3), 792–797.
- Ozkan, S., Karabulut, A., Oğuz, N., & Sorkun, H. C. (2015). Coping with the stress of infertility. Males versus females. *The Journal of Reproductive Medicine*, 60(7–8), 339–344.
- Palomba, S., Santagni, S., Falbo, A., & La Sala, G. B. (2015). Complications and challenges associated with Polycystic Ovary Syndrome: Current perspectives. *International Journal of Women's Health*, 7, 745–763.
- 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.
- Philippsohn, S., & Hartmann, U. (2009). Determinants of sexual satisfaction in a sample of German women. *Journal of Sexual Medicine*, 6(4), 1001–1010.
- Pizzo, A., Laganà, A.S., Sturlese, E., Retto, G., Retto, A., De Domici, R., & Puzzolo, D. (2013). Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: Embryology, genetics and clinical and surgical treatment. *International Scholarly Research Notices Obstetrics and Gynecology*, 2013 (2013), e628717.
- Pleskacova, J., Hersmus, R., Oosterhuis, J. W., Setyawati, B. A., Faradz, S. M., Cools, M., ... Looijenga, L. H. (2010). Tumor risk in Disorders of Sex Development. *Sexual Development*, 4(4–5), 259–269.
- Plewig, G., & Klingmann, A. M. (1975). Acne: Morphogenesis and treatment. New York: Springer-Verlag.
- Poland, M. L., & Evans, T. N. (1985). Psychologic aspects of vaginal agenesis. *Journal of Reproductive Medicine*, 30(4), 340–344.

- Ragni, G., Mosconi, P., Baldini, M. P., Somigliana, E., Vegetti, W., Caliari, I., & Nicolosi, A. E. (2005). Health-related quality of life and need for IVF in 1000 Italian infertile couples. *Human Reproduction*, 20(5), 1286–1291.
- Rajimwale, A., Furness, P. D., Brant, W. O., & Koyle, M. A. (2004). Vaginal construction using sigmoid colon in children and young adults. *BJU International*, 94(1), 115–119.
- Rall, K., Wallwiener, D., & Brucker, S. (2010). Laparoscopic-assisted methods for neovaginoplasty. *Sexuality, Reproduction & Menopause*, 8(3), 15–20.
- Ramazanzadeh, M. D., Noorbala, A. A., Abedinia, N., & Naghizadeh, M. M. (2009). Emotional adjustment in infertile couples. *Iranian Journal of Reproductive Medicine*, 7(3), 97–103.
- Raque-Bogdan, T. L., & Hoffman, M. A. (2015). The relationship among infertility, self-compassion, and well-being for women with primary or secondary infertility. *Psychology of Women Quarterly*, 39(4), 484–496.
- Reed, G.M., Drescher, J., Krueger, R.B., Atalia, E., Cochran, S.D., First, M.B., ... Saxena, S. (2016). Disorders related to sexuality and gender identity in the ICD-11: Revising the ICD-10 classification based on current scientific evidence, best clinical practices, and human rights considerations. *World Psychiatry*, 15(3), 205–221.
- Regan, P. C. R., & Bersched, E. B. (1996). Beliefs about the state, goals, and objects of sexual desire. *Journal of Sex and Marital Therapy*, 22(2), 110–120.
- Reichman, D. E., & Laufer, M. R. (2010). Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: Fertility counseling and treatment. *Fertil. Steril.*, 94(5), 1941–1943.
- Römer, T. (2011). Uterusfehlbildungen. Berlin/ Boston: Walter de Gruyter.
- Rosen, C. B. (2000). The Female Sexual Function Index (FSFI): A multidimensional self-report instrument for the assessment of female sexual function. *Journal of Sex and Marital Therapy*, 26(2), 191–208.
- Rosenberg, M. (1965). The measurement of self-esteem. In Rosenberg (Ed.), *Society and the Adolescent Self-Image*, (pp. 16–36). Princeton: Princeton University Press.
- Roth, M., Decker, O., Herzberg, P. Y., & Brähler, E. (2008). Dimensionality and norms of the Rosenberg Self-esteem Scale in a German general population sample. *European Journal of Psychological Assessment*, 24(3), 190–197.
- Rowe, P. J., Comhaire, F. H., Hargreave, T. B., & Mellows, H. J. (Eds.) (1993). *WHO manual for the standardized investigation and diagnosis of the infertile couple*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Rustige, L. (2009). *Validierung der Fragebögen zur Zufriedenheit mit den einzelnen Körperteilen (Körperpuppe) und zu sexuellen Schwierigkeiten und Verhaltensweisen (SVS) : Erhebung einer Kontrollgruppe zur Erforschung des Körpererlebens und der Sexualität bei erwachsenen intersexuellen Menschen*. (Dissertation). Retrieved from http://ediss.sub.uni-hamburg.de/volltexte/2010/4629/pdf/dissertation,lisa_rustige.pdf
- Rutstein, S. O., & Shah, I. H. (2004, September). Infecundity infertility and childlessness in developing countries. Retrieved January 22, 2017, from <http://www.popline.org/node/252431>
- Sandbacka, M., Painter, J., Puhakka, M., Halttunen, M., Laivuori, H., & Aittomäki, K. (2010). Does the Y chromosome have a role in Müllerian aplasia? *Fertility and Sterility*, 94(1), 120–125.
- Sanders, C., Carter, B., & Lwin, R. (2015). Young women with a disorder of sex development: Learning to share information with health professionals, friends and

- intimate partners about bodily differences and infertility. *Journal of Advanced Nursing*, 71(8), 1904–1913.
- Sarpel, U., Palmer, S. K., & Dolgin, S. E. (2005). The incidence of Complete Androgen Insensitivity in girls with inguinal hernias and assessment of screening by vaginal length measurement. *Journal of Pediatric Surgery*, 40(1), 133–136.
- Intersexuelle Menschen e.V. (2008, July 22). *Schattenbericht CEDAW*. Retrieved July 31, 2016, from http://www.im-ev.de/presse/2008_07_22.php
- 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. (2007). Sexuelle Zufriedenheit von Frauen: Psychosoziale Faktoren. *Zeitschrift Für Sexualforschung*, 20(1), 21–41.
- Schönbucher, V., Schweizer, K., & Richter-Appelt, H. (2010). Sexual quality of life of individuals with Disorders of Sex Development and a 46,XY karyotype: A review of international research. *Journal of Sex and Marital Therapy*, 36(3), 193–215.
- 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. *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., & Richter-Appelt, H. (2012). *Intersexualität kontrovers. Grundlagen, Erfahrungen, Positionen*. Gießen: Psychosozial-Verlag.
- Seccia, A., Salgarello, M., Sturla, M., Loretta, A., Latorre, S., & Farallo, E. (2002). Neovaginal reconstruction with the modified McIndoe technique: A review of 32 cases. *Annals of Plastic Surgery*, 49(4), 379–384.
- Shevchuk, O. O., & Jenkins, C. R. (2013). A dark secret - withholding information in the cases of complete androgen insensitivity syndrome. *INK Journal* 2(1). Retrieved April 6, 2016, from: <http://ink-journal.com/V2N1/V2I1-Olena.pdf>
- Sigusch, V. (2007). Organogenese sexueller Funktionsstörungen. In: V. Sigusch (Hg.). *Sexuelle Störungen und ihre Behandlung* (pp. 125–144). Stuttgart: Thieme 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. *Hormone Research*, 53(1), 9–15.
- 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.
- Söderberg, M., Christensson, K., Lundgren, I., & Hildingsson, I. (2015). Women's attitudes towards fertility and childbearing - A study based on a national sample of Swedish women validating the Attitudes to Fertility and Childbearing Scale (AFCS). *Sexual & Reproductive Healthcare*, 6(2), 54–58.
- Sonino, N., Fava, G. A., Mani, E., Belluardo, P., & Boscaro, M. (1993). Quality of life of hirsute women. *Postgraduate Medical Journal*, 69(809), 186–189.
- Spitzer, R. L., Kroenke, K., Williams, J. B. W., & Patien Health Questionnaire Primary Care Study Group, (1999). Validation and utility of a self-report version of PRIME-MD: The PHQ Primary Care Study. *JAMA*, 282(18), 1737–1744.

- Stöbel-Richter, Y., Sender, A., Brähler, E., & Strauß, B. (2013). Psychologische Beratung und Psychotherapie bei ungewollter Kinderlosigkeit. *Psychotherapie Psychosomatik Medizinische Psychologie*, 63(09/10), 400–414.
- Stovall, D. W., Scriver, J. L., Clayton, A. H., Williams, C. D., & Pastore, L. M. (2012). Sexual function in women with Polycystic Ovary Syndrome. *Journal of Sexual Medicine*, 9(1), 224–230.
- Strauss B, Appelt H, Bohnet HG and Ulrich D (1992) Relationship between psychological characteristics and treatment outcome in female patients from an infertility clinic. *Journal of Psychosomatic Obstetrics and Gynecology*, 13(2);121–133.
- Tan, S. (2012). Endokrinologie. Minimaldiagnostik und Therapieansätze beim PCOS. *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, 72(8), 696–700.
- Tan, S., Hahn, S., Benson, S., Janssen, O. E., Dietz, T., Kimmig, R., ... Elsenbruch, S. (2008). Psychological implications of infertility in women with Polycystic Ovary Syndrome. *Human Reproduction*, 23(9), 2064–2071.
- Tao, P., Coates, R., & Maycock, B. (2011). The impact of infertility on sexuality: A literature review. *The Australasian Medical Journal*, 4(11), 620–627.
- Teede, H., Deeks, A., & Moran, L. (2010). Polycystic Ovary Syndrome: A complex condition with psychological, reproductive and metabolic manifestations that impacts on health across the lifespan. *BMC Medicine*, 8(1), 41.
- The ESHRE Capri Workshop Group (2001). Social determinants of human reproduction. *Human Reproduction*, 16(7), 1518–1526.
- The Practice Committee of the American Society for Reproductive Medicine. (2008). Current evaluation of amenorrhea 2008. *Fertility and Sterility*, 90(5), S219–S225.
- Thyen U, Lanz K, Holterhus PM, 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., ... 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 Part A*, 120A(1), 72–76.
- Torchen, L. C., Kumar, A., Kalra, B., Savjani, G., Sisk, R., Legro, R. S., & Dunaif, A. (2016). Increased antimüllerian hormone levels and other reproductive endocrine changes in adult male relatives of women with Polycystic Ovary Syndrome. *Fertility and Sterility*, 106(1), 50–55.
- Trent, M. (2003). Fertility concerns and sexual behavior in adolescent girls with Polycystic Ovary Syndrome Implications for quality of life. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, 16(1), 33–37.
- Trent, M. E., Rich, M., Austin, S. B., & Gordon, C. M. (2002). Quality of life in adolescent girls with Polycystic Ovary Syndrome. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*, 156(6), 556–560.
- Vates, T. S., Fleming, P., Leleszi, J. P., Barthold, J. S., Gonzalez, R., & Perlmutter, A. D. (1999). Functional, social and psychosexual adjustment after vaginal reconstruction. *Journal of Urology*, 162(1), 182–187.
- 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.

- Veras, A. B., Bruno, R. V., de Avila, M. A. P., & Nardi, A. E. (2011). Sexual dysfunction in patients with Polycystic Ovary Syndrome: Clinical and hormonal correlations. *Comprehensive Psychiatry*, 52(5), 486–489.
- Vermeulen, A., Verdonck, L., & Kaufman, J. M. (1999). A critical evaluation of simple methods for the estimation of free testosterone in serum. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 84(10), 3666–3672.
- 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 and Metabolism*, 18(6), 555–67.
- 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.
- Wesley, Y. (2007). Why women want children: Defining the meaning of desire for children and the construction of an index. *Journal of National Black Nurses' Association*, 18(1), 14–20.
- 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.
- Wieacker, P., & Ledig, S. (2011). Androgeninsensitivität. *Medizinische Genetik*, 23(2), 249–253.
- Wiederman, M. W. (2000). Women's body image self-consciousness during physical intimacy with a partner. *Journal of Sex Research*, 37(1), 60–68.
- Wierman, M. E., Nappi, R. E., Avis, N., Davis, S. R., Labrie, F., Rosner, W., & Shifren, J. L. (2010). Endocrine aspects of women's sexual function. *Journal of Sexual Medicine*, 7(2), 561–585.
- Wilkins, K. M., Warnock, J. K., & Serrano, E. (2010). Depressive symptoms related to infertility and infertility treatments. *Psychiatric Clinics of North America*, 33(2), 309–321.
- Williams, S., Sheffield, D., & Knibb, R. C. (2015). "Everything's from the inside out with PCOS": Exploring women's experiences of living with Polycystic Ovary Syndrome and co-morbidities through Skype™ interviews. *Health Psychology Open*, 2(2), 1–10.
- Winslow, T. (2014, November 17). *National Cancer Institute – Visuals online, The female reproductive tract*. Retrieved August, 22nd, 2017, from <https://visualsonline.cancer.gov/details.cfm?imageid=9047>
- Wirtberg I, Moller A, Hogström L, Tronstad S-E, Lalos, A. (2007). Life 20 years after unsuccessful infertility treatment. *Human Reproduction*, 22(2), 598–604.
- Wischmann, T., Scherg, H., Strowitzki, T., & Verres, R. (2009). Psychosocial characteristics of women and men attending infertility counselling. *Human Reproduction*, 24(2), 378–385.
- Wischmann T, Korge K et al. (2012) A 10-year follow-up study of psychosocial factors affecting couples after infertility treatment. *Human Reproduction*, 27(11), 3226–3232.
- 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.

- World Health Organization. (2017, July 21). *ICD-11 Beta Draft (Mortality and Morbidity Statistics)*. Retrieved July 22, 2017 from <http://apps.who.int/classifications/icd11/browse/1-m/en#/>
- xy-Frauen Selbsthilfegruppe (2003, April). *Wie alles begann*. Retrieved December 2, 2016, from <http://www.xy-frauen.de/treffen/anfang.php>
- Zawadski, 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 (Eds.), *Polycystic Ovary Syndrome* (pp. 377–384). Boston: Blackwell Scientific Publications.
- Zegers-Hochschild, F., Adamson, G. D., Mouzon, J. de, Ishihara, O., Mansour, R., Nygren, K., ... Poel, S. van der. (2009). The International Committee for Monitoring Assisted Reproductive Technology (ICMART) and the World Health Organization (WHO) revised glossary on ART terminology, 2009. *Human Reproduction*, 24(11), 2683–2687.

PUBLIKATIONEN ZUR DISSERTATION

1. Publikation

Fliegner, M., Krupp, K., Brunner, F., Rall, K., Brucker, S.Y., Briken, P. & Richter-Appelt, H. (2014). Sexual life and sexual wellness in individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). *Journal of Sexual Medicine*, 11(3), 729–742.

Sexual Life and Sexual Wellness in Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS)

Maike Fliegner, MSc,* Kerstin Krupp, MSc,* Franziska Brunner, MSc,* Katharina Rall, MD,†
Sara Y. Brucker, MD,† Peer Briken, MD,* and Hertha Richter-Appelt, PhD*

*Institute for Sex Research and Forensic Psychiatry, University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Germany; †Department of Obstetrics and Gynaecology, Tübingen University Hospital, Tübingen, Germany

DOI: 10.1111/jsm.12321

ABSTRACT

Introduction. Sexual wellness depends on a person's physical and psychological constitution. Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS) can compromise sexual well-being.

Aims. To compare sexual well-being in CAIS and MRKHS using multiple measures: To assess sexual problems and perceived distress. To gain insight into participants' feelings of inadequacy in social and sexual situations, level of self-esteem and depression. To determine how these psychological factors relate to sexual (dys)function. To uncover what participants see as the source of their sexual problems.

Methods. Data were collected using a paper-and-pencil questionnaire. Eleven individuals with CAIS and 49 with MRKHS with/without neovagina treatment were included. Rates of sexual dysfunctions, overall sexual function, feelings of inadequacy in social and sexual situations, self-esteem and depression scores were calculated. Categorizations were used to identify critical cases. Correlations between psychological variables and sexual function were computed. Sexually active subjects were compared with sexually not active participants. A qualitative content analysis was carried out to explore causes of sexual problems.

Main Outcome Measures. An extended list of sexual problems based on the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 4th ed., text revision, by the American Psychiatric Association and related distress. Female Sexual Function Index (FSFI), German Questionnaire on Feelings of Inadequacy in Social and Sexual Situations (FUSS social scale, FUSS sexual scale), Rosenberg Self-Esteem Scale (RSE), Brief Symptom Inventory (BSI) subscale depression. Open question on alleged causes of sexual problems.

Results. The results point to a far-reaching lack of sexual confidence and sexual satisfaction in CAIS. In MRKHS apprehension in sexual situations is a source of distress, but sexual problems seem to be more focused on issues of vaginal functioning. MRKHS women report being satisfied with their sex life.

Conclusion. Different conditions can affect individuals in diagnosis-specific ways despite some shared clinical features. Professionals should adopt an interdisciplinary approach and provide custom-made care in order to promote sexual well-being in patients. **Fliegner M, Krupp K, Brunner F, Rall K, Brucker SY, Briken P, and Richter-Appelt H. Sexual life and sexual wellness in individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). J Sex Med 2014;11:729–742.**

Key Words. Complete Androgen Insensitivity Syndrome; Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrome; Disorders of Sex Development; Sexual Well-Being; Sexual Quality of Life; Sexual Problems and Personal Distress

Introduction

Bodily divergencies can have adverse effects on sexuality, especially disorders of sex development (DSD) [1] seem to be predestined to educe

impairment of sexual wellness. The bodily characteristics of these syndromes can leave individuals questioning their femininity, attractiveness, and worth as a woman and sexual partner [2,3]. The current study is designed to investigate sexual

well-being in two diagnostic groups from the DSD spectrum: Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS).

People with CAIS have an XY-karyotype, and their gonads are fully differentiated undescended testes. The testes produce high levels of testosterone but due to receptor failure effects on end-organs cannot unfold. Yet estradiol aromatized from testosterone is physiologically active. Affected individuals are inconspicuously female in appearance and present with uterine and in most cases with partial vaginal agenesis [4–6]. They can neither procreate nor carry a child. The prevalence rate is about 1 in 20,000 live births with an XY-karyotype [7–9].

Clinical management of CAIS often involves gonadectomy to account for a supposed risk of cancer development [10]. For people who are gonadectomized hormone replacement therapy (HRT) is indispensable. Gonadectomy in CAIS is a contentious issue among professionals and support groups [10–12].

Women with MRKHS also are born without uterus and vagina. They have an XX-karyotype and possess fully functioning ovaries. Their hormone status is comparable to that of healthy women. This situation precludes them from bearing children themselves, but with the help of surrogate pregnancy it is still possible for women with MRKHS to have genetically related offspring. The prevalence rate is estimated to be around 1:5,000 female births [8,13].

Although more often in MRKHS, in both groups a short or absent vagina can be a reason to seek treatment. Common techniques for the creation of a “neovagina” include noninvasive dilation treatments [14–16], as well as several surgical procedures. The Vecchietti procedure and its modifications [17] are a surgical stretching method. A plastic “olive” is inserted through the vaginal dimple and pulled up by strings that are attached to a traction device on the abdominal wall. Some procedures involve the use of other body tissues or grafts for vaginoplasty like the Davydov (peritoneum), Sigmoid (sigmoid colon grafts), and McIndoe procedure (split-thickness skin grafts). The Williams technique involves an incision in the vulva, the tissues are then mobilized and sutured to form a pouch. Most procedures (Vecchietti, Davydov, McIndoe, Williams) require post-op dilation at least until healing is complete. Operations are usually carried out in the patients’ late teens or early twenties [14,17,18].

Studies evaluating sexual problems in CAIS alone mainly point toward good outcomes [5,19–21]. In MRKHS the situation is also rather positive [22–31]. In contrast to these favorable results on sexual function, there is evidence that confidence in sexual situations is low in both groups (CAIS [2,5,19,21,29,32–34]; MRKHS [28,30]). Yet, the literature on sexual well-being is still modest in CAIS [10,19,21,33] and MRKHS [26–29] and since the procedures for vaginal substitution treatment are the same, CAIS and MRKHS are often referred to as a homogeneous sample [35–40]. The simultaneous reporting of results of two groups (with largely different hormonal and chromosomal statuses) might mask genuine distinctions.

Aims

This study is designed to investigate sexual well-being in two groups of individuals with DSD [1]: CAIS and MRKHS. These groups will be addressed separately in order to evaluate whether they can be described more accurately by adhering to the diagnostic categories.

First, sexual difficulties and perceived distress will be described closely following diagnostic manual definitions. The second aim is to explore general sexual function, feelings of inadequacy in social and sexual situations as well as to take a look at general self-esteem and depression. Third, it will be determined how these components relate. The study will close with an inquiry about what participants see as the source of their sexual problems.

Methods

Procedure

This cross-sectional study was conducted within the scope of the research project “Androgens, Quality of Life and Femininity in People with Complete Androgen Insensitivity (CAIS), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS) and Polycystic Ovary Syndrome (PCOS)”. Recruitment of participants was accomplished by contacting support groups and professionals in the field of gynecology and endocrinology and via an Internet announcement. A cooperation with the Tübingen Women’s Health Clinic facilitated the enrollment of women with MRKHS.

An extensive paper-and-pencil questionnaire was developed, which included standardized as well as self-developed scales and open questions for individual comments. The study employed scales and questions also used in a previously conducted study on intersex conditions University

Medical Center of Hamburg-Eppendorf, Institute for Sex Research and Forensic Psychiatry [34,41]. Participants filled out the questionnaire at home or at the research center. A compensation of 20 EUR was granted. The data were collected between March 2010 and July 2011. The study was approved by the ethics committee.

Participants

Participants had to be of full legal age, and data were included only if informed consent had been given. Participants were eligible if they had one of the relevant diagnoses, i.e., CAIS or MRKHS. Participants with a “neovagina” (surgically or nonsurgically created) as well as untreated participants were included. Diagnostic information was accepted with a differentiation between two levels of confirmation: Participants had to confirm that they had CAIS or MRKHS and that they had been diagnosed by a medical doctor. Questionnaire data were checked for plausibility; if the data were coherent with regard to symptomatic attributes, participants were included in the study (“second degree confirmation”). If consent was given, the attending medical doctors were contacted and asked to confirm the diagnosis and send in medical records (“first degree confirmation”).

Outcome Measures

Sexual Problems and Dysfunctions

A list of sexual problems was presented. It was developed based on the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 4th ed., text revision, by the American Psychiatric Association [42] diagnoses, but extended to include further problems [34]. First, participants had to indicate whether the respective situation was true for them (“yes” or “no”) and second, whether this problem caused them distress (“yes” or “no”). A mean number of sexual problems was calculated and could vary between a minimum of 0 and a maximum of 12.

Control data were available from a previous study [43]. (For basic descriptive information check Appendix 1). Sexual problems that required previous sexual experience were only analyzed in experienced individuals.

Standardized Scales (FSFI, FUSS Sexual, FUSS Social, RSE, BSI Depression)

All scores were calculated according to the manuals.¹ For all scales satisfactory to excellent psychometric properties are reported [43–47].

¹The BSI manual recommends replacing missing data by the individual mean if a maximum of one value per scale is

Female Sexual Function Index (FSFI). The Female Sexual Function Index [44] (German version [48]) is a self-report scale that is used to assess sexual function in women during the past 4 weeks (19 items subdivided into six domains: desire, arousal, lubrication, orgasm, satisfaction, and pain). Full-scale scores range from 2.0 to 36.0, with high numbers indicating better sexual function.

Full-scale scores have been classified as “poor” when ≤ 23 , as “good” or “satisfactory” when within the range of 24–29, and as “very good” when ≥ 30 [39,49]. As noted by the authors a score of zero on a subscale is of no diagnostic value since it stands for “no sexual activity.” Thus, FSFI total scores were not calculated if an individual had a score of zero in at least one of the domains.

Feelings of Inadequacy in Social and Sexual Situations (FUSS). The questionnaire (in German: Fragebogen Unsicherheit in soziosexuellen Situationen [FUSS]) by Fahrner [50] assesses feelings of inadequacy during interactions with a potential or an actual romantic partner. It contains two subscales: social and sexual. Each subscale consists of 11 items in the form of statements. Participants indicate their level of agreement (0 = “not at all true” and 5 = “absolutely true”). “I feel anxious when talking to an attractive man/woman” is an example of a social situation that might trigger feelings of inadequacy (FUSS social), “I don’t know how to tell a man/woman when I would like to have sex with him/her” refers to insecurity in the sexual domain (FUSS sexual). Reference data from a healthy control group are available [50].

Rosenberg Self-Esteem Scale (RSE). The Rosenberg Self-Esteem Scale [51] is a well-established and widely used measure for assessing global self-worth [45,52,53]. The scale consists of 10 statements scaled 1 (“not true at all”) to 4 (“absolutely true”). A high RSE score (max. 40) represents high self-confidence. The current study employed the wording of the revised German version by von Collani and Herzberg [46]. The results are compared with a nonclinical sample [54].

missing. By this standard, the highest acceptable rate of missing data is 25% on the subscale “interpersonal sensitivity.” Since the other manuals did not address the problem of missing data, values were replaced in line with the BSI. For the replacement of missing data by individual means a maximum of 25% was accepted in the RSE, FUSS social, FUSS sexual and FSFI subscores.

Brief Symptom Inventory (BSI). The Brief Symptom Inventory is a questionnaire on psychological distress by Derogatis and Melisaratos [55] (Germany version [47]). It contains 53 items and is divided into nine subscales. In this study only the depression subscale was employed. Original scores are transformed into t-scores, and in adherence with manual instructions t-values ≥ 63 are classified as clinically relevant.

Open Question on Alleged Cause(s) of Sexual Problems

The list of sexual problems and dysfunctions was supplemented by an open question: "If you have any of the sexual problems mentioned above, what do you think is/are the reason(s) for it?"

Statistical Methods

All calculations were conducted using the SPSS software package PASW Statistics 18.0.0 (SPSS Inc., Chicago, IL, USA).

Categorical data were compared using Pearson's χ^2 ; when expected frequencies were not adequate, Fisher's exact probability test was used instead.

Group comparisons regarding the standardized scales were conducted using Mann–Whitney *U*- or *t*-tests: the diagnostic groups were compared with each other using Mann–Whitney *U*-tests because of the small sample size of the CAIS group ($n = 11$). MRKHS women were compared with nonclinical samples derived from the literature [44,50,54] using *t*-tests. (CAIS could not be statistically tested against the single values of control samples.)

Continuous data were categorized in order to find out how many individuals showed critical scores. For both FUSS scales and the RSE scale each individual's score was z-transformed. Scores above +1.64 (FUSS social, FUSS sexual) or below -1.64 (RSE) were defined as "critical," for in the general population only 5% of the people would be expected to show scores this extreme. For the FSFI and the BSI depression scale categorizations were already available (see above).

Pearson's correlations were employed to identify relationships between variables.

For better comparability between measures effect sizes were calculated for Mann–Whitney *U*- and *t*-tests and expressed as correlation coefficient *r*, whereby *r* ≥ 0.10 stands for a small, *r* ≥ 0.30 for a medium, and *r* ≥ 0.50 for a large effect [56].

Qualitative data were analyzed using Mayring's qualitative content analysis method [57]. Numbers

and ratios of participants who mentioned a derived topic are given. Ratios refer to the total number of people who gave an answer to the question.

Results

Participants

A total of 60 data sets could be included in the study (CAIS: $n = 11$, MRKHS: $n = 49$). Five questionnaires had to be excluded at the outset because informed consent was missing; six were excluded because of an unclear or missing diagnosis.

Seven (63.6%) people with CAIS heard about the study through a support group. Twenty-five (51.0%) of the participants with MRKHS were informed by the Tübingen Women's Health Clinic. The diagnoses were directly confirmed by a medical doctor's statement or medical records ("first degree confirmation") for 45.5% of the CAIS participants and 59.2% of all MRKHS volunteers. Accordingly, "second degree confirmation" was accepted for the rest.

Sample Characteristics

Median age of the participants was 39.0 years in CAIS ($Q_{25} = 31.0$, $Q_{75} = 49.0$), median = 22.0 years in MRKHS ($Q_{25} = 19.0$, $Q_{75} = 27.0$). The groups differed significantly with regard to age ($U = 44.5$, $P < 0.001$).

The study groups showed different levels of education ($\bar{U} = 125.5$, $P = 0.004$). While the medians were the same (CAIS: median = 4.0, $Q_{25} = 4.0$, $Q_{75} = 6.0$; MRKHS: median = 4.0, $Q_{25} = 3.0$, $Q_{75} = 4.0$), the distributions of the data varied considerably. A median of 4 corresponds to German "Abitur," which is equivalent to 12–13 years of schooling.

Fifty-four point five percent ($n = 6$) of the individuals with CAIS reported being in a relationship, and of these one person indicated having a female partner. Seventy-five point five percent ($n = 37$) of the MRKHS sample were in a relationship, whereby the partnerships were exclusively heterosexual. The rates of being in a relationship did not differ significantly between the two groups (Fisher's exact $P = 0.265$).

Neovagina Treatment

Four participants with CAIS and 46 participants with MRKHS had undergone treatment for a neovagina (see Table 1). Of the four participants with CAIS, three indicated the name of the intervention (Dilation, Vecchietti laparoscopically, other), the fourth person did not answer. Of the 46

Table 1 Descriptive data on neovagina treatment and sexual experience

| Variables | CAIS n = 11 | MRKHS n = 49 | | | |
|--|---|---|-------------------------|-------------------------------|-------------|
| | n (%) [†] | n (%) | Statistics [§] | | |
| Neovagina treatment | | | *** | Pearson's $\chi^2(1) = 21.40$ | |
| Yes | 4 (36.4) | 46 (93.9) | | | $P < 0.001$ |
| No | 7 (63.6) | 3 (6.1) | | | |
| Missing | — | — | | | |
| Satisfied with length of vagina | | | ns | Fisher's exact | |
| Yes | 7 (63.3) | 35 (71.4) | | | $P = 0.713$ |
| No | 4 (36.4) | 13 (26.5) | | | |
| Missing | — | 1 (2.0) | | | |
| Intercourse experience | | | ns | Fisher's exact | |
| Yes | 10 (90.9) | 40 (81.6) | | | $P = 0.671$ |
| No | 1 (9.1) | 9 (18.4) | | | |
| Missing | — | — | | | |
| Masturbation experience | | | ns | Fisher's exact | |
| Yes | 9 (81.8) | 34 (69.4) | | | $P = 0.427$ |
| No | 1 (9.1) | 14 (28.6) | | | |
| Missing | 1 (9.1) | 1 (2.0) | | | |
| Orgasm experience | | | ns | Fisher's exact | |
| Yes | 10 (90.9) | 40 (81.6) | | | $P = 1.000$ |
| No | 1 (9.1) | 5 (10.2) | | | |
| Missing | — | 4 (8.2) | | | |
| Age at first intercourse (yrs.) | Median (Q ₂₅ –Q ₇₅) Range | Median (Q ₂₅ –Q ₇₅) Range | Statistics | | |
| | 18.0 (16.0–20.8) | 17.1 (16.0–20.0) | ns | Mann–Whitney $U = 183.50$ | $r = -0.06$ |
| | 15.0–28.0 | 15.0–29.0 | | $P = 0.687$ | |
| Missing | n = 1 (9.1%) | n = 9 (18.4%) | | | |
| Age at first masturbation (yrs.) | 14.0 (14.0–21.5) | 14.0 (12.0–16.0) | ns | Mann Whitney U = 112.0 | $r = -0.17$ |
| | 11.0–33.0 | 3.0–25.0 | | $P = 0.258$ | |
| Missing | n = 2 (18.2%) | n = 16 (32.7%) | | | |
| Satisfaction with sex life ^{††} | 2.0 (2.0–4.0) | 4.0 (3.0–5.0) | * | Mann Whitney U = 155.0 | $r = -0.29$ |
| | 1.0–4.0 | 1.0–5.0 | | $P = 0.024$ | |
| Missing | — | — | | | |

[†]Percentages add up to 100% per variable in each subgroup.

[‡]Although the CAIS group consists of only n = 11 individuals, percentages are given to allow comparisons between the groups.

[§]Pearson's χ^2 or Fisher's exact probability test were used to compare categorical data, Mann Whitney U test was used to compare ordinal or continuous data.

[¶]Effect sizes are expressed as correlation coefficient r, whereby r ≥ 0.10 stands for a small, r ≥ 0.30 for a medium and r ≥ 0.50 for a large effect.

^{††}Item scale: 1 “very dissatisfied”—5 “very satisfied”.

ns = not significant, *significant at α -level of 5%, **significant at α -level of 1%, ***significant at α -level of 0.1%.

participants with MRKHS who had a neovagina, 37 reported having received one kind of treatment (Dilation only: n = 2; Davydov: n = 1; Sigmoid: n = 1; McIndoe: n = 1; Vecchietti: n = 32), seven reported having had two kinds of treatment (Vecchietti twice: n = 1; Dilation and Vecchietti: n = 5) and one person had received three different kinds of treatment (Vecchietti twice and Sigmoid).² The surgeries were carried out at a median age of 22 years in CAIS and 18 years in

MRKHS. Only four persons with MRKHS reported that they did not have to use a dilator postoperatively.

Vaginal Treatments

Estrogen creams are used by 11 participants with MRKHS for vaginal care. One person with CAIS and one woman with MRKHS indicated the additional use of vaginal suppositories containing lactobacillus. One person with MRKHS was using an antiseptic.

²The large majority of patients who had undergone the Vecchietti procedure received a modified Vecchietti technique which is carried out laparoscopically. A precise number of classic vs. modified Vecchietti could not be extracted as some participants were confused by the terminology and consequently gave ambiguous answers.

Gonadectomy and HRT in CAIS

All of the participants with CAIS were gonadectomized. The procedure was undertaken at a median age of 17.0 years (Q₂₅ = 16.0, Q₇₅ = 18.0; range: 10.0–40.0). Ten participants reported receiving

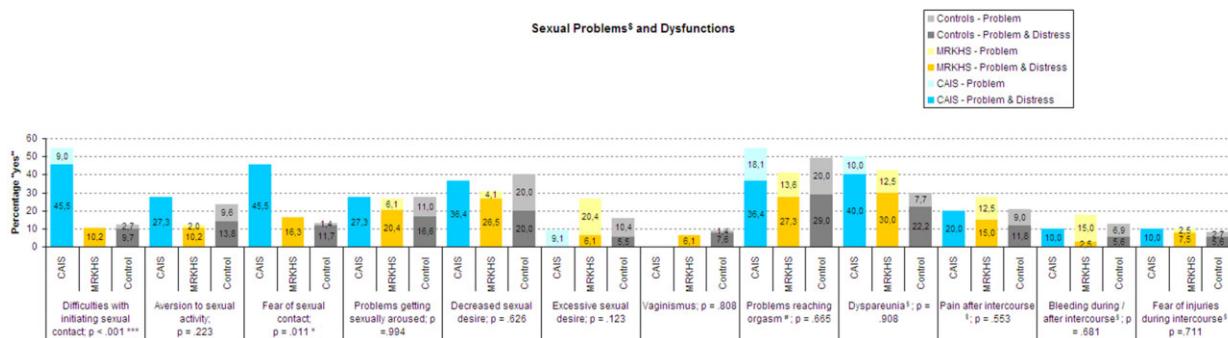


Figure 1 Sexual problems and dysfunctions: problems rates and distress.

^aP-values refer to the overall comparison of the problem rates between the three groups using Pearson's χ^2 or Fisher's exact probability test.

^bOnly those participants who had ever had sexual intercourse or ever had masturbated were included in the analysis.

^cOnly those participants who had ever had sexual intercourse were included in the analysis.

^dSignificant at α -level of 5%

^eSignificant at α -level of 1%

^fSignificant at α -level of 0.1%.

ns = not significant

HRT (estrogens: n = 3; estrogen and gestagen: n = 3; androgens: n = 4), one person reported no hormone substitution.

Main Results

Descriptive Data—Sex-Related Variables

The CAIS group had a lower rate of participants with a neovagina than the MRKHS group (36.4% in CAIS vs. 93.9% in MRKHS, Pearson's $\chi^2(1) = 21.40$, $P < 0.001$). No significant difference appeared regarding the variable "satisfied with length of vagina" (Fisher's exact $P = 0.713$): of the CAIS group 63.3% (n = 7) answered "yes" and of the MRKHS group 71.4% (n = 35) said "yes." These satisfaction rates split by "neovagina treatment" (yes/no) were the following: of the CAIS subsample (n = 4) who had received vaginal treatments 50.0% (n = 2) were satisfied with the length of their vagina, of the CAIS subsample (n = 7) that remained untreated 71.4% (n = 5) were satisfied. A reverse pattern was observed in MRKHS: of those women (n = 46) treated for vaginal agenesis 77.8% (n = 35) were satisfied with the length of their vagina, in the subsample (n = 3) that did not undergo treatment no woman 0.0% (n = 0) was satisfied.

The CAIS group showed a lower "satisfaction with sex life" than the MRKHS sample ($U = 155.0$, $P = 0.024$, ES: $r = -0.29$). No other significant differences were observed.

For detailed information on neovagina treatment and sexual experience see Table 1.

Sexual Problems and Dysfunctions

Overall comparisons of the three groups (CAIS, MRKHS, controls) regarding their sexual problem rates yielded differences in only two variables: "Difficulties with initiating sexual contact" (Pearson's $\chi^2(2) = 17.27$, $P < 0.001$) and "Fear of sexual problems" (Pearson's $\chi^2(2) = 9.03$, $P = 0.011$). A trend was observed in "Dyspareunia" (Pearson's $\chi^2(2) = 4.65$, $P = 0.098$). The rates of sexual problems and associated distress are displayed in Figure 1.

The patient groups and the control sample did not differ significantly in terms of the number of sexual problems (CAIS: median = 2.0, $Q_{25}-Q_{75} = 0.00-7.00$, missing n = 4; MRKHS: median = 3.0, $Q_{25}-Q_{75} = 0.25-4.00$, missing n = 13; nonclinical controls: median = 3.0, $Q_{25}-Q_{75} = 1.00-4.00$, missing n = 12; H(2) = 0.00, $P = 0.999$, ES: $r = 0.00$).

Standardized Scales

Group Comparisons. The results of the FSFI scores imply that CAIS and MRKHS have lower sexual function levels compared with nonclinical controls. Feelings of inadequacy in social situations (FUSS social) seemed to be somewhat elevated in CAIS participants. Whereas feelings of inadequacy in sexual situations (FUSS sexual) were pronounced in both clinical groups compared with controls. MRKHS showed the highest, CAIS showed the lowest level of self-esteem using RSE. Both clinical samples' means were below the cutoff score for clinically relevant depression. Please

compare numbers and statistics displayed in Table 2.

Categorizations. The FUSS results seen in CAIS are striking with about seven times the expected rate (i.e., 5% in general population) in FUSS social and almost 11 times the expected rate for FUSS sexual. In MRKHS the results were not as pronounced, but serious problems were detected in about twice as many cases in FUSS social compared with general population rates and more than three times as often in FUSS sexual. Depression rates (BSI depression) were high for both clinical groups with about four times the expected frequency in CAIS and about three times in MRKHS. Detailed numbers and rates are displayed in Table 3.

Correlation Matrix—Standardized Measures. Sexual function (FSFI) and FUSS social were only moderately correlated ($r = -0.31$) in the MRKHS sample. Sexual function showed a strong association with FUSS sexual ($r = -0.67$), sexual function and self-esteem (RSE) were moderately associated ($r = 0.29$). The CAIS sample showed a quite different pattern. Sexual function was highly negatively correlated with FUSS social ($r = -0.94$), the association of FSFI scores and FUSS sexual was markedly lower ($r = -0.50$). In contrast to MRKHS, high general self-esteem was highly positively linked to good sexual function in CAIS ($r = 0.89$). Not all participants had valid scores on each scale; missing data are displayed in Table 2. The complete correlational data are depicted in Table 4.

Comparing Sexually Active vs. not Sexually Active Subgroups. A high proportion of the CAIS group had missing data for the FSFI: $n = 6$ (54.5%). The same was true for fairly many women with MRKHS: $n = 11$ (22.4%). This indicates that a remarkable proportion of the participants had not been sexually active within the past 4 weeks, with some of them having no sexual experience at all. The comparisons of the CAIS subgroups (sexually active vs. not sexually active) did not yield any significant differences. In the MRKHS sample the individuals who were not sexually active showed more negative outcomes: Feelings of inadequacy in social and sexual situations (FUSS social and FUSS sexual) were higher and self-esteem (RSE) was lower. No difference was seen with regard to depression (BSI). For detailed statistics check Table 5.

Content Analysis

Of the $n = 11$ participants with CAIS, $n = 9$ (81.8%) gave their interpretation of why they had any sexual problems. Of the 49 women with MRKHS $n = 29$ (59.2%) commented on the question.

Important themes that arose were related to psychological difficulties, the sexual experience, and somatic conditions. “Partner-related concerns” ($n = 3$ [33.3%])—such as being unworthy or being a disappointment to the partner—and “Self-doubt” ($n = 3$ [33.3%]) were most prominent in CAIS. In MRKHS “Partner-related concerns” showed markedly high rates, too ($n = 7$ [24.1%]). “Difficulty of letting go during sexual activity” ($n = 8$ [27.6%]) and “Fear of pain or injury” ($n = 7$ [24.1%]) were considerably pronounced as well as “problems related to the shape of the vagina” ($n = 6$ [20.7%]). For the complete results of the content analysis see Table 6.

Discussion

Taken together, the results point to a far-reaching lack of sexual confidence and sexual satisfaction in the CAIS sample. In MRKHS, apprehension in sexual situations is also a source of distress but it is less pronounced. Sexual problems seem to be more focused on issues of vaginal functioning (i.e., size of vagina, fear of pain, surgical treatment) while the women report being satisfied with their sex life overall.

The CAIS group was less satisfied with their sexual life and with the length of their vagina. A previous study showed that CAIS individuals with a “neovagina” showed rates of sexual difficulties comparable to those without treatment [19]. Thus, it seems possible that the low sexual satisfaction and discontent with vaginal length could be attributed to psychological aspects associated with the syndrome such as low sexual confidence [2,5] and the mere impression of having an abnormal vagina [19,21,58]. An encouraging result was that the rates of orgasm experience did not differ between CAIS and MRKHS suggesting good and comparable outcomes even in the face of anatomical aberrations and different “neovagina” interventions.

Previous studies mainly report good sexual function in CAIS [5,19–21]. The only problems that emerged in this study were difficulties with initiating and fear of sexual contact. This is in line with studies that report low sexual confidence [2,5,19,21,29,32–34] and is further supported by

Table 2 Psychosexual variables, self-esteem and depression in CAIS and MRKHS: Group comparisons

| | CAIS n = 11 Mean (SD) | MRKHS n = 49 Mean (SD) | Comparison samples Mean (SD) | CAIS vs. MRKHS | | MRKHS vs. controls | |
|---|-----------------------------|------------------------------|------------------------------------|---------------------------------|-----------------------------------|----------------------|----------|
| | | | | U-test [†] | ES [‡] | t-tests [†] | ES |
| Female Sexual Function Index (FSFI) Full-scale scores [§] | 26.9 (6.08) | 28.7 (5.26) | 30.5 (5.29) | Rosen [44] ns | U = 67.50 <i>P</i> = 0.297 | r = -0.16 | * |
| Missing | n = 6 (54.5%) | n = 11 (22.4%) | | | t(37) = -2.11 <i>P</i> = 0.042 | | r = 0.33 |
| Feelings of Inadequacy in Social and Sexual Situations (FUSS) Social insecurity —Scale 1 | 18.7 (14.97) | 10.8 (11.08) | 9.8 (7.35) | Fahrner [50] ns | U = 168.00 <i>P</i> = 0.072 | r = -0.24 | ns |
| Missing | n = 2 (4.1%) | | | | t(46) = 0.59 <i>P</i> = 0.560 | | r = 0.09 |
| Sexual insecurity—Scale 2 | 23.5 (14.90) | 15.4 (11.34) | 11.8 (7.79) | Fahrner [50] ns | U = 168.00 <i>P</i> = 0.101 | r = -0.22 | * |
| Missing | — | n = 4 (8.2%) | | | t(44) = 2.15 <i>P</i> = 0.038 | | r = 0.31 |
| Rosenberg Self-Esteem Scale (RSE) Total Score ^{††} | 29.6 (6.16) | 33.5 (6.04) | 31.1 (4.55) | Martin-Albo et al. [54] * | U = 153.50 <i>P</i> = 0.031 | r = -0.28 | *** |
| Missing | — | n = 1 (2.0%) | | | t(47) = 2.80 <i>P</i> = 0.007 | | r = 0.38 |
| Brief Symptom Inventory (BSI) Depression Scale Mean t-score ^{‡‡} | 60.4 (12.83) | 55.6 (13.18) | — | Franké [47] | | | |
| Missing | — | n = 1 (2.0%) | | | | | |

[†]Mann Whitney U test was used for the comparison of CAIS vs. MRKHS to account for the small sample size in CAIS.[‡]t-tests were used for the comparison of MRKHS vs. controls.[§]Effect sizes are expressed as correlation coefficient *r*, whereby *r* ≥ 0.10 stands for a small, *r* ≥ 0.30 for a medium and *r* ≥ 0.50 for a large effect.^{||}Full scale scores are "poor" when ≤ 23, as "good" or "satisfactory" when within the range of 24–29, and as "very good" when ≥ 30 [39,49].

High scores indicate high levels of insecurity.

Items scaled: 1–4, high scores indicate high self-esteem.

#t-scores standardization: M = 50, SD = 10; in the BSI t-scores ≥ 63 are seen as clinically relevant, high scores indicate high levels depression.

ns = not significant, *significant at α -level of 1%, **significant at α -level of 5%, ***significant at α -level of 0.1%.

Table 3 Psychosexual variables, self-esteem and depression in CAIS and MRKHS: Critical cases

| | Score | Category | CAIS n = 11 n (%) | MRKHS n = 49 n (%) |
|--|---------|----------------|-------------------------|--------------------------|
| Female Sexual Function Index (FSFI)* | | | | |
| Full-scale score | ≤23 | “poor” | 1 (9.1) | 7 (14.3) |
| | 24–29 | “satisfactory” | 2 (18.2) | 10 (20.4) |
| | ≥30 | “good” | 2 (18.2) | 21 (42.9) |
| | missing | | 6 (54.5) | 11 (22.4) |
| Feelings of Inadequacy in Social and Sexual Situations (FUSS)† | | | | |
| Social insecurity—Scale 1 | ≤1.64 | “average” | 7 (63.6) | 42 (85.7) |
| | >1.64 | “critical” | 4 (36.4) | 5 (10.2) |
| | missing | | — | 2 (4.1) |
| Sexual insecurity—Scale 2 | ≤1.64 | “average” | 5 (45.5) | 36 (73.5) |
| | >1.64 | “critical” | 6 (54.5) | 9 (18.4) |
| | missing | | — | 4 (8.2) |
| Rosenberg Self-Esteem Scale (RSE)‡ | | | | |
| Total Score | <-1.64 | “critical” | 1 (9.1) | 4 (8.2) |
| | ≥-1.64 | “average” | 10 (90.9) | 44 (89.8) |
| | missing | | — | 1 (2.0) |
| Brief Symptom Inventory (BSI)§ Depression Scale | | | | |
| Mean t-score | <63 | “average” | 7 (63.6) | 34 (69.4) |
| | ≥63 | “critical” | 4 (36.4) | 14 (28.6) |
| | missing | | — | 1 (2.0) |

*Full scale scores are “poor” when ≤ 23, as “good” or “satisfactory” when within the range of 24–29, and as “very good” when ≥30 [39,49].

†High scores indicate high levels of anxiety, FUSS social and FUSS sexual scores were z-transformed, z-scores above $z = +1.64$ (FUSS social, FUSS sexual) were defined as “critical”, in the general population only 5% of the people would be expected to show scores above this cut-off value.

‡High scores indicate high levels of self-esteem, RSE scores were z-transformed, scores below -1.64 (RSE) were defined as “critical”, for in the general population only 5% of the people would be expected to show scores below this cut-off value.

§High scores indicate high levels of depression, BSI t-scores ≥63 are defined as indicating clinical relevance.

our findings of remarkably high FUSS scores and considerable negative correlations between the FUSS scales and the FSFI. These problems cannot be attributed to genital malformations since MRKHS did not show comparable problem rates. In the present study general self-esteem scores (RSE) were lower than in controls. Qualitative studies have pointed to severely impaired self-confidence [2,32], and participants’ written accounts in the present study strengthen these

results. On a group level no remarkable depression was detected, but categorization revealed a large proportion of relevant depression in our CAIS group. Other studies have also found clinically relevant depression in individuals with DSD including CAIS [59]. Although CAIS is barely perceptible to the naked eye, knowing about the XY-karyotype can severely affect the individual’s self-esteem [2,32,60,61] and lead to even more pronounced insecurity in sexual contexts [58].

Table 4 Relationships* between psychosexual variables, self-esteem and depression in CAIS and MRKHS

| MRKHS n = 49 | FSFI | FUSS social | FUSS sexual | RSE | BSI depression |
|-----------------|------|-------------|-------------|-------|----------------|
| FSFI | — | -0.31 | -0.67 | 0.29 | -0.18 |
| FUSS social | | — | 0.74 | -0.69 | 0.58 |
| FUSS sexual | | | — | -0.65 | 0.58 |
| RSE | | | | — | -0.75 |
| BSI depression | | | | | — |
| CAIS n = 11 | FSFI | FUSS social | FUSS sexual | RSE | BSI depression |
| FSFI | — | -0.94 | -0.50 | 0.89 | -0.71 |
| FUSS social | | — | 0.83 | -0.82 | 0.41 |
| FUSS sexual | | | — | -0.49 | -0.01 |
| RSE | | | | — | -0.67 |
| BSI depression | | | | | — |

*Associations displayed in Table 4 were calculated using Pearson’s correlation r.

Table 5 Psychosexual variables, self-esteem and depression in CAIS and MRKHS: Comparison of sexually active vs. sexually not active individuals[†]

| Sexually active vs. not active | | FUSS social | FUSS sexual | RSE | BSI depression |
|--------------------------------|----------------|-------------|-------------|--------|----------------|
| CAIS | Mann-Whitney-U | 8.50 | 6.00 | 10.50 | 12.50 |
| | P | 0.264 | 0.113 | 0.457 | 0.703 |
| | r | -0.36 | -0.50 | -0.25 | -0.14 |
| MRKHS | Mann-Whitney-U | 71.50 | 56.00 | 111.00 | 136.50 |
| | P | 0.006** | 0.014* | 0.044* | 0.171 |
| | r | -0.39 | -0.36 | -0.29 | -0.20 |

[†]Mann Whitney U test was used for the comparison of sexually active vs. not active persons with CAIS or MRKHS to account for small sample sizes.

*significant at α -level of 5%, **significant at α -level of 1%, ***significant at α -level of 0.1%.

Many authors find good overall sexual function [23–27,31,62] and average enjoyment of sexual activity [29] in MRKHS. This pattern was replicated in the present study, except for a tendency toward higher rates of dyspareunia. The women reported being generally satisfied with their sex life. There is some evidence that women with MRKHS show anxiety toward sex or the prospect of sex [30] and that sexual self-esteem is impaired [28]. Elevated FUSS scores support this interpretation. The women's free answers revealed that some of them have problems related to the shape of the vagina and difficulties to relax because of the anticipation of pain. Results con-

cerning self-esteem are mixed so far [3,23,30]. In the present study the mean RSE level was even higher than the mean level seen in controls. The ways in which the diagnosis affects women's self-concept is unclear. A tentative interpretation of this unexpected result would be to assume an overly compensated feeling of self-esteem after the creation of a "neovagina." The mean depression level was inconspicuous in this and in other studies [23,28]. But elevated depression levels have also been reported in the literature [3,63] and categorization uncovered substantial depression in a number of individuals in this study.

Table 6 Subjective reasons for sexual problems*

| Category | Subcategory | n (%) CAIS n = 9 [†] | n (%) MRKHS n = 29 [†] | Representative quote |
|----------------------------|---|-------------------------------------|---------------------------------------|--|
| Psychological difficulties | — Partner-related concerns | 3 (33.3) | 7 (24.1) | "Fear of disappointing the partner" |
| | — Self-doubt | 3 (33.3) | 2 (6.9) | "Because I think too much. I am preoccupied with the idea that a person could notice that I am somewhat different and then not accept me." |
| | — Other psychological difficulties | 1 (11.1) | 2 (6.9) | "Psychological constitution (tension, depression, restlessness, anxiety, isolation)" |
| Sexual experience | — Difficulty of letting go during sexual activity | 1 (11.1) | 8 (27.6) | "I feel inhibited and have trouble relaxing when I'm with a new person" |
| | — External pressure to have sex | — | 1 (3.4) | "Back then after the operation I had to have intercourse regularly for half a year, it left its traces I think." |
| | — Fear of pain or injury | 1 (11.1) | 7 (24.1) | "Pain again and again. It doesn't make you want more." |
| Somatic conditions | — Reduced desire | — | 4 (13.8) | "Low desire" |
| | — Problems related to shape of the vagina | 1 (11.1) | 6 (20.7) | "At the beginning my vagina was still too short" |
| | — Neovagina surgery itself | — | 2 (6.9) | "The Vecchietti operation" |
| | — Hormone-related problems | 2 (22.2) | — | "CAIS (hormonal problems)" |
| Other | — Other physical conditions | 2 (22.2) | — | "Indisposition" |
| | — Partner and relationship characteristics | — | 3 (10.3) | "I cheated on my boyfriend. After that it didn't go so well with him any more." |
| | — Stress, lack of time | — | 4 (13.8) | "At the moment our jobs leave us little time to spend together, so usually we only have the weekend to ourselves." |
| | — Don't know | 1 (11.1) | 1 (3.4) | "No explanation" |
| | — Other | — | 1 (3.4) | "Sexual abuse" |

*Mayring's content analysis was employed to analyze open answers.

[†]The n refers to the number of participants who gave an answer to the open question at all. The number serves as the base rate for the percentages given. Each participant could touch on multiple themes in the answer given.

The samples differed in some characteristics that might have led to biased results. Educational level and age were higher in CAIS compared with MRKHS. The literature reports age and education as having protective effects against sexual difficulties [64–66], but better sexual function was not observed in individuals with CAIS compared with the younger group of MRKHS women or controls. On the contrary, a higher age could also mean for CAIS participants to have had more adverse sexual encounters. The individuals with CAIS showed a lower rate of being in a relationship. This fact might have biased the data, but it might also point to a valid result in that people with CAIS commonly have a lower likelihood of being in a relationship.

The results should be interpreted with some care. The study is based on self-report and did not include expert ratings or physical examinations. The sample sizes lay within the range of other international publications [3,5,22–26,28,33,40,67,68] and were fair given the prevalence rates of the syndromes, but they are modest with regard to statistical power. The CAIS group mainly came to know about the study via a support group [69,70]. The MRKHS sample was mainly recruited via the Tübingen Women's Health Clinic most of the participants had undergone the modified Vecchietti procedure. Thus, results may not generalize to the populations of CAIS and MRKHS due to potential selection biases and different treatment histories.

Strong points of this study are that the investigation is not confined to the assessment of sexual dysfunctions but rather also evaluates psychological and psychosexual variables. The study was not conducted within a treatment setting, and in this way social desirability effects could be minimized. Participants were analyzed according to diagnosis. The results confirm the idea that CAIS and MRKHS individuals face different challenges and should be analyzed separately in future research.

The study was conducted using a cross-sectional design. Future studies should focus on the long-term course including information about the disclosure of the diagnosis, the parents' role, and gender identity issues. These factors would be expected to have lasting effects on the psychosexual development of affected individuals. Relationship satisfaction contributes considerably to sexual well-being [71,72] and should be the object of further research and clinical assessment in individuals with DSD. Qualitative studies could

further help to illuminate the challenges associated with CAIS and MRKHS and depict ways of successful adjustment.

Conclusion

The results support the observation that somatic as well as psychological factors are crucial to sexual well-being. Different conditions can affect individuals in diagnosis-specific ways, even though they share some clinical characteristics. Professionals should adopt an interdisciplinary approach. Within a flexible therapy concept patients could be provided with comprehensible medical information, gynecological, endocrinological, and surgical treatment and be offered mental health care as well as specialized sex and relationship therapy. Depending much on patients' individual needs custom-made care could be provided in order to promote high levels of sexual well-being.

Acknowledgments

The authors would like to thank the participants for their time and interest in taking part in the study. The research project was supported by the Else Kröner Fresenius Stiftung.

Corresponding Author: Hertha Richter-Appelt, Prof. Dr. phil, Institute for Sex Research and Forensic Psychiatry, University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Martinistraße 52, Hamburg D20246, Germany. Tel: +49-74105-4371; Fax: +49-74105-6406; E-mail: hrichter@uke.uni-hamburg.de

Conflict of Interest: The authors report no conflicts of interest.

Statement of Authorship

Category 1

(a) Conception and Design

Maike Fliegner; Hertha Richter-Appelt

(b) Acquisition of Data

Maike Fliegner; Kerstin Krupp; Franziska Brunner; Katharina Rall; Sara Y. Brucker; Hertha Richter-Appelt

(c) Analysis and Interpretation of Data

Maike Fliegner

Category 2

(a) Drafting the Article

Maike Fliegner

(b) Revising It for Intellectual Content

Maike Fliegner; Kerstin Krupp; Franziska Brunner; Hertha Richter-Appelt

Category 3**(a) Final Approval of the Completed Article**

Maike Fliegner; Kerstin Krupp; Franziska Brunner; Peer Briken; Hertha Richter-Appelt

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 Alderson J, Madill A, Balen A. Fear of devaluation: Understanding the experience of intersexed women with androgen insensitivity syndrome. *Br J Health Psych* 2004;9:81–100.
- 3 Heller-Boersma JG, Schmidt UH, Edmonds DK. Psychological distress in women with uterovaginal agenesis (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome, MRKH). *Psychosomatics* 2009;50:277–81.
- 4 Oakes MB, Eyyazzadeh AD, Quint E, Smith YR. Complete Androgen Insensitivity Syndrome—A review. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2008;21:305–10.
- 5 Wisniewski AB, Migeon CJ, Meyer-Bahlburg HFL, Gearhart JP, Berkovitz GD, Brown TR, Money J. Complete androgen insensitivity syndrome: Long-term medical, surgical, and psychosocial outcome. *J Clin Endocrinol Metab* 2000;85:2664–9.
- 6 Sarpel U, Palmer SK, Dolgin SE. The incidence of complete androgen insensitivity in girls with inguinal hernias and assessment of screening by vaginal length measurement. *J Pediatr Surg* 2005;40:133–6.
- 7 Bangsbøll S, Qvist I, Lebech PE, Lewinsky M. Testicular feminization syndrome and associated gonadal tumors in Denmark. *Acta Obstet Gyn Scan* 1992;71:63–6.
- 8 Blackless M, Charuvastra A, Derryck A, Fausto-Sterling A, Lauzanne K, Lee E. How sexually dimorphic are we? Review and synthesis. *Am J Hum Biol* 2000;12:151–66.
- 9 Wieacker P, Ledig S. Androgeninsensitivität. *Med Genet* 2011;23:249–53.
- 10 Hughes IA, Davies JD, Bunch TI, Pasterski V, Mastroyannopoulou K, MacDougall J. Androgen insensitivity syndrome. *Lancet* 2012;380:1419–28.
- 11 Wiesemann C, Ude-Koeller S, Sinnecker GHG, Thyen U. Ethical principles and recommendations for the medical management of differences of sex development (DSD)/intersex in children and adolescents. *Eur J Pediatr* 2010;169:671–9.
- 12 Victorian Department of Health. Decision-making principles for the care of infants, children and adolescents with intersex conditions, Victorian Government Department of Health, Melbourne, Australia. 2013. Available at: <http://docs.health.vic.gov.au/docs/doc/Decision-making-principles-for-the-care-of-infants-children-and-adolescents-with-intersex-conditions> (accessed February 21, 2013).
- 13 Aittomaki K, Eroila H, Kajanoja P. A population-based study of the incidence of mullerian aplasia in Finland. *Fertil Steril* 2001;76:624–5.
- 14 ACOG. ACOG Committee Opinion no. 355: Vaginal agenesis: Diagnosis, management, and routine care. *Obstet Gynecol* 2006;108:1605–9.
- 15 Edmonds DK, Rose GL, Lipton MG, Quek J. Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: A review of 245 consecutive cases managed by a multidisciplinary approach with vaginal dilators. *Fertil Steril* 2012;97:686–90.
- 16 Creighton S, Crouch N, Deans R, Cutner A, Michala L, Barnett M, Williams C, Liao L. Nonsurgical dilation for vaginal agenesis is promising, but better research is needed. *Fertil Steril* 2012;97:e32.
- 17 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.
- 18 Deans R, Berra M, Creighton SM. Management of vaginal hypoplasia in disorders of sexual development: Surgical and non-surgical options. *Sex Dev* 2010;4:292–9.
- 19 Minto CL, Liao KL, Conway GS, Creighton SM. Sexual function in women with complete androgen insensitivity syndrome. *Fertil Steril* 2003;80:157–64.
- 20 Hines M, Ahmed SF, Hughes IA. Psychological outcomes and gender-related development in Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Arch Sex Behav* 2003;32:93–101.
- 21 Köhler B, Kleinemeier E, Lux A, Hiort O, Grütters A, Thyen U, DSD Networking Group. Satisfaction with genital surgery and sexual life of adults with XY Disorders of Sex Development: Results from the German Clinical Evaluation Study. *J Clin Endocrinol Metab* 2012;97:577–88.
- 22 Fotopoulos C, Sehouli J, Gehrmann N, Schoenborn I, Lichtenegger W. Functional and anatomic results of amnion vaginoplasty in young women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fertil Steril* 2010;94:317–23.
- 23 Gatti C, Del Rossi C, Lombardi L, Caravaggi F, Casolari E, Casadio G. Sexuality and psychosocial functioning in young women after colovaginoplasty. *J Urol* 2010;184(suppl):1799–803.
- 24 Liu XS, Liu MH, Hua KQ, Li B, Guo SW. Sexuality after laparoscopic peritoneal vaginoplasty in women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome. *J Mimim Invas Gyn* 2009;16:720–9.
- 25 Carrard C, Chevret-Measson M, Lunel A, Raudrant D. Sexuality after sigmoid vaginoplasty in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fertil Steril* 2012;97:691–6.
- 26 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.
- 27 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.
- 28 Liao LM, 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.
- 29 Nadarajah S, Quek J, Rose GL, Edmonds DK. Sexual function in women treated with dilators for vaginal agenesis. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2005;18:39–42.
- 30 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.
- 31 Zhu L, Zhou H, Sun Z, Lou W, Lang J. Anatomic and sexual outcomes after vaginoplasty using tissue-engineered biomaterial graft in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome: A new minimally invasive and effective surgery. *J Sex Med* 2013;10:1652–8.
- 32 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;30:428–46.
- 33 Schönbucher V, Schweizer K, Richter-Appelt H. Sexual quality of life of individuals with Disorders of Sex Development and a 46,XY karyotype: A review of international research. *J Sex Marital Ther* 2010;36:193–215.
- 34 Schönbucher V, Schweizer K, Rustige L, Schützmann K, Brunner F, Richter-Appelt H. Sexual quality of life of

- individuals with 46,XY Disorders of Sex Development. *J Sex Med* 2010;9:3154–70.
- 35 Money J, Schwartz M, Lewis VG. Adult erotosexual status and fetal hormonal masculinization and demasculinization: 46,XX congenital virilizing adrenal hyperplasia and 46,XY androgen-insensitivity syndrome compared. *Psychoneuroendocrinology* 1984;9:405–14.
 - 36 Rajimwale A, Furness PD, Brant WO, Koyle MA. Vaginal construction using sigmoid colon in children and young adults. *BJU Int* 2004;94:115–9.
 - 37 Seccia A, Salgarello M, Sturla M, Loretta S, Farallo E. Neovaginal reconstruction with the modified McIndoe technique: A review of 32 cases. *Ann Plast Surg* 2002;49:379–84.
 - 38 Hoebeke P, Callens N, Decuyper G, Dessens A, Drop S, Wolffenbuttel K, Cools M. 536 Vaginal agenesis and psychosexual functioning: Long term outcome of a vaginal substitution treatment. *J Urol* 2010;183(suppl):e211.
 - 39 Allen LM, Lucco KL, Brown CM, Spitzer RF, Kives S. Psychosexual and functional outcomes after creation of a neovagina with laparoscopic Davydov in patients with vaginal agenesis. *Fertil Steril* 2010;94:2272–6.
 - 40 Ismail-Pratt IS, Bikoo M, Liao LM, Conway GS, Creighton SM. Normalization of the vagina by dilator treatment alone in Complete Androgen Insensitivity Syndrome and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome. *Hum Reprod* 2007;22:2020–4.
 - 41 Schweizer K, Richter-Appelt H. Die Hamburger Studie zur Intersexualität. In: Schweizer K, Richter-Appelt H, eds. *Intersexualität kontrovers. Grundlagen, Erfahrungen, Positionen*. Gießen: Psychosozial-Verlag; 2012:187–205.
 - 42 American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. 4th edition, Text Revision. Washington: American Psychiatric Association; 2000.
 - 43 Rustige L. Validierung der Fragebögen zur Zufriedenheit mit den einzelnen Körperteilen (Körperpuppe) und zu sexuellen Schwierigkeiten und Verhaltensweisen (SVS): Erhebung einer Kontrollgruppe zur Erforschung des Körpererlebens und der Sexualität bei erwachsenen intersexuellen Menschen. Hamburg: Staats- und Universitätsbibliothek Carl von Ossietzky; 2009.
 - 44 Rosen CB. The Female Sexual Function Index (FSFI): A multidimensional self-report instrument for the assessment of female sexual function. *J Sex Marital Ther* 2000;26:191–208.
 - 45 Gray-Little B, Williams VSL, Hancock TD. An item response theory analysis of the rosenberg self-esteem scale. *Pers Soc Psychol B* 1997;23:443–51.
 - 46 Collani G, von Herzberg PY. Eine revidierte Fassung der deutschsprachigen Skala zum Selbstwertgefühl von Rosenberg. *Z Differ Diagn Psychol* 2003;24:3–7.
 - 47 Franke GH. Brief Symptom Inventory von L.R. Derogatis (Kurzform der SCL-90-R) Deutsche Version-BSI: Manual. Göttingen: Beltz Test; 2000.
 - 48 Berner MM, Kriston L, Zahradnik HP, Harter M, Rohde A. Überprüfung der Gültigkeit und Zuverlässigkeit des deutschen Female Sexual Function Index (FSFI-d). *Geburtsh Frauenheilk* 2004;64:293–303.
 - 49 Fedele L, Bianchi S, Frontino G, Fontana E, Restelli E, Bruni V. The laparoscopic Vecchietti's modified technique in Rokitansky syndrome: Anatomic, functional, and sexual long-term results. *Am J Obstet Gynecol* 2008;198:e1–6.
 - 50 Fahrner EM. Selbstunsicherheit bei Patienten mit funktionellen Sexualstörungen: Ein Fragebogen zur Diagnostik. *Mitt Gesells Prakt Sexual* 1984;4:15–6.
 - 51 Rosenberg M. The measurement of self-esteem. In: Rosenberg M, ed. *Society and the adolescent self-image*. Princeton: Princeton University Press; 1965:16–36.
 - 52 Blascovich J, Tomaka J. Measures of self-esteem. In: Robinson JP, Shaver PR, Wrightsman LS, eds. *Measures of personality and social psychological attitudes*. San Diego: Academic Press, Elsevier Science; 1991:115–60.
 - 53 Roth M, Decker O, Herzberg PY, Brähler E. Dimensionality and norms of the Rosenberg Self-esteem Scale in a German general population sample. *Eur J Psychol Assess* 2008;24:190–7.
 - 54 Martín-Albo L, Núñez JL, Navarro JG, Grijalvo Lobera F. The Rosenberg Self-Esteem Scale. *Span J Psych* 2007;10:458–68.
 - 55 Derogatis LR, Melisaratos N. The Brief Symptom Inventory: An introductory report. *Psychol Med* 1983;13:595–605.
 - 56 Field A. *Discovering statistics using SPSS*. 3rd edition. London: Sage Publications; 2009.
 - 57 Mayring P. *Einführung in die qualitative Sozialforschung*. München: Psychologische Verlagsunion; 1990.
 - 58 Berman LA, Berman J, Miles M, Pollets D, Powell JA. Genital self-image as a component of sexual health: Relationship between genital self-image, female sexual function, and quality of life measures. *J Sex Marital Ther* 2003;29(suppl):11–21.
 - 59 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.
 - 60 Brinkmann L, Schuetzmann K, Richter-Appelt H. Gender assignment and medical history of individuals with different forms of intersexuality: Evaluation of medical records and the patients' perspective. *J Sex Med* 2007;4:964–80.
 - 61 Brunner F, Prochnow C, Schweizer K, Richter-Appelt H. Körper- und Geschlechtererleben bei Personen mit kompletter Androgeninsensitivität. *Z Sexualforsch* 2012;25:26–48.
 - 62 Fotopoulou C, Neumann U, Klapp C, Lichtenegger W, Sehouli J. Long-term effects of neovaginal reconstruction with sigmoid loop technique on sexual function and self image in patients with gynecologic malignancies: Results of a prospective study. *Gynecol Oncol* 2008;111:400–6.
 - 63 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.
 - 64 Haavio-Mannila E, Kontula O. Correlates of increased sexual satisfaction. *Arch Sex Behav* 1997;26:399–419.
 - 65 Laumann EO, Paik A, Rosen RC. Sexual dysfunction in the United States prevalence and predictors. *J Am Med Assoc* 1999;281:537–44.
 - 66 Graziottin A. Prevalence and evaluation of sexual health problems—HSDD in Europe. *J Sex Med* 2007;4:211–9.
 - 67 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.
 - 68 Slijper FME, Frets PG, Boehmer ALM, Drop SLS, Niermeijer MF. 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* 2000;53:9–15.
 - 69 Zucker KJ. Re: Sexual behaviors, sexual orientation and gender identity in adult intersexuals: A pilot study. *J Urol* 2002;168:1507–8.
 - 70 Krupp K, Fliegner M, Brunner F, Brucker S, Rall K, Richter-Appelt H. How do individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome or Polycystic Ovary Syndrome experience contact to other affected persons? *Geburtsh Frauenheilk* 2012;72:1009–17.
 - 71 Bancroft J, Loftus J, Long JS. Distress about sex: A national survey of women in heterosexual relationships. *Arch Sex Behav* 2003;32:193–208.
 - 72 Stephenson KR, Rellini AH, Meston CM. Relationship satisfaction as a predictor of treatment response during cognitive behavioral sex therapy. *Arch Sex Behav* 2013;42:143–52.

Appendix 1. Descriptive Data [43]

| | Nonclinical controls n = 145 | | Nonclinical controls n = 145 |
|--------------------------------------|--|----------------------------------|---|
| Demographic variables | | Orgasm experience | |
| Age (yrs.) | Median (Q ₂₅ –Q ₇₅) 25.0 (23.0–31.0) | Yes | 142 (97.9) |
| Missing | — | No | 2 (1.4) |
| | n (%) | Missing | n = 1 (0.7) |
| Education | | Sexual orientation | |
| “Hauptschule” (9 yrs of schooling) | 8 (5.5) | Heterosexual | 127 (87.6) |
| “Realschule” (10 years of schooling) | 21 (14.5) | Homosexual | 7 (4.8) |
| “Abitur” (12–13 years of schooling) | 116 (80.0) | Bisexual | 11 (7.6) |
| Missing | — | Missing | — |
| Relationship | | Age at first intercourse (yrs.) | Median (Q ₂₅ –Q ₇₅) Range |
| Yes | 101 (69.7) | | 16.0 (15.0–18.0) |
| No | 44 (30.3) | | 13.0–29.0 |
| Missing | — | | n = 1 (0.7%) |
| Sex-related variables | | Age at first masturbation (yrs.) | |
| Menstruation | | Missing | 14.0 (12.0–16.3) |
| Yes | 145 (100) | | 4.0–47.0 |
| No | 0 (0.0) | | n = 27 (18.6%) |
| Missing | — | Satisfaction with sex life* | |
| Intercourse experience | | | 4.0 (3.0–5.0) |
| Yes | 144 (99.3) | | 1.0–5.0 |
| No | — | | n = 3 (2.1%) |
| Missing | 1 (0.7) | Missing | |
| Masturbation experience | | | |
| Yes | 127 (87.6) | | |
| No | 18 (12.4) | | |
| Missing | — | | |

*Item Scale: 1 “very dissatisfied”—5 “very satisfied”.

2. Publikation

Krupp, K., **Fliegner, M.**, Brunner, F., Brucker, S.Y., Rall, K., Richter-Appelt, H. (2014). Quality of life and psychological distress in women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome and individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Open Journal of Medical Psychology*, 3, 212–221.

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

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

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

²Department of Obstetrics and Gynaecology, Tübingen University Hospital, Tübingen, Germany
Email: hrichter@uke.de

Received 14 January 2014; revised 14 February 2014; accepted 21 February 2014

Copyright © 2014 by authors and Scientific Research Publishing Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

Abstract

Purpose: 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 = 0.35, p = 0.018). **Conclusions:** 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.

Keywords

Mental Health, Quality of Life, Disorders of Sex Development (DSD),

How to cite this paper: Krupp, K., Fliegner, M., Brunner, F., Brucker, S., Rall, K. and Richter-Appelt, H. (2014) Quality of Life and Psychological Distress in Women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome and Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Open Journal of Medical Psychology*, 3, 212-221.

<http://dx.doi.org/10.4236/ojmp.2014.33023>

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS), Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS)

1. 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 2 cases of a male gender identity have 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 from 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 data on 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 generalized to 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. 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 assumed that an earlier diagnosis leads to better acceptance of the condition [21]. It was also hypothesized that the more years have passed since diagnosis, the better the acceptance of the condition [22].

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] [23].

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 [24].

2. Method

2.1. Participants and Procedures

This study was part of a research project examining quality of life, hormone action, and femininity at the University Medical Center Hamburg-Eppendorf. 11 individuals with CAIS and 50 women with MRKHS were included in the analysis. Participants were contacted using several strategies in collaboration with the Tübingen University Hospital. 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.

2.2. 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 [25], 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 [26], 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) [27] was administered to capture the prevalence of specific psychopathological diagnoses and syndromes according to the DSM-IV [28]. 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) [29] [30]. 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).

2.3. 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 for the German population provided by the test manuals [25] [26]).

Median values were chosen to describe additional age variables (first suspicion that something with their body

was different; diagnosis of CAIS or MRKHS, respectively; 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 tendencies (and no statistically significant results), 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 [25]). In cases with more than 25% of answers missing, participants were excluded from further analyses, and results are reported with reduced sample size.

An alpha level of 0.05 was used for all statistical tests.

3. Results

3.1. 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 Tübingen University Hospital, 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 Tübingen University Hospital, 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**.

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.

3.2. 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 [25]. The two diagnostic groups differed signifi-

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

| Group | N | Age variables: Median (range) | | | | |
|-------|----|-------------------------------|------------------------|------------------------|---|--------------------------|
| | | Age ^a | Suspicion ^b | Diagnosis ^c | Time span 1 ^d | Time span 2 ^e |
| 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 ^f - 13) ^g | 5 (0 - 29) ^g |

^aAge = age at participation in the study; ^bSuspicion = age when it was first suspected (by the patient herself/the parents or other persons) that something with their body was different; ^cAge at diagnosis of CAIS or MRKHS, respectively; ^dTime span 1 = years passed between first suspicion and diagnosis; ^eTime span 2 = years passed since diagnosis; ^fIn one participant, the diagnosis was made 8 years before she noticed any differences concerning her body; ^gData 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 | Z-score ^b | absolute value ^a | Z-score ^b |
| | Mean (<i>SD</i>) | Mean _z (<i>SD_z</i>) | Mean (<i>SD</i>) | Mean _z (<i>SD_z</i>) |
| 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) |

^aScores ranging from 0 - 100, according to the proposed transformation in the manual [25]; ^bData basis for Z-Transformation was a German population sample [25]; ^cReduced sample size because of missing data in one participant.

cantly in the domain of psychological health, with lower values in the CAIS sample (mean values: CAIS = 54.24; MRKHS = 69.81; $T = -2.38$, $df = 58$, $p = 0.021$). 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.

3.3. 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.

Individuals who reach a score of 63 or higher in the GSI or in two or more subscales are categorized as “clinical case” [26]. Using this classification, the means of both study groups were 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 = -0.30, $p = 0.035$), as well as between general psychological distress and time span from first suspicion to diagnosis (Spearman’s rho = 0.35, $p = 0.018$).

Table 4 reports the results of the PHQ-D. Taking PHQ-D data from a German non-clinical female sample as a basis [31], 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 from an American sample [30].

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).

3.4. 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 [33] (lifetime suicide attempts: 1.7%; 95% CI 1.24 - 2.16; mean age for the German sample was not reported).

4. Discussion

4.1. Key Results

The Quality of life was in the average range for both the CAIS and MRKHS study participants. Corresponding

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

| BSI results | CAIS (N = 11) | | MRKHS (N = 49 ^b) | |
|-----------------------------------|---------------|----------|------------------------------|----------|
| | Mean | (SD) | Mean | (SD) |
| 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^c</i> | | <i>n</i> | <i>n</i> | <i>n</i> |
| | | (%) | | (%) |
| | 6 | 54,5% | 27 | 55,1% |

^amean = 50, standard deviation = 10; ^bBSI results could not be calculated for one participant with MRKHS because of missing data; ^cParticipants (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^b</i> | | | | | |
| 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^b</i> | | | | | |
| 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 |

^aPercentages 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; ^bClassification according to descriptions in the German validation study [29]; ^cPrevalence rates in the German population, measured by the PHQ-9 and PHQ-15 [32]; ^dPrevalence rates of disorders according to the brief PHQ; rates for females [31]; ^ePrevalence rates detected by the PHQ in primary care patients [30].

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% [33]). They were even slightly higher than the rates in a German 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 from Ger-

many and America (20% and 23%) [14] [23].

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.

4.2. 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 may have examined only a special subgroup of women with MRKHS. 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).

When using norm data for the standardized instruments, groups that are comparable in age distribution are not always available, often only data for the general population are reported.

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.

4.3. 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 [34]. 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] [35] [36].

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 may 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) may go together with impaired psychological well-being. Although it seems plausible to expect the psychological impact of the diagnosis to decrease over time [22], no correlation between psychological distress

and years since diagnosis emerged. Heller-Boersma and colleagues described similar results [22]. Measuring distress in the months after diagnosis may 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. The concept of "uncertainty in illness", describing the inability to determine the meaning of illness-related events [37], has been described as potentially stressful. This may 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 may 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 [38]). To test this hypothesis, studies with larger samples and participants of different age groups are necessary.

4.4. 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.

4.5. 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 [39] [40]. 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, I.A., Houk, C., Ahmed, S.F. and Lee, P.A. (2006) Consensus Statement on Management of Intersex Disorders. *Archives of Disease in Childhood*, **91**, 554-563. <http://dx.doi.org/10.1136/adc.2006.098319>
- [2] Aittomaki, K., Eroila, H. and Kajanoja, P. (2001) A Population-Based Study of the Incidence of Mullerian Aplasia in Finland. *Fertility and Sterility*, **3**, 62-625. [http://dx.doi.org/10.1016/S0015-0282\(01\)01963-X](http://dx.doi.org/10.1016/S0015-0282(01)01963-X)
- [3] Bean, E.J., Mazur, T. and 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. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpag.2008.11.006>
- [4] Deans, R., Berra, M. and Creighton, S.M. (2010) Management of Vaginal Hypoplasia in Disorders of Sexual Development: Surgical and Non-Surgical Options. *Sexual Development*, **4**, 292-299. <http://dx.doi.org/10.1159/000316231>
- [5] Brucker, S.Y., Gegusch, M., Zubke, W., Rall, K., Gauwerky, J.F. and 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**, 1940-1952. <http://dx.doi.org/10.1016/j.fertnstert.2007.08.070>

- [6] Oakes, M.B., Eyyazzadeh, A.D., Quint, E. and Smith, Y.R. (2008) Complete Androgen Insensitivity Syndrome-A Review. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, **21**, 305-310. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpag.2007.09.006>
- [7] Wieacker, P. and Ledig, S. (2011) Androgeninsensitivität. *Medizinische Genetik*, **23**, 249-253. <http://dx.doi.org/10.1007/s11825-011-0275-y>
- [8] Mazur, T. (2005) Gender Dysphoria and Gender Change in Androgen Insensitivity or Micropenis. *Archives of Sexual Behavior*, **34**, 411-421. <http://dx.doi.org/10.1007/s10508-005-4341-x>
- [9] Yang, J.H., Baskin, L.S. and DiSandro, M. (2010) Gender Identity in Disorders of Sex Development: Review Article. *Urology*, **75**, 153-159. <http://dx.doi.org/10.1016/j.urology.2009.07.1286>
- [10] Kulshreshtha, B., Philibert, P., Eunice, M., Khandelwal, S.K., Mehta, M., Audran, F., Paris, F., Sultan, C. and Ammini, A.C. (2009) Apparent Male Gender Identity in a Patient with Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Archives of Sexual Behavior*, **38**, 873-875. <http://dx.doi.org/10.1007/s10508-009-9526-2>
- [11] T'Sjoen, G., De Cuypere, G., Monstrey, S., Hoebeke, P., Freedman, F., Appari, M., Holterhus, P.-M., Van Borsel, J. and Cools, M. (2010) Male Gender Identity in Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Archives of Sexual Behavior*, **40**, 635-638.
- [12] The WHOQOL Group (1995) The World Health Organization Quality of Life Assessment (WHOQOL): Position paper from the World Health Organization. *Social Science and Medicine*, **41**, 1403-1409.
- [13] Camfield, L. and Skevington, S.M. (2008) On Subjective Well-Being and Quality of Life. *Journal of Health Psychology*, **13**, 764-775. <http://dx.doi.org/10.1177/1359105308093860>
- [14] Schützmann, K., Brinkmann, L., Schacht, M. and Richter-Appelt, H. (2009) Psychological Distress, Self-Harming Behavior, and Suicidal Tendencies in Adults with Disorders of Sex Development. *Archives of Sexual Behavior*, **38**, 16-33. <http://dx.doi.org/10.1007/s10508-007-9241-9>
- [15] Laggaris, V., Diareme, S., Christogiorgos, S., Deligeoroglou, E., Christopoulos, P., Tsiantis, J. and Creatsas, G. (2009) Anxiety and Depression in Adolescents with Polycystic Ovary Syndrome and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome. *Journal of Psychosomatic Obstetrics and Gynecology*, **30**, 83-88. <http://dx.doi.org/10.1080/01674820802546204>
- [16] Kimberley, N., Hutson, J.M., Southwell, B.R. and Grover, S.R. (2011) Well-Being and Sexual Function Outcomes in Women with Vaginal Agenesis. *Fertility and Sterility*, **95**, 238-241. <http://dx.doi.org/10.1016/j.fertnstert.2010.05.061>
- [17] Hines, M., Ahmed, S.F. and Hughes, I.A. (2003) Psychological Outcomes and Gender-Related Development in Complete Androgen Insensitivity Syndrom. *Archives of Sexual Behavior*, **32**, 93-101. <http://dx.doi.org/10.1023/A:1022492106974>
- [18] Johannsen, T.H., Ripa, C.P., Mortensen, E.L. and Main, K.M. (2006) Quality of Life in 70 Women with Disorders of Sex Developmen. *European Journal of Endocrinology*, **155**, 877-885. <http://dx.doi.org/10.1530/eje.1.02294>
- [19] Warne, G., Grover, S., Hutson, J., Sinclair, A., Metcalfe, S., Northam, E. and Freeman, J. (2005) A Long-Term Outcome Study of Intersex Condition. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, **18**, 555-567. <http://dx.doi.org/10.1515/JPEM.2005.18.6.555>
- [20] Langer, M., Grunberger, W. and Ringler, M. (1990) Vaginal Agenesis and Congenital Adrenal Hyperplasia. Psychosocial Sequelae of Diagnosis and Neovagina Formation. *Acta Obstetricia et Gynecologica Scandinavica*, **69**, 343-349. <http://dx.doi.org/10.3109/00016349009036159>
- [21] Kaplan, E.H. (1968) Congenital Absence of Vagina. Psychiatric Aspects of Diagnosis and Management. *New York State Journal of Medicine*, **68**, 1937-1941.
- [22] Heller-Boersma, J.G., Schmidt, U.H. and Edmonds, D.K. (2009) Psychological Distress in Women with Uterovaginal Agenesis (Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome, MRKH). *Psychosomatics*, **50**, 277-281. <http://dx.doi.org/10.1176/appi.psy.50.3.277>
- [23] Diamond, M. and 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. <http://dx.doi.org/10.1016/j.chc.2004.02.015>
- [24] Alderson, J., Madill, A. and Balen, A. (2004) Fear of Devaluation: Understanding the Experience of Intersexed Women with Androgen Insensitivity Syndrome. *British Journal of Health Psychology*, **9**, 81-100. <http://dx.doi.org/10.1348/135910704322778740>
- [25] Angermeyer, M.C., Kilian, R. and Matschinger, H. (2000) WHOQOL-100 und WHOQOL-BREF: Handbuch für die deutschsprachige Version der WHO-Instrumente zur Erfassung von Lebensqualität. Hogrefe, Göttingen.
- [26] Franke, G.H. (2000) Brief Symptom Inventory von L.R. Derogatis (Kurzform der SCL-90-R)-Deutsche Version. Beltz

- Test, Göttingen.
- [27] Löwe, B., Spitzer, R.L. and Zipfel, S. (2002) Gesundheitsfragebogen für Patienten (PHQ-D). Manual und Testunterlagen. 2nd Edition, Pfizer, Karlsruhe.
- [28] American Psychiatric Association. (2000) Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Text Revision. 4th Edition, American Psychiatric Association, Washington DC.
- [29] Gräfe, K., Zipfel, S., Herzog, W. and Löwe, B. (2004) Screening psychischer Störungen mit dem Gesundheitsfragebogen für Patienten (PHQ-D). Ergebnisse der deutschen Validierungsstudie. *Diagnostica*, **50**, 171-181.
<http://dx.doi.org/10.1026/0012-1924.50.4.171>
- [30] Spitzer, R.L., Kroenke, K., Williams, J.B.W. and the Patient Health Questionnaire Primary Care Study Group. (1999) Validation and Utility of a Self-Report Version of PRIME-MD. *JAMA: The Journal of the American Medical Association*, **282**, 1737-1744. <http://dx.doi.org/10.1001/jama.282.18.1737>
- [31] Rief, W., Nanke, A., Klaiberg, A. and Braehler, E. (2004) Base Rates for Panic and Depression According to the Brief Patient Health Questionnaire: A Population-Based Study. *Journal of Affective Disorders*, **82**, 271-276.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.jad.2003.11.006>
- [32] Hauffa, R., Rief, W., Braehler, E., Maertin, A., Mewes, R. and Glaesmer, H. (2011) Lifetime Traumatic Experiences and Posttraumatic Stress Disorder in the German Population: Results of a Representative Population Survey. *Journal of Nervous and Mental Disease*, **199**, 934-939. <http://dx.doi.org/10.1097/NMD.0b013e3182392c0d>
- [33] Bernal, M., Haro, J.M., Bernert, S., Brugha, T., de Graaf, R., Bruffaerts, R., Lépine, J.P., de Girolame, G., Vilagut, G., Gasquet, I., Torres, J.V., Kovess, V., Heider, D., Neeleman, J., Kessler, R., Alonso, J. and the ESEMED/MHEDEA Investigators. (2007) Risk Factors for Suicidality in Europe: Results from the ESEMED Study. *Journal of Affective Disorders*, **101**, 27-34. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jad.2006.09.018>
- [34] Morgan, E.M. and Quint, E.H. (2006) Assessment of Sexual Functioning, Mental Health, and Life Goals in Women with Vaginal Agenesis. *Archives of Sexual Behavior*, **35**, 607-618.
<http://dx.doi.org/10.1007/s10508-006-9054-2>
- [35] Liao, L.M., Conway, G.S., Ismail-Pratt, I., Bikoo, M. and Creighton, S.M. (2011) Emotional and Sexual Wellness and Quality of Life in Women with Rokitansky Syndrome. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, **205**, 117.e1-e6.
- [36] Huber, K., Hoffmann, S. and 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.
<http://dx.doi.org/10.1055/s-0029-1224720>
- [37] Mishel, M.H. and Clayton, M.F. (2008) Theories of Uncertainty in Illness. In: Smith, M.J. and Liehr, P.R., Eds., *Middle Range Theory of Nursing*, 2nd Edition, Springer Publishing Company, New York, 55-84.
- [38] Holt, R. and Slade, P. (2003) Living with an Incomplete Vagina and Womb: An Interpretative Phenomenological Analysis of the Experience of Vaginal Agenesis. *Psychology, Health and Medicine*, **8**, 19-33.
<http://dx.doi.org/10.1080/1354850021000059232>
- [39] Heller-Boersma, J.G., Schmidt, U.H. and 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**, 2296-2301.
<http://dx.doi.org/10.1093/humrep/dem167>
- [40] Weijenborg, P.T.M. and 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**, 365-368.
<http://dx.doi.org/10.1111/j.1471-0528.2000.tb13232.x>

3. Publikation

Fliegner, M., Richter-Appelt, H., Krupp, K. & Brunner, F., (2017). Kinderwunsch bei (permanenter) Infertilität: Entwicklung und Ergebnisse des „Fragebogens Einstellungen zur Mutterschaft (FEMu)“. *Psychotherapie Psychosomatik medizinische Psychologie*, 67(09/10), 401–412.

Kinderwunsch bei (permanenter) Infertilität: Entwicklung und Ergebnisse des „Fragebogens Einstellungen zur Mutterschaft (FEMu)“

The Wish for a Child in the Case of (Permanent) Infertility: Development of the “German Questionnaire on Attitudes Toward Motherhood”

Autoren

Maike Fliegner, Hertha Richter-Appelt, Kerstin Krupp, Franziska Brunner

Institute

Institut für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie,
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Schlüsselwörter

Einstellungen zur Mutterschaft, permanente Infertilität, komplette Androgeninsensitivität (CAIS), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS), polyzystisches Ovarsyndrom (PCOS)

Key words

Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS), Polycystic Ovary Syndrome (PCOS), attitudes toward motherhood, permanent infertility

eingereicht 6.8.2016

akzeptiert 9.1.2017

Bibliografie

DOI <http://dx.doi.org/10.1055/s-0043-100758>

Online-Publikation: 2017

Psychother Psych Med 2017; 67: 401–412

© Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York

ISSN 0937-2032

Korrespondenzadresse

Dipl.-Psych. Franziska Brunner

Institut für Sexualforschung und Forensische Psychiatrie

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Martinistraße 52, 20246 Hamburg

f.brunner@uke.de

 Anhang 1–3 und Abb.1–4 zu diesem Beitrag finden Sie online unter <http://dx.doi.org/10.1055/s-0043-100758>

ZUSAMMENFASSUNG

Studie 1 Fragebogenentwicklung Die meisten Fragebögen zu Einstellungen zur Mutterschaft setzen Fertilität voraus und bilden positive und negative Einstellungen zur Mutterschaft

auf einer Dimension ab. Häufig liegen zudem keine deutschsprachigen Versionen und Normwerte vor. Ziel dieser Studie ist es zu überprüfen, ob mit der Entwicklung des „FEMu“ ein Instrument zur Verfügung steht, mit dem Einstellungen mehrdimensional erfasst werden und welches unabhängig vom Fertilitätsstatus zu beantworten ist. Der FEMu wurde an einer weiblichen Stichprobe ($n = 932$) mittels Hauptachsenanalyse (oblique Rotation) entwickelt, welche 2 unabhängige Hauptskalen („pro Kind“, „contra Kind“) mit 5 Unterskalen (Entbehrung/Fremdbestimmtheit, Attraktivität/Ausgeglichenheit, Unvollständigkeit, Verbundheit, Akzeptanz) und 4 Prototypen (Idealisierung, Ablehnung, Ambivalenz, Indifferenz) ergab.

Studie 2 Überprüfung an klinischen Stichproben Zur Überprüfung an klinischen Gruppen wurden Personen mit Komplettierter Androgeninsensitivität (CAIS, $n = 12$), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS, $n = 49$) und Polyzystischem Ovarsyndrom (PCOS, $n = 55$) befragt, wobei die ersten unter permanenter Infertilität leiden und bei PCOS eine eingeschränkte Fruchtbarkeit vorliegt. Es wurden die Stärke des Kinderwunsches, die FEMu-Hauptfaktoren sowie die Prototypen ausgewertet. Die Unabhängigkeit der Pro- und Contra-Kind-Scores und die Prototypen ließen sich empirisch bestätigen. Bei CAIS wurde ein geringer Kinderwunsch und eine indifferente Haltung, bei MRKHS ein mittelgradiger Kinderwunsch und Ambivalenz, bei PCOS ein maximaler Kinderwunsch und eine Idealisierung von Mutterschaft festgestellt.

Fazit Mit dem FEMu wird ein Instrument vorgestellt, das Einstellungen zur Mutterschaft mehrdimensional erfasst. Er ist unabhängig vom Fertilitätsstatus beantwortbar und kann zu Forschungszwecken sowie in der Einzelfall-Diagnostik eingesetzt werden. Die FEMu-Ergebnisse können zur gezielten Beratung herangezogen werden – orientierend im Rahmen von Fertilitätsbehandlungen, in der gynäkologischen Praxis, der Schwangerschaftskonfliktberatung oder begleitend zu psychologischen Beratungen. Im psychotherapeutischen Kontext können sie bei der Entwicklung geeigneter Interventionen hilfreich sein. Auch außerhalb des klinischen Kontexts ist der Einsatz des FEMu interessant, bspw. bei Themen der Familienplanung oder dem Konflikt von Frauen zwischen Karriere und Familie.

ABSTRACT

Study 1 Development of the questionnaire Most questionnaires on attitudes toward motherhood presume that the subject is fertile and positive and negative attitudes are represented on a one-dimensional scale. Moreover, the questionnaires often do not provide German versions and German norms. The aim of this study is to examine whether the German Questionnaire on Attitudes toward Motherhood ("FEMu") can be used to describe attitudes toward motherhood multi-dimensionally and whether it is applicable independent of a person's fertility status. The FEMu was developed based on a female sample ($n=932$) using principal factor analysis (oblique rotation) which yielded 2 independent main factors ("pro child", "contra child") with 5 subfactors (privation/conformation, attractiveness/balance, incompleteness, relation, affiliation) and 4 prototypes (idealization, rejection, ambivalence, indifference).

Study 2 Evaluation of clinical Samples of people with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS, $n=12$), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS, $n=49$) and Polycystic Ovary Syn-

drome (PCOS, $n=55$) were included for testing. The first 2 suffer from permanent infertility, in the latter fertility is compromised. The intensity of their wish for a child, the FEMu main factors and the prototypes were analyzed. The independence of pro and contra child scores and the prototypes were empirically confirmed. Participants with CAIS had a low wish for a child and an indifferent attitude toward motherhood, women with MRKHS had a moderate wish for a child and were ambivalent, women with PCOS had a maximum wish for a child and idealized motherhood.

Conclusion The FEMu represents attitudes toward motherhood in a multi-dimensional way. It is appropriate for use in fertile and infertile individuals and can be applied in research and single-case settings. The FEMu results can be useful in individual counseling, e.g. within the scope of fertility treatment, at gynecological consultations, in pregnancy counseling or psychological counseling. In psychotherapy the results can help to develop suited interventions. The FEMu could also bring about valuable insights outside of the clinical setting, e.g., in the realms of family planning and women's conflict between family and career.

Psychologische Aspekte von Elternschaft haben vornehmlich in 2 Formen von Untersuchungssettings Beachtung gefunden. Zum einen wurden große Befragungen der Allgemeinbevölkerung durchgeführt, in denen Eltern und kinderlose Personen bzgl. ihrer Lebensqualität miteinander verglichen wurden. In diesen Studien [1–4 u.a.] blieb häufig offen, ob die kinderlosen Personen sich bewusst gegen eigene Kinder entschieden hatten, oder ob die Kinderlosigkeit ungewollt war. Zum anderen wurden im Rahmen der klinisch-psychologischen Forschung Personen mit Kinderwunsch und Fertilitätsstörungen untersucht. Hierbei wurde das Augenmerk auf die psychische Belastung, Stress und Depressivität bei Infertilität gerichtet und die Effektivität psychologischer Interventionen untersucht [5–8]. Im Gegensatz zum psychischen Befinden wurden Einstellungen zur Elternschaft bisher nur wenig berücksichtigt und selten systematisch erfasst [9–12].

Zur Bestimmung der Infertilität wird in Studien üblicherweise die Definition der Weltgesundheitsorganisation (WHO) zugrunde gelegt. Hiernach gilt eine Person als infertil, wenn nach einem Jahr ungeschützten Geschlechtsverkehrs keine Schwangerschaft eingetreten ist [13]. Trotz der Diagnose Infertilität besteht demnach in vielen Fällen dennoch die Möglichkeit, durch medizinische Behandlungen oder zu einem späteren Zeitpunkt spontan Mutter bzw. Vater zu werden. Bei dieser Betrachtung wird keine Unterscheidung getroffen zu jenen Diagnosen, bei denen niemals eine spontane Konzeption eintreten wird (z.B. Uterusagenesie [14]) und bei denen – auch nach dem Stand der heutigen Medizin – keine Möglichkeit besteht, ein leibliches Kind zu bekommen (z.B. einigen Formen von Störungen der Geschlechtsentwicklung [15–18]). Fragebögen, die Fertilität voraussetzen, sind somit ungeeignet, um sie diesem Personenkreis vorzulegen. Bei den meisten Instrumenten ist Letzteres jedoch der Fall – sprich sie setzen die Entscheidungsmöglichkeit für oder gegen ein eigenes Kind voraus [20–27]. Die einzige Ausnahme, die den Autorinnen bekannt ist, ist der amerikanische „Pregnancy and Infant Orientation Questionnaire“ (PIOQ) [28]. Dieses Instrument berücksichtigt permanente Infertilität als Möglichkeit, erfasst jedoch Qualitäten des Kinderwun-

sches an sich und hat nicht Einstellungen zur Elternschaft zum Gegenstand. Für die PIOQ – wie für viele andere etablierte internationale Instrumente zur Erfassung von Einstellungen zur Elternschaft/Kinderwunschmodiven – gilt im deutschsprachigen Raum die Einschränkung, dass keine deutschsprachigen Versionen und keine deutschen Vergleichsnormen vorliegen.

Auch für die etablierten deutschen Skalen „Fragebogen zum Kinderwunsch (FKW)“ [26] und „Leipziger Fragebogen zu Kinderwunschmodiven (LKM)“ [27] gilt, dass die Entscheidungsmöglichkeit für oder gegen ein eigenes Kind vorausgesetzt wird. So könnten Aussagen wie „Mit einem Kind kann ich meine Fruchtbarkeit beweisen“ (LKM) oder „Ich finde, Kinder gehören einfach zu einer Ehe dazu“ (FKW) von infertilen Befragten als unangemessen oder kränkend empfunden werden.

Nach Wissen der Autorinnen sind insbesondere bei Personen mit permanenter Infertilität bisher keine quantitativen Ergebnisse zu Einstellungen zur Mutterschaft berichtet worden. Allgemeine Studien zur Infertilität sowie einzelne Studien zu diesem Personenkreis weisen jedoch darauf hin, dass gerade hier Einstellungen zur Elternschaft bedeutsam damit zusammenhängen könnten, wie gut die Lebensqualität ist und wie stark die Unfruchtbarkeit die Betroffenen psychisch belastet [19, 29–39]. Für die Evaluation des FEMu werden 3 klinische Gruppen herangezogen: Personen mit kompletter Androgeninsensitivität (CAIS), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom (MRKHS) und Polyzystischem Ovarsyndrom (PCOS). Die Gruppen lassen sich bzgl. ihres Hormonstatus auf einem Kontinuum beschreiben: Personen mit CAIS zeigen keinerlei Androgenwirkung, Frauen mit MRKHS besitzen einen regulären Hormonstatus, das PCO-Syndrom umfasst ein Übermaß an männlichen Hormonen. Alle 3 Gruppen leiden unter Störungen der Fruchtbarkeit, wobei die ersten beiden von permanenter Infertilität betroffen sind.

Komplette Androgeninsensitivität (CAIS)

Personen mit CAIS sind vom äußeren Erscheinungsbild her unauffällig weiblich, aber sie besitzen einen XY-Karyotyp und ihre Keim-

drüsen sind meist im Bauchraum verbliebene Hoden. Betroffene haben eine Uterus- und gelegentlich eine partielle Vaginalagene-
sie [18, 40, 41]. Sie produzieren keine funktionsfähigen Gameten, der einzige Weg zur Elternschaft ist die Adoption. Die Prävalenz beträgt ca. 1:20 000 Geburten [42–44].

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

Frauen mit MRKHS sind vom äußeren Erscheinungsbild her weiblich, kennzeichnend für das Syndrom ist eine Uterus- und Vaginalagene-
sie. Die Frauen besitzen einen XX-Karyotyp und ihre Keimdrüsen sind voll funktionsfähige Eierstöcke. Über eine Leihmutter-
schaft können Frauen mit MRKHS leibliche Kinder bekommen [14]. Eine Uterustransplantation mit erfolgreicher Schwangerschaft wurde zum ersten Mal im Jahr 2015 berichtet [45]. Diese Intervention steht aber bisher nicht als Standardbehandlung zur Verfügung [14]. Die Prävalenz wird auf 1:5 000 weibliche Geburten geschätzt [43, 46].

CAIS und MRKHS werden zu den „Disorders of Sex Development (DSD)“ gezählt, welche den Oberbegriff bilden für eine Reihe „angeborener Störungen, bei denen die Entwicklung der Chromosomen, Keimdrüsen und des äußeren Geschlechts atypisch ist“ [15, 17]. Aufgrund der körperlichen Gegebenheiten besteht bei beiden Diagnosen zeitlebens keine Chance auf eine spontane Schwangerschaft.

Polyzystisches Ovarsyndrom (PCOS)

Frauen mit PCOS leiden an einem Übermaß von Androgenen, das sich laborchemisch als Hyperandrogenämie darstellt und/oder klinisch zum Ausdruck kommt (z. B. Hirsutismus). Bei ca. 75–85 % der Frauen ist ein gestörter Zyklus zu verzeichnen. PCOS ist der häufigste Grund für Infertilität durch Anovulation [47]. Die Subfertilität kann aber scheinbar durch Fertilitätsbehandlungen weitgehend ausgeglichen werden [48]. PCOS gilt als die häufigste endokrine Störung bei Frauen im reproduktionsfähigen Alter (Prävalenz ca. 5–18 % [49, 50]). Unfruchtbarkeit im Sinne der WHO-Definition [13] ist somit häufig, aber nicht immer ein Leben lang gegeben.

Das Ausbleiben der Menstruation in der Pubertät ist häufig wegweisend für die Diagnosestellung von CAIS und MRKHS [18, 51, 52], bei PCOS weisen in der Regel Zyklosstörungen (selten primäre Amenorrhoe) oder eine übermäßige Körperbehaarung auf die Erkrankung hin [47, 49, 53]. Personen mit CAIS, MRKHS und PCOS berichten, dass insbesondere die Mitteilung, dass ihre Fruchtbarkeit gestört ist, belastend sei [35–39, 54, 55]. Der Verlust der bis dahin als selbstverständlich vorausgesetzten Fertilität kann zu depressiven Reaktionen führen und das Selbstgefühl als Frau stark erschüttern [37, 39, 41, 56–58]. Bei allen Diagnosegruppen wird ein deutliches Interesse an Mutterschaft (z. B. über Fertilitätsbehandlungen oder Adoption) berichtet [12, 19, 32–38, 41, 56, 59].

Studie 1: Fragebogenentwicklung

Ziele der Fragebogenentwicklung

Mit der vorliegenden Arbeit soll ein Fragebogen vorgestellt werden, der Einstellungen zur Mutterschaft systematisch erfasst und

für alle (weiblichen) Personenstichproben inkl. permanenter Infertilität gleichsam geeignet ist. Das Instrument wird an einer großen Vergleichsstichprobe evaluiert. Viele der bisherigen Studien nehmen implizit an, dass Einstellungen zur Elternschaft auf einer Dimension dargestellt werden können, sodass das Für und Wider sich auf einer Skala abbilden lässt [20–22, 24, 26, 60]. Mithilfe einer schiefwinklig rotierten, exploratorischen Faktorenanalyse soll in dieser Studie überprüft werden, ob sich Einstellungen zur Mutterschaft auf einer oder mehreren Skalen abbilden lassen und ob diese Skalen unabhängig voneinander sind.

Material und Methoden

Datenerhebung

Die Datenerhebung wurde über eine umfangreiche Online-Befragung zum Thema „Kinderwunsch und Weiblichkeit“ durchgeführt, von welcher der FEMu einen Abschnitt darstellte [61]. Der Link wurde im Internet über die Projekthomepage und soziale Medien (StudiVZ), präsentiert und über E-Mail-Verteiler (E-Mail-Verteiler des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf) verschickt. Zusätzlich wurde die Studie in den Medien (Hamburger Abendblatt, Brigitte online) beschrieben, welche auf die Befragung im Internet aufmerksam machten. Der Zeitraum der Befragung belief sich auf ein halbes Jahr (11/2009–04/2010). Die Versuchspersonen nahmen anonym teil und wurden nicht monetär entlohnt.

Es wurde die Vorversion des „Fragebogen Einstellungen zur Mutterschaft (FEMu)“ mit 43 Items zur Beantwortung vorgegeben. Neben der Beantwortung des zu konstruierenden Fragebogens wurden demografische Angaben zu Alter, Bildungsgrad, Partnerschaft, eigenen Kindern und Stärke des Kinderwunsches erfragt.

Stichprobenbeschreibung

1360 Personen begannen die Online-Befragung. Von 957 Personen konnten komplette Datensätze erhoben werden. Das entspricht einer Quote von 70,4 %. Nach Prüfung der Angaben auf Erfüllung der Einschlusskriterien (Volljährigkeit, weibliches Geschlecht, plausible Angaben zu Alter, Körpergröße und -gewicht, keine schwerwiegenden körperlichen Veränderungen) blieb ein bereinigter Datensatz mit n = 932 Frauen. Die mittlere Bearbeitungszeit für die Urform des FEMu mit 43 Items lag bei einem Median von 5,3 min (Q₂₅–Q₇₅: 4,3–6,8). Für eine Beschreibung der Stichprobe vgl. ▶ Tab. 1.

Entwicklung und Selektion der Items

Generierung der Items

Die Items wurden von einem Experten-Team bestehend aus einer Professorin für Psychologie, 3 Diplom-Psychologinnen und einer Ärztin in gynäkologischer Weiterbildung z. T. neu entwickelt, z. T. wurden sie bestehenden Instrumenten [26, 27] entlehnt*. Der Fragebogen sollte Items zu verschiedenen Bereichen enthalten, welche sich durch Mutterschaft verändern. Das Experten-Team entwickelte einen Pool von Items zu den Themen: Lebenszufriedenheit,

* In der Endfassung des Fragebogens finden sich Pendants der Items 1, 8, 10, 14, 15, 16, 22, 26 im FKW²⁶ und LKM²⁷

► Tab. 1 Studie 1 – Fragebogenentwicklung: Beschreibung der Online-Stichprobe.

| Online-Stichprobe n = 932 | Median | Q25–Q75 | Min | Max |
|------------------------------|---|--|---------------------------------|-----------------|
| Alter | 36 | 27,0–47,0 | 18 | 75 |
| Bildung * | 5 | 4 | 1 | 6 |
| Partnerschaft | Ja, männlicher Partner n (%) 652 (70,0) | Ja, weibliche Partnerin n (%) 28 (3,0) | Nein n (%) 252 (27,0) | |
| Mutterschaft | Ja n (%) 389 (41,7) | Nein n (%) 543 (58,3) | | |
| Anzahl Kinder | Median 2 | Q25–Q75 1–2 | Min 1 | Max 5 |
| Kinderwunsch ** | Median 1 | Q25–Q75 1–1 | Min 1 | Max 5 |

* 1 „kein Schulabschluss“, 2 „Hauptschulabschluss“, 3 „Mittlere Reife“, 4 „Abitur“, 5 „Fachhochschulabschluss“, 6 „Universität/Hochschule“;

** Die Stärke des Kinderwunsches wurde auf einer Skala von 1 „nicht“ bis 5 „sehr“ angegeben

Beruf, Sexualität, Freizeit, Partnerschaft, Weiblichkeit, Körpererleben, Umgang mit der eigenen Familie, Freundeskreis, Selbstwert/Selbstaufwertung, emotionale Stabilisierung. Die Beantwortung sollte unabhängig vom Fertilitätsstatus möglich sein. Weitere Kriterien waren, dass der Fragebogen positive und negative Einstellungen abbilden sollte und dass er mit und ohne aktuelle Partnerschaft sowie mit und ohne eigene Kinder zu beantworten sein sollte. Aus diesem Grund wurden keine Ich-Aussagen aufgenommen, sondern die Items wurden allgemein formuliert, z. B.: „Für Mütter ist es viel schwieriger, eigene Freundschaften zu pflegen“ oder „Für Frauen, die keine Kinder bekommen können, ist es schwieriger, eine erfüllte Partnerschaft zu haben“.

Die Vorversion des Fragebogens beinhaltete 43 Aussagen zur Mutterschaft. Die Zustimmung zu den Aussagen wurde auf einer Skala von 0 („stimme nicht zu“) bis 4 („stimme sehr zu“) angegeben.

Itemselektion aufgrund von Inhalt und Formulierung

Die Vorversion wurde mehreren Selektionsphasen unterzogen. Zuerst wurden die Items auf inhaltliche Passung und Formulierung überprüft. Ziel war es, mit den Items eindeutig Einstellungen „pro Kind“ und „contra Kind“ erfassen zu können. Die Einschätzung erfolgte mittels Expertenurteil.

Itemselektion aufgrund deskriptiv-statistischer Kennwerte

Anschließend wurde eine Analyse der deskriptiv-statistischen Kennwerte durchgeführt: Items mit sehr niedrigen ($<1,0$) oder sehr hohen Mittelwerten ($>3,0$) und Items, die eine geringere Varianz als 1 hatten, wurden ausgeschlossen, da sie keine brauchbare Differenzierung versprachen. Die Spannweite sollte bei allen Items den Maximal-Wert von 4 aufweisen. Schiefe und Kurtosis wurden als ein Kriterium in der Gesamtbewertung der Items herangezogen. Die Items wurden zunächst auf Normalverteilung geprüft [62–64]. Für die Anwendung einer Hauptachsenanalyse sollte zumindest keines der Items mehrgipflig verteilt sein [63, 64]. Die Schwierigkeiten der Items sollten zwischen 0,15 und 0,85 liegen [65].

Im Hinblick auf die Faktorenanalyse wurde vorab die Item-Interkorrelationsmatrix untersucht. Es wurde einerseits geprüft, ob Redundanzen auftraten (Item-Interkorrelationen $\geq 0,9$) und andererseits, ob die Items ein Mindestmaß an Gemeinsamkeit mit den anderen Items aufwiesen (Item-Interkorrelationen $\geq 0,3$ mit mindestens einem anderen Item) [62].

Faktorenanalyse und weitere Methoden

Es wurde eine Explorative Faktorenanalyse (Hauptachsenanalyse) durchgeführt. Die Items wurden zunächst noch einmal auf ihre Passung geprüft und ggf. gestrichen.

Für die weitere Untersuchung der Items wurden Bartlett's Test auf Sphärizität, das Kaiser-Mayer-Olkin-Kriterium und die Anti-Image-Matrix betrachtet.

Für die Bestimmung der Faktorenanzahl wurden das Kaiser-Guttman-Kriterium [66, 67], der Scree-Plot [68] und der Minimum Average Partial-Test (MAP) [69] herangezogen. Letzterer wurde mithilfe der veröffentlichten Syntaxen von O'Connor [70] berechnet. Die Faktoren wurden schiefwinklig rotiert nach Promax-Methode ($\kappa = 4$). Eine Faktorladung von $\geq 0,3$ wurde als bedeutsam gewertet [62, 63]. Bei der Zuordnung der Items zu Faktoren wurden die Ladungsmuster der Muster- und der Strukturmatrix herangezogen sowie die inhaltliche Interpretierbarkeit berücksichtigt. Nach der Bestimmung der Faktorenstruktur wurden die Trennschärfen untersucht und die internen Konsistenzen der Skalen (Cronbach's α) berechnet. Die extrahierten Skalen wurden anhand des Shapiro-Wilk-Tests und des Q-Q-Diagramms auf Normalverteilung überprüft.

Gruppenunterschiede wurden mithilfe des Kruskal-Wallis-Tests untersucht, da keine Normalverteilung vorlag. Zusammenhänge zweier Variablen wurden mit der Spearman-Rho-Korrelation überprüft. Korrelationen mit einem Wert unter 0,1 wurden als unbedeutend betrachtet.

Alle Berechnungen wurden mit dem SPSS Software-Paket PASW Statistics 20.0 durchgeführt.

Ergebnisse

Selektion der Items

Itemselektion aufgrund von Inhalt und Formulierung

Von den insgesamt 43 Items waren 7 nicht ausreichend präzise formuliert und wurden im Nachhinein vom Experten-Team gestrichen. (So erschien z. B. das Item „Ob eine Frau mit ihrem Leben zufrieden ist, hängt nicht davon ab, ob sie Kinder bekommen kann oder nicht“ als ungünstig).

Itemselektion aufgrund deskriptiv-statistischer Kennwerte

7 Items wurden wegen ihrer extremen Mittelwerte und/oder ihrer geringen Varianz gestrichen. Die Spannweite betrug bei allen Items den Maximal-Wert 4. Die Items waren nur teilweise normalverteilt, aber keines war mehrgipflig verteilt. Die Schwierigkeiten der Items lagen jeweils zwischen 0,15 und 0,85. 2 Items mit problematischen Kennwerten bzgl. Varianz, Schiefe und Kurtosis zeigten auch in der Schwierigkeit grenzwertige Zahlen (0,85 und 0,84) und wurden aufgrund dessen gestrichen.

Eine Redundanz i.S. einer Item-Interkorrelation von $\geq 0,9$ trat nicht auf. In 2 Fällen mussten jedoch Items entfernt werden, da sie keine einzige Item-Interkorrelation von $\geq 0,3$ aufwiesen.

Insgesamt wurden aufgrund der oben genannten Kriterien 9 Items gestrichen, sodass letztendlich 27 Items in die Faktorenanalyse eingingen.

Faktorenanalyse

Itemselektion aufgrund einer ersten Faktorenanalyse

Nach einer ersten orientierenden Faktorenanalyse wurde ein Item entfernt, da es kein eindeutiges Ladungsmuster aufwies. So blieben 26 Items für die Endfassung (siehe **Anhang 1** im Internet).

Endfassung des Fragebogens

Nach Prüfung der Ladungsmuster und der inhaltlichen Interpretierbarkeit wurde eine Struktur mit 2 Hauptfaktoren und 5 Unterfaktoren gewählt. Hauptfaktor 1 umfasst 14 Items und lässt sich in 2 Unterfaktoren aufteilen (Unterfaktor 1: 9 Items, Unterfaktor 2: 5 Items). Hauptfaktor 2 besteht aus 12 Items und untergliedert sich in 3 Unterfaktoren mit jeweils 4 Items.

Der erste Hauptfaktor wird als „contra Kind“-Skala bezeichnet, da er Einstellungen repräsentiert, die die Nachteile des Lebens mit Kind betonen. Der zweite Hauptfaktor wird als „pro Kind“-Skala tituliert, denn er vereint alle Items, bei denen die Vorteile von Mutterschaft hervorgehoben werden.

Die „contra Kind“-Skala lässt sich in 2 Unterfaktoren zerlegen: die Unterskala 1 „Entbeh rung/Fremdbestimmtheit“ und die Unterskala 2 „Attraktivität/Ausgeglichenheit“. Die Skala „Entbeh rung/Fremdbestimmtheit“ beschreibt Einschränkungen im Leben mit Kindern. Die Einschränkungen entstehen dadurch, dass die Frau nicht mehr frei über ihre Zeit verfügen kann und auch in anderer Hinsicht maßgeblich durch die Bedürfnisse des Kindes gebunden ist. Beispiel-Items: „(26) Frauen ohne Kinder können ihre Freizeit viel besser genießen“, „(13) Mütter haben oft das Gefühl, dass ihr Körper von den Kindern beschlagnahmt wird“. Die Skala „Attraktivität/Ausgeglichenheit“ umfasst Aussagen darüber, wie Mutter-

schaft das Leben im Hinblick auf Partnerschaft, Sexualität, Weiblichkeit, Attraktivität und Erotik verändert kann. Beispiel-Items: „(23) Mütter haben meistens das Gefühl, dass sie weniger attraktiv sind als andere Frauen“, „(14) Ohne Kinder ist es leichter, ein befriedigendes Sexualleben zu haben“.

Die „pro Kind“-Skala untergliedert sich in 3 Faktoren: Unterskala 3 „Unvollständigkeit“, Unterskala 4 „Verbundenheit“ und Unterskala 5 „Akzeptanz“. Die Skala „Unvollständigkeit“ umfasst Items, die vermeintliche negative Auswirkungen von Unfruchtbarkeit bei Frauen beschreiben. Beispiel-Item: „(4) Eine Frau, die keine Kinder bekommen kann, hat es schwerer, zufrieden mit ihrem Körper zu sein“. Mit der Skala „Verbundenheit“ wird der emotionale Wert eines Kindes betont. Beispiel-Item: „(7) Kinder geben einem die Möglichkeit, eine einmalig tiefe Liebe zu empfinden“. Die Skala „Akzeptanz“ beschreibt die Bedeutung von Mutterschaft im weiteren sozialen Umfeld und ein Gefühl von Zugehörigkeit über die Kernfamilie hinaus. Beispiel-Item: „(2) Eine Frau wird von ihren eigenen Eltern und Geschwistern viel eher ernst genommen, wenn sie selbst Mutter ist“.

Hintergründe zur Faktorenanalyse

Die Stichprobengröße war mit $n = 932$ „exzellent“ für eine faktorenanalytische Untersuchung geeignet [63].

Die Korrelationen zwischen den Items erwiesen sich als angemessen hoch: Bartlett's Test auf Sphärizität war höchst signifikant mit $\chi^2_{(325)} = 7\,131,94$, $p < 0,001$. Das Kaiser-Mayer-Olkin-Kriterium lag bei 0,893 und bestätigte die „sehr gute“ Eignung der Stichprobe [63]. Die Werte der Anti-Image-Matrix waren „gut“ bis „hervorragend“ mit Werten zwischen 0,77 und 0,93 [62].

Laut Kaiser-Guttman-Kriterium sollten 5 Faktoren extrahiert werden, der Scree Plot wies ebenfalls auf 5 Faktoren hin. Laut Velicer's MAP-Test war eine 2-Faktoren-Lösung optimal.

Die 2 Faktoren erklärten 37,3 % der Gesamtvarianz. Die Komunalitäten bewegten sich bei der 2-Faktoren-Lösung zwischen 0,158 und 0,514. 11 Items lagen unter 0,3 (vgl. 5-Faktorenstruktur). Die Zuordnung der Items zu den 2 Faktoren war eindeutig. Die beiden Faktoren korrelierten praktisch nicht miteinander ($r = 0,061$). Die Faktoren der 2-Faktoren-Lösung werden als Hauptskalen bezeichnet.

Die 5 Faktoren konnten 50,9 % der Gesamtvarianz aufklären. Die Komunalitäten waren naturgemäß höher als bei der 2-Faktoren-Lösung: Sie lagen zwischen 0,204–0,616. 5 der Items zeigten eine als relativ gering einzustufende Komunalität von unter 0,3 [63, 71, 72] (Es ist jedoch die beträchtliche Stichprobengröße von $n = 932$ zu beachten). Die Items wurden aus inhaltlichen Gründen beibehalten, und sie bewährten sich bzgl. ihrer Ladungsmuster (Muster- und Strukturmatrix) und aufgrund ihrer Beiträge zur internen Konsistenz der Skalen. Die Zuordnung der Items zu den Skalen 1, 3 und 4 gestaltete sich unproblematisch. Der zweiten Unterskala wurden aus inhaltlichen Gründen die Items 14, 22 und 23 zugeordnet (trotz leicht höherer Ladung auf der ersten Unterskala). Wenn nur die Ladungen der Items auf der zweiten Unterskala betrachtet werden, so sind es diese Items, die mit die höchsten Ladungen auf Faktor 2 darstellen (► Abb. 2 Strukturmatrix). Für Unterskala 5 wurde ein Item, das eigentlich höher auf Unterskala 3 lud, dazugenommen (► Abb. 1 Mustermatrix). Es lud moderat auf dieser Skala (► Abb. 2 Strukturmatrix), stützte den Inhalt des Fak-

tors, und es ergab sich somit insgesamt ein Faktor mit einer hinlänglichen Anzahl von Items (mind. 4).

Die Faktoren der 5-Faktoren-Lösung werden als Unterskalen bezeichnet. Diejenigen Unterskalen, die einem gemeinsamen Hauptfaktor zuzuordnen waren (Unterskala 1 & 2 > Hauptskala 1 vs. Unterskala 3, 4 und 5 > Hauptskala 2), korrelierten moderat bis hoch miteinander, aber kaum mit denen des anderen Hauptfaktors.

Die Ladungsmuster der Mustermatrix und Strukturmatrix sind in ▶ Abb. 1 und 2 (im Internet) abgebildet.

Die Korrelation der 2 Hauptfaktoren betrug $r = 0,061$. Die Korrelationen der Faktoren für die 5-Faktorenstruktur sind in ▶ Tab. 2 dargestellt.

Trennschärfen & interne Konsistenz (Cronbach's α)

Die Trennschärfen beliefen sich für alle Items (bei beiden Faktorenlösungen) auf Werte von $\alpha \geq 0,3$. Die internen Konsistenzen bewegten sich zwischen $\alpha = 0,60$ für die Unterskala „Verbundenheit“ (5-Faktorenlösung) und $\alpha = 0,87$ für die Hauptskala „contra Kind“ (2-Faktorenlösung). Die internen Konsistenzen sind in der Zeile unterhalb der Mustermatrix in ▶ Abb. 1 (im Internet) dargestellt.

Scorebildung und Verteilung

Die Testscores wurden als einfache Mittelwerte der Items über jede Skala berechnet. Die Skalen waren – bis auf Hauptskala 1 ($p = 0,077$) – nach Shapiro-Wilk hoch signifikant abweichend von einer Normalverteilung. Die optische Überprüfung der Häufigkeitsverteilungen und der Q-Q-Diagramme bestätigte die Ergebnisse. Deskriptive Angaben zu den Haupt- und Unterfaktoren sind dem Anhang 2 zu entnehmen (im Internet).

Zusammenhang mit Bildung und Alter

Die FEMu-Skalenwerte (Haupt- und Unterfaktoren) korrelierten nicht maßgeblich mit dem Bildungsstand. Alle Spearman-Rho-Korrelationen lagen unter 0,1.

Es zeigte sich ein Zusammenhang zwischen FEMu-Werten und Alter. Die Studienteilnehmer wurden in 4 Altersgruppen eingeteilt: „18 bis unter 25 Jahre“, „25 bis unter 35 Jahre“, „35 bis unter 45 Jahre“ und „ab 45 Jahre“. Die 4 Gruppen unterschieden sich signifikant in den Kruskal-Wallis-Tests ($p < 0,05$) bzgl. aller Haupt- und Unterskalen.

Auswertungsstrategie

Da die FEMu-Werte deutliche Unterschiede in den Altersgruppen gezeigt hatten, wurden altersgeschichtete Vergleichswerte verwendet. Die Skalenwerte waren nicht normalverteilt, sodass für die Auswertung Prozentränge herangezogen wurden.

Für die Definition auffälliger Werte wurde folgende Lösung gewählt: Analog zur Standardnormalverteilung wurden in den Vergleichstabellen diejenigen Werte als Cut-Offs gewählt, bei denen 15,9 % kumuliert darunter (unterer Cut-Off) oder darüber (oberer Cut-Off) lagen. Diese Grenzen markieren in der Standardnormalverteilung die Grenzen von jeweils einer Standardabweichung nach unten und nach oben. Die Vergleichswerte getrennt nach Altersgruppen sind Anhang 3 (im Internet) zu entnehmen.

Pro Person werden die Testwerte bestimmt (Mittelwerte pro Skala) und nach der Vergleichsstabelle in „unauffällig“, „erhöht“ oder „herabgesetzt“ eingeteilt. Die Darstellung der Ergebnisse erfolgt grafisch und tabellarisch. Für die grafische Darstellung der

Werte steht ein Auswertungsbogen zur Verfügung (Abb. 4 im Internet). Das Vorgehen kann für Gruppen wie für Individuen gewählt werden (▶ Abb. 3, im Internet). Die tabellarische Darstellung ist nur für Gruppenauswertungen sinnvoll. Eine Tabelle enthält die absoluten und prozentualen Häufigkeiten der kategorisierten Werte (erhöht, unauffällig, herabgesetzt) pro Skala. Die Prozentzahlen der erhöhten und der herabgesetzten Werte werden anschließend zur Bezugsprozentzahl (15,9 %) ins Verhältnis gesetzt. Dieser Quotient zeigt an, ob in der Gruppe mehr (Quotient > 1) oder weniger (Quotient < 1) auffällige Werte vorliegen als erwartet (▶ Tab. 4).

Als weitere Interpretationshilfe dient die Darstellung von Prototypen (▶ Abb. 3 und 4, im Internet). Frauen mit niedrigem Wert auf der „contra Kind“-Skala und hohem Wert auf der „pro Kind“-Skala werden dem Subtyp „Idealisierung“ zugeordnet. Frauen mit hohem Wert auf der „contra Kind“-Skala und niedrigem Wert auf der „pro Kind“-Skala werden dem Subtyp „Ablehnung“ zugeordnet. Sind die Werte beider Hauptskalen hoch, so wird eine „Ambivalenz“ festgestellt, sind beide Werte niedrig, so wird das Antwortmuster als „Indifferenz“ kategorisiert.

Diskussion

Mit der hier beschriebenen Untersuchung wird ein Instrument zur Erfassung von „Einstellungen zur Mutterschaft“ vorgestellt, das unabhängig vom Fertilitätsstatus beantwortet werden kann. Es erlaubt eine differenzierte Darstellung der „Einstellungen zur Mutterschaft“ mithilfe von Haupt- und Unterskalen und ermöglicht die Zuordnung zu Prototypen. Die in vielen Arbeiten angenommene Eindimensionalität von Einstellungen zur Mutterschaft [20–22, 24, 26, 60] ließ sich hier nicht bestätigen.

In einigen der bisherigen Studien wurden keine Methoden zur Identifizierung der Datenstruktur eingesetzt [20, 24], in anderen wurden faktorenanalytische Verfahren gewählt. Dabei wurden Hauptkomponentenanalysen zur Datenreduktion angewendet [22, 27, 28]. Häufig wurde orthogonal rotiert [23, 25, 27, 28]. Lawson [22] beschreibt, dass eine überraschend große Anzahl von Forschern den Wert eines Kindes als eindimensionales Konstrukt aus positiven und negativen Werten operationalisiert. Tatsächlich beschreiben mehrere Arbeiten die Bildung eines Gesamtscores [20–22]. Die vorliegende Studie wurde mittels einer Hauptfaktorenanalyse untersucht. Somit wurde keine einfache Datenreduktion wie bei einer Hauptkomponentenanalyse vorgenommen, sondern es war möglich, die latenten Strukturen darzustellen [64, 71, 73]. In dieser Studie wurden 3 Extraktionskriterien betrachtet [63], die in

▶ Tab. 2 Ergebnis der Faktorenanalyse: Korrelationsmatrix der 5-Faktorenlösung ($n = 932$).

| Unter-faktor | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
|--------------|-------|--------|-------|-------|---|
| 1 | | | | | |
| 2 | 0,428 | | | | |
| 3 | 0,148 | -0,039 | | | |
| 4 | 0,013 | -0,152 | 0,623 | | |
| 5 | 0,065 | -0,196 | 0,528 | 0,550 | |

der Zusammenschau ein komplexes, aber schlüssiges Modell mit einer Haupt- (2 Faktoren) und einer Unterstruktur (5 Faktoren) erkennen ließen. Die schiefwinklige Rotation bestätigte die tatsächliche Unabhängigkeit der 2 Hauptfaktoren. Inhaltlich ist diese Unabhängigkeit bedeutungsvoll, da sie belegt, dass die Bildung eines übergreifenden Gesamtscores nicht zulässig ist. Die vorgefundene Struktur zeigte damit den Vorteil, dass nun 4 empirisch relevante Prototypen dargestellt werden können: „Idealisierung“, „Ablehnung“, „Ambivalenz“ oder „Indifferenz“. Die Bildung von Subtypen wurde in ähnlicher Weise in einer Arbeit von Groat [23] beschrieben. Dort zeigten sich ebenfalls 2 Dimensionen und 4 Subgruppen: „rewards“ (dt.: Belohnung), „regrets“ (dt.: Bedauern), „indifferent“ und „ambivalent“.

Zu den Einschränkungen der hier vorgelegten Arbeit gehört, dass der Fragebogen mithilfe einer exploratorischen Faktorenanalyse entwickelt wurde. Die Struktur sollte in zukünftigen Studien mithilfe konfirmatorischer Faktorenanalysen überprüft werden. Untersuchungen zur konkordanten und diskriminanten Validität unter Heranziehung von Außenkriterien wären wünschenswert. Die Vergleichsstichprobe war keine repräsentative Bevölkerungsstichprobe. Das Rekrutierungsvorgehen war nicht systematisch, sondern die Stichprobe stellt ein Convenience Sample dar. Eine Verzerrung in Richtung höherer Bildungsabschlüsse konnte verzeichnet werden. Allerdings ließ sich in den Ergebnissen kein Zusammenhang zwischen Bildungsniveau und FEMu-Werten feststellen. Ein Zusammenhang zwischen Alter und FEMu-Werten war signifikant. Der Alterseffekt wurde in den Vergleichstabellen mit altersgestaffelten Bezugswerten berücksichtigt. Eine unabhängige Replikation der Ergebnisse und die Entwicklung belastbarer Normwerte stehen noch aus.

Die Erhebung der Daten über einen Online-Zugang mag eine weitere Selektion verursacht haben. Eine Überprüfung möglicher Verzerrungen wäre über einen Abgleich schriftlich vs. elektronisch erhobener Daten möglich und für die Zukunft wünschenswert [74].

Studie 2: Klinische Evaluierung

Ziel der klinischen Evaluierung

Im Rahmen einer klinischen Studie soll geprüft werden, ob sich der entwickelte Fragebogen empirisch bewährt und der FEMu sich zum Einsatz bei Personen mit permanenter Infertilität eignet.

Vor dem Hintergrund eines vermutlich stark ausgeprägten Kinderwunsches und der Infertilität wird angenommen, dass die Studienteilnehmer Mutterschaft als etwas besonders Positives ansehen und sie tendenziell überhöhen. Ein entsprechendes Muster berichteten Bell et al. [25] in ihrer Untersuchung zur Motivation zur Elternschaft bei Patienten mit Fertilitätsstörungen.

Material und Methoden

Datenerhebung

Die klinischen Daten wurden im Rahmen der 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 Ovarsyndrom“ am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf erhoben. Für die klinischen Daten wurden niedergelassene Ärzte und Kliniken auf dem Feld der Gynäkologie und Endokrinologie sowie Selbsthilfegruppen kontaktiert. Über eine Internetseite zum Forschungsprojekt und Anzeigen in Fachzeitschriften wurde die Studie bekannt gemacht. Den Studienteilnehmenden wurden Fragebögen zugeschickt, die sie zu Hause oder in den Räumen der Forschungsgruppe ausfüllten. Die Fragebögen umfassten standardisierte Instrumente, selbst entwickelte Instrumente (u. a. den FEMu) und offene Fragen. Die Studienteilnehmenden wurden mit 20,00 € entlohnt. Die Datenerhebung belief sich auf den Zeitraum von 03/2010 bis 07/2011. Die Untersuchung wurde unter Zustimmung der Ethikkommission der Ärztekammer Hamburg durchgeführt.

Voraussetzungen für die Teilnahme waren Volljährigkeit und eine passende Diagnose, d. h. CAIS, MRKHS oder PCOS. Die Diagnosen wurden entweder direkt anhand von Arztunterlagen bestätigt (Einwilligung und Schweigepflichtsentbindung durch Teilnehmende vorausgesetzt) oder die Studienteilnehmenden bestätigten persönlich, dass die Diagnose bei ihnen von einem Arzt festgestellt worden war. Alle Selbstauskünfte bzgl. Symptomen (Menstruation, klinisches Erscheinungsbild, Hormonstatus, ...) wurden im Hinblick auf die Diagnosekriterien noch einmal vollständig auf ihre Konsistenz überprüft.

Variablen

Neben demografischen Angaben wurde die Intensität des Kinderwunsches mit der Frage „Wie stark wünschen Sie sich zurzeit ein Kind?“ erhoben. Die Antworten wurden auf einer Likert-Skala angegeben (1: „nicht“ bis 5: „sehr stark“). Einstellungen zur Mutterschaft wurden mittels des FEMu in seiner Endversion (26 Items) entsprechend dem hier entwickelten Schema ausgewertet.

Stichprobenbeschreibung

Von insgesamt 138 Fragebögen konnten 116 in die Untersuchung eingeschlossen werden (CAIS: n = 12, MRKHS: n = 49, PCOS: n = 55). 22 Bögen mussten aufgrund fehlender Einverständniserklärung oder unklarer oder fehlender Diagnose ausgeschlossen werden.

Von den 116 Personen wurden bei 59,5 % (CAIS: 41,7%; MRKHS: 59,2%, PCOS: 63,6%) die Diagnosen vom Arzt bestätigt und in 40,5% der Fälle (CAIS: 58,3%, MRKHS: 40,8%, PCOS: 36,4%) wurden Selbstauskünfte akzeptiert.

8 der 12 Personen mit CAIS (66,7%) hatten von der Studie über eine Selbsthilfegruppe erfahren, 25 der 49 Frauen mit MRKHS (51,0%) wurden über die Frauenklinik des Universitätsklinikums Tübingen informiert. 30 der 55 Studienteilnehmenden mit PCOS (54,5%) hatten über eine Fertilitätsklinik von der Studie erfahren. Für die weitere Beschreibung der Stichproben vgl. ▶Tab. 3.

Ergebnisse

Aus Platzgründen wurde die Auswertung der klinischen Gruppen auf die FEMu-Hauptfaktoren und die Prototypen beschränkt. (Detaillierte Ergebnisse inklusive der FEMu-Unterfaktoren werden an anderer Stelle berichtet [75]).

► Tab. 3 Studie 2-Klinische Evaluierung: Beschreibung der klinischen Stichproben.

| Alter | Median | Q25–Q75 | | | |
|------------------|------------------------------|-------------------------------|----------------------------|---------------------------|----------|
| CAIS | 36,0 | 31,3–48,8 | $H(2)=42,37$ | $p<0,001$ | |
| MRKHS | 22,0 | 19,0–27,0 | | | |
| PCOS | 29,0 | 27,0–31,0 | | | |
| Bildung * | Median | Q25–Q75 | | | |
| CAIS | 4,5 | 4,0–6,0 | $H(2)=10,71$ | $p<0,01$ | |
| MRKHS | 4,0 | 3,0–4,0 | | | |
| PCOS | 4,0 | 3,0–6,0 | | | |
| Partnerschaft | Ja, männlicher Partner n (%) | Ja, weibliche Partnerin n (%) | Nein n (%) | | |
| CAIS | 5 (41,7) | 1 (8,3) | 6 (50,0) | $Pearson \chi^2 (2)=8,53$ | $p<0,05$ |
| MRKHS | 37 (75,5) | 0 (0,0) | 12 (24,5) | | |
| PCOS | 48 (87,3) | 0 (0,0) | 7 (12,7) | | |
| Mutterschaft | Ja n (%) | Nein n (%) | | | |
| CAIS ** | 3 (25,0) | 9 (75,0) | $Pearson \chi^2 (2)=15,45$ | $p<0,001$ | |
| MRKHS ** | 1 (2,0) | 48 (98,0) | | | |
| PCOS | 17 (30,9) | 38 (69,1) | | | |
| Kinderwunsch *** | Median | Q25–Q75 | | | |
| CAIS | 2,0 | 1,0–3,8 | $H(2)=11,10$ | $p<0,01$ | |
| MRKHS | 3,0 | 2,0–4,0 | | | |
| PCOS | 5,0 | 2,0–5,0 | | | |

* 1 „kein Schulabschluss“, 2 „Hauptschulabschluss“, 3 „Mittlere Reife“, 4 „Abitur“, 5 „Fachhochschulabschluss“, 6 „Universität/Hochschule“;
** Kind adoptiert; *** 1 = „kein Kinderwunsch“, 5 = „sehr starker Kinderwunsch“, CAIS: n = 12; MRKHS: n = 49; PCOS: n = 55

Komplette Androgeninsensitivität (CAIS)

Auf der „contra Kind“-Skala zeigten sich weniger erhöhte und mehr herabgesetzte Werte als in der Vergleichsstichprobe (Hauptskala 1: Quotient † „erhöhte“ Werte = 0,5; Quotient „herabgesetzte“ Werte = 2,6). Auf dem „Pro Kind“-Faktor wurden deutlich mehr herabgesetzte und weniger erhöhte Werte festgestellt als erwartet (Hauptskala 2: Quotient „erhöhte“ Werte = 0,5; Quotient „herabgesetzte“ Werte = 2,1). Der häufigste Prototyp unter den extremen Antwortmustern war das Muster „Indifferenz“ (n = 3; 25,0 %).

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

Auf dem „contra Kind“-Faktor gaben die Frauen mit MRKHS mehr erhöhte Werte und etwas weniger herabgesetzte Werte an (Hauptskala 1: Quotient „erhöhte“ Werte = 1,5; Quotient „herabgesetzte“ Werte = 0,8). Auf der „pro Kind“-Skala zeigten sich mehr erhöhte und etwas mehr herabgesetzte Werte als erwartet (Hauptskala 2 „pro Kind“: Quotient „erhöhte“ Werte = 1,8; Quotient „herabgesetzte“ Werte = 1,3). Bei dieser Stichprobe konnte als häufigster Prototyp das Muster „Ambivalenz“ festgestellt werden (n = 7; 14,3 %).

†Quotient >1: mehr auffällige Werte als erwartet in Normstichprobe

Quotient <1: weniger auffällige Werte als erwartet in Normstichprobe

Polyzystisches Ovarsyndrom (PCOS)

Auf der „contra-Kind“-Skala waren weniger erhöhte Werte und deutlich mehr herabgesetzte Werte als in der Vergleichsstichprobe erwartet zu verzeichnen (Hauptskala 1: Quotient „erhöhte“ Werte = 0,3; Quotient „herabgesetzte“ Werte = 2,3). Auf der „pro Kind“-Skala wurden vergleichsweise mehr erhöhte Werte und weniger herabgesetzte Werte gezählt (Hauptskala 2: Quotient „erhöhte“ Werte = 2,2; Quotient „herabgesetzte“ Werte = 0,3). In dieser Gruppe ließ sich als häufigster Prototyp die „Idealisierung“ erkennen (n = 7; 12,7 %).

Die FEMu-Ergebnisse sind in ► Abb. 3, (im Internet) und ► Tab. 4, 5 aufgeführt.

Diskussion

Der Fragebogen bewährte sich bei einer ersten Überprüfung an 3 klinischen Stichproben. Die globale Hypothese, dass in allen 3 Gruppen eine Überhöhung von Mutterschaft festzustellen sein würde, ließ sich nur teilweise bestätigen. Vielmehr wurden mithilfe des FEMu relevante Unterschiede zwischen Gruppen aufgedeckt. Die Unabhängigkeit der Pro- und Contra-Kind-Scores und deren Kombinationen im Sinne von Prototypen ließen sich empirisch bestätigen und waren inhaltlich bedeutsam.

► Tab. 4 Kategorisierte Ergebnisse der FEMu-Hauptskalen „contra Kind“ und „pro Kind“ bei den klinischen Stichproben (CAIS, MRKHS, PCOS).

| | FEMu-Hauptskala 1 „contra Kind“ | | | FEMu-Hauptskala 2 „pro Kind“ | | |
|--------------|---------------------------------|---------|----------|------------------------------|---------|----------|
| CAIS (n=12) | n | Prozent | Quotient | n | Prozent | Quotient |
| erhöht | 1 | 8,3% | 0,5 | 1 | 8,3% | 0,5 |
| unauffällig | 6 | 50,0% | | 7 | 58,3% | |
| herabgesetzt | 5 | 41,7% | 2,6 | 4 | 33,3% | 2,1 |
| MRKHS (n=49) | n | Prozent | Quotient | n | Prozent | Quotient |
| erhöht | 12 | 24,5% | 1,5 | 14 | 28,6% | 1,8 |
| unauffällig | 31 | 63,3% | | 25 | 51,0% | |
| herabgesetzt | 6 | 12,2% | 0,8 | 10 | 20,4% | 1,3 |
| PCOS (n=55) | n | Prozent | Quotient | n | Prozent | Quotient |
| erhöht | 3 | 5,5% | 0,3 | 19 | 34,5% | 2,2 |
| unauffällig | 32 | 58,2% | | 33 | 60,0% | |
| herabgesetzt | 20 | 36,4% | 2,3 | 3 | 5,5% | 0,3 |

► Tab. 5 Häufigkeiten der Prototypen bei den klinischen Stichproben (CAIS, MRKHS, PCOS).

| Diagnose | Prototyp | n | Prozent |
|----------|------------------------------------|----|---------|
| CAIS | Ablehnung | 1 | 8,3% |
| | Idealisierung | 0 | 0,0% |
| | Ambivalenz | 0 | 0,0% |
| | Indifferenz | 3 | 25,0% |
| | Unauffällig auf mind. einem Faktor | 8 | 66,7% |
| | gesamt | 12 | 100,0% |
| MRKHS | Ablehnung | 2 | 4,1% |
| | Idealisierung | 1 | 2,0% |
| | Ambivalenz | 7 | 14,3% |
| | Indifferenz | 1 | 2,0% |
| | Unauffällig auf mind. einem Faktor | 38 | 77,6% |
| | gesamt | 49 | 100,0% |
| PCOS | Ablehnung | 1 | 1,8% |
| | Idealisierung | 7 | 12,7% |
| | Ambivalenz | 0 | 0,0% |
| | Indifferenz | 2 | 3,6% |
| | Unauffällig auf mind. einem Faktor | 45 | 81,8% |
| | gesamt | 55 | 100,00% |

Komplette Androgeninsensitivität (CAIS)

Die Studienteilnehmenden mit CAIS zeigten einen gering ausgeprägten Kinderwunsch und erschienen in den Einstellungen zur Mutterschaft „indifferent“.

Ein niedriger Kinderwunsch könnte ein genuin geringes Bedürfnis anzeigen. Dagegen sprechen jedoch die Ergebnisse anderer Autoren, die beschreiben, dass die Infertilität die Betroffenen mitunter sehr belastet [37,38] und dass ein deutliches Interesse an Adoption zu verzeichnen ist [41]. Die CAIS-Gruppe stellte in dieser Untersuchung die älteste Stichprobe dar, sodass bei ihr auch die Diagnosestellung am längsten zurückliegt [76]. Die „Indifferenz“ im FEMu könnte somit ein gelungenes Coping mit der Infertilität darstellen: Entweder im Sinne einer Orientierung auf andere Lebensziele, so wie es auch von anderen Gruppen berichtet wird [77, 78], oder im Sinne der Erlangung von Mutterschaft durch bereits erfolgte Adoption (n = 3, vgl. oben).

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

Die Frauen mit MRKHS waren vergleichsweise jung und zeigten einen mittelmäßig ausgeprägten Kinderwunsch. Der mäßige Kinderwunsch könnte ausdrücken, dass Mutterschaft noch kein akutes Thema ist, da im jungen Erwachsenenalter Beruf, Partnerschaft und Sexualität im Vordergrund stehen. Holt und Slade stellten eine deutliche Zunahme des Bewusstseins und des Kummers über die eigene Infertilität zu einem späteren Zeitpunkt im Leben fest, wenn Freunde der Betroffenen beginnen, Familien zu gründen [36]. Dennoch sind die Frauen sich ab Diagnosestellung darüber bewusst, dass die Entscheidung für ein Kind für sie entweder Adoption bedeuten wird oder Leihmutterchaft, welche in Deutschland nicht erlaubt ist [79]. (Anmerkung: Die Uterustransplantation war zum Zeitpunkt der Befragung noch nicht gelungen [45]). Ambivalenz wurde auch bei sexuellen Minderheiten mit Kinderwunsch berichtet, welche diverse rechtliche und medizinische Hürden überwinden müssen, um Eltern zu werden [80, 81]. Auf der anderen Seite steht die Erwägung alternativer Lebensentwürfe ohne Kind [77, 78]. Die durch den FEMu ermittelte Ambivalenz könnte ein Zei-

chen der Verunsicherung und gemischte Gefühle bzgl. Mutterschaft widerspiegeln in einer Phase der Selbstfindung und Entwicklung von Lebenszielen.

Polyzystisches Ovarsyndrom (PCOS)

Die Frauen mit PCOS gaben einen maximalen Kinderwunsch an und in ihren Einstellungen zur Mutterschaft ließ sich „Idealisierung“ erkennen. Dieser Befund korrespondiert mit den Ergebnissen anderer Studien [21, 25] und bestätigt die Hypothese, dass sich bei eingeschränkter Fertilität und hohem Kinderwunsch eine besonders positive Sicht auf Mutterschaft feststellen lässt. Immerhin befanden sich zum Zeitpunkt der Befragung 90 % der Teilnehmenden in Partnerschaften und circa die Hälfte der Studienteilnehmer war über Fertilitätskliniken auf die Studie aufmerksam geworden. Der Unterschied von PCOS im Vergleich zu CAIS und MRKHS scheint demnach v. a. in dem Bewusstsein darüber zu liegen, dass die Konzeption erschwert aber mit einer ungewissen Wahrscheinlichkeit möglich ist [12, 19].

Aus der Motivationspsychologie ist bekannt, dass in Phasen des Planens und der Zielumsetzung konkurrierende Ideen ausgeblendet werden. So wird die Zielverfolgung geschützt [82]. Die Idealisierung im FEMu beschreibt eine auffallend positive Sicht auf Mutterschaft, negative Aspekte werden ausgeblendet. So wirkt das Ziel, Mutter zu werden für die Teilnehmenden mit PCOS besonders attraktiv, ohne dass widerstrebende Gedanken zu Verunsicherung führen. Dieses Einstellungsmuster scheint funktional bei einer Personengruppe, die auf Erfüllung des Kinderwunsches hofft und bei der die Entscheidung für ein Kind eine hohes Behandlungs-Commitment erfordert.

Die klinische Studie hat einige methodische Begrenzungen. So waren die Gruppengrößen der Teilnehmenden eher klein, lagen aber dennoch im Rahmen anderer internationaler Publikationen [34, 35, 41]. Die Art, wie die Teilnehmenden von der Studie erfahren hatten, unterschied sich zwischen den Gruppen, sodass Selektionseffekte nicht ausgeschlossen werden können, und es gab signifikante Altersunterschiede. Für eine stärkere statistische Aussagekraft und eine größere Generalisierbarkeit der Ergebnisse wären größere Stichproben wünschenswert.

Die Daten wurden über einen Fragebogen als Selbstbericht erfasst. Die Studie umfasste keine körperlichen Untersuchungen oder Expertenbeurteilungen. Hingegen konnte durch die Durchführung in einem unabhängigen Forschungskontext das Risiko sozial erwünschter Antworten minimiert werden.

Ausblick

Bei von Infertilität betroffenen Frauen ist ein wichtiger klinischer Aspekt die psychische Verarbeitung der Unfruchtbarkeit und in vielen Fällen der Umgang mit einem bestehenden Kinderwunsch [32, 33]. Hier wären Messungen zu Einstellungen zur Mutterschaft in unterschiedlichen Phasen (vor und) nach Diagnosestellung ausschlussreich. Anhand des FEMu könnte z. B. untersucht werden, wie sich die Einstellungen bei einem gelungenen Coping verändern und welches Einstellungsmuster sich bei Personen erkennen lässt, die weiterhin mit der Infertilität hadern. Ebenso könnten Effekte psychologischer Interventionen, z. B. psychodynamischer Fokaltherapie oder kognitiver Verhaltenstherapie, mit dem FEMu kontrolliert erfasst und verglichen werden.

Auch außerhalb des klinischen Kontexts ist der Einsatz des FEMu interessant, bspw. wenn es um gesellschaftliche Trends und Familienplanung geht oder um Themen der Arbeits-, Betriebs- und Organisationspsychologie und den Konflikt von Frauen zwischen Karriere und Familie.

FAZIT FÜR DIE PRAXIS

Mit dem FEMu wird ein Instrument zur Verfügung gestellt, das Einstellungen zur Mutterschaft mehrdimensional erfasst. Der FEMu kann sowohl in der Einzelfall-Diagnostik in der klinischen Praxis als auch zu Forschungszwecken verwendet werden. Durch die Unabhängigkeit vom Fertilitätsstatus und seine kurze Bearbeitungszeit kann er in vielen Settings gewinnbringend eingesetzt werden. Die FEMu-Ergebnisse geben Hinweise auf die jeweilige Problematik der Frau (z. B. Idealisierung oder Ambivalenz) und können zur gezielten Beratung herangezogen werden – orientierend im Rahmen von Fertilitätsbehandlungen, in der gynäkologischen Praxis oder der Schwangerschaftskonfliktberatung oder begleitend zu psychologischen Beratungen. Im psychotherapeutischen Kontext können die FEMu-Ergebnisse bei der Entwicklung geeigneter Interventionen hilfreich sein (z. B. Bewusstmachen abgewehrter Ängste im Rahmen psychodynamischer Verfahren oder kognitive Umstrukturierung bei Katastrophisierung oder unangemessener Generalisierung im Rahmen verhaltenstherapeutischer Behandlungen).

Danksagung

Die Autorinnen danken allen, die an dieser Studie beteiligt waren, insbesondere den Studienteilnehmenden für ihre Zeit und ihr Interesse an der Studie. Wir danken der Else Kröner-Fresenius-Stiftung für die Förderung dieses Forschungsprojekts.

Interessenkonflikt

Die Autoren geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Literatur

- [1] Margolis R, Myrskylä M. A global perspective on happiness and fertility. *Popul Dev Rev* 2011; 37: 29–56
- [2] Hansen T, Slagsvold B, Moum T. Childlessness and psychological well-being in midlife and old age: An examination of parental status effects across a range of outcomes. *Soc Indic Res* 2009; 94: 343–362
- [3] Kohler H-P, Behrman JR, Skytte A. Partner + Children = Happiness? The effects of partnerships and fertility on well-being. *Popul Dev Rev* 2005; 31: 407–445
- [4] Nomaguchi KM, Milkie MA. Costs and rewards of children: The effects of becoming a parent on adults' lives. *J Marriage Fam* 2003; 65: 356–374
- [5] Stöbel-Richter Y, Sender A, Brähler E et al. Psychologische Beratung und Psychotherapie bei ungewollter Kinderlosigkeit. *Psychother Psychosom Med Psychol* 2013; 63: 400–414

- [6] Chachamovich JR, Chachamovich E, Ezer H et al. Investigating quality of life and health-related quality of life in infertility: A systematic review. *J Psychosom Obstet Gynecol* 2010; 31: 101–110
- [7] Boivin J, Griffiths E, Venetis CA. Emotional distress in infertile women and failure of assisted reproductive technologies: Meta-analysis of prospective psychosocial studies. *BMJ* 2011; 342: d223
- [8] Häggerli K, Znoj H, Barth J. The efficacy of psychological interventions for infertile patients: A meta-analysis examining mental health and pregnancy rate. *Hum Reprod Update* 2009; 15: 279–295
- [9] Kleinert E, Martin O, Brähler E et al. Motives and decisions for and against having children among nonheterosexuals and the impact of experiences of discrimination, internalized stigma, and social acceptance. *J Sex Res* 2015; 52: 174–185, doi:10.1080/00224499.2013.838745
- [10] Fügner J, Matthes A, Strauß B. Knowledge and behaviour of young people concerning fertility risks – results of a questionnaire. *Geburtsh Frauenheilk* 2013; 73: 800–807
- [11] Aschenbrenner VK, Aschenbrenner F, Kirchmann H et al. Psychological motives behind the wish to have children among highschool and university students under consideration of female test persons with eating disorders. *Z Psychosom Med Psychother* 2005; 51: 230–246
- [12] Tan S, Hahn S, Benson S et al. Psychological implications of infertility in women with polycystic ovary syndrome. *Hum Reprod* 2008; 23: 2064–2071
- [13] Zegers-Hochschild F, Adamson GD, de Mouzon J et al. The International Committee for Monitoring Assisted Reproductive Technology (ICMART) and the World Health Organization (WHO) revised glossary on ART terminology, 2009. *Hum Reprod* 2009; 24: 2683–2687
- [14] Friedler S, Grin L, Liberti G et al. The reproductive potential of patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome using gestational surrogacy: A systematic review. *Reprod Biomed Online* 2016; 32: 54–61
- [15] Lee PA, Nordenström A, Houk CP et al. Global disorders of sex development update since 2006: Perceptions, approach and care. *Horm Res Paediatrics* 2016; 85: 158–180
- [16] Hughes IA, Davies JD, Bunch TI et al. Androgen insensitivity syndrome. *The Lancet* 2012; 380: 1419–1428
- [17] Houk CP, Lee PA. Update on disorders of sex development. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes* 2012; 19: 28
- [18] Oakes MB, Eyvazzadeh AD, Quint E. Complete androgen insensitivity syndrome – A review. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2008; 21: 305–310
- [19] Sanders C, Carter B, Lwin R. Young women with a disorder of sex development: Learning to share information with health professionals, friends and intimate partners about bodily differences and infertility. *J Adv Nurs* 2015; 71: 1904–1913
- [20] Wesley Y. Why women want children: Defining the meaning of desire for children and the construction of an index. *J Natl Black Nurses Assoc* 2007; 18: 14
- [21] Langridge D, Sheeran P, Connolly K. Understanding the reasons for parenthood. *J Reprod Infant Psychol* 2005; 23: 121–133
- [22] Lawson KL. Development and psychometric properties of the Perceptions of Parenting Inventory. *J Psychol* 2004; 138: 433–455
- [23] Groat H, Giordano P, Cernkovich S et al. Attitudes toward childbearing among young parents. *J Marriage Fam* 1997; 59: 568–581
- [24] Gerson M-J. A scale of motivation for parenthood: The Index of Parenthood Motivation. *J Psychol* 1983; 113: 211–220
- [25] Bell JS, Bancroft J, Philip A. Motivation for parenthood: A factor analytic study of attitudes towards having children. *J Comp Fam Stud* 1985; 16: 111–119
- [26] Hölzle C, Wirtz M. Fragebogen zum Kinderwunsch (FKW). Manual. Göttingen: Hogrefe 2001
- [27] Brähler E, Stöbel-Richter Y, Schumacher J. Für und Wider eines eigenen Kindes: Der Leipziger Fragebogen zu Kinderwunschmodiven (LKM). *Diagnostica* 2001; 47: 96–106
- [28] Meyer-Bahlburg HF, Dolezal C, Johnson LL et al. Development and validation of the Pregnancy and Infant Orientation Questionnaire. *J Sex Res* 2010; 47: 598–610
- [29] Bengel J, Carl C, Mild U et al. Langfristige psychische Folgen von Kinderlosigkeit: Eine Übersicht. *Z für Klin Psychol Psychother* 2000; 29: 3–15
- [30] Kraaij V, Garnefski N, Schroevers MJ. Coping, goal adjustment, and positive and negative affect in definitive infertility. *J Health Psychol* 2009; 14: 18–26
- [31] Kirkman M. Thinking of something to say: Public and private narratives of infertility. *Health Care Women Int* 2001; 22: 523–535
- [32] Lundberg T, Roen K, Hirschberg AL et al. "It's Part of Me, Not All of Me": Young women's experiences of receiving a diagnosis related to Diverse Sex Development. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2016; 29: 338–343
- [33] Ernst ME, Sandberg DE, Keegan C et al. The lived experience of MRKH: Sharing health information with peers. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2016; 29: 154–158
- [34] Carrard C, Chevret-Measson M, Lunel A et al. Sexuality after sigmoid vaginoplasty in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fertil Steril* 2012; 97: 691–696
- [35] Kimberley N, Hutson JM, Southwell BR et al. Well-being and sexual function outcomes in women with vaginal agenesis. *Fertil Steril* 2011; 95: 238–241
- [36] 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
- [37] 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
- [38] Alderson J, Madill A, Balen A. Fear of devaluation: Understanding the experience of intersexed women with androgen insensitivity syndrome. *Br J Health Psychol* 2004; 9: 81–100
- [39] 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
- [40] Sarpel U, Palmer SK, Dolgin SE. The incidence of complete androgen insensitivity in girls with inguinal hernias and assessment of screening by vaginal length measurement. *J Pediatr Surg* 2005; 40: 133–136
- [41] Wisniewski AB, Migeon CJ, Meyer-Bahlburg HFL et al. Complete androgen insensitivity syndrome: Long-term medical, surgical, and psychosexual outcome. *J Clin Endocrinol Metab* 2000; 85: 2664–2669
- [42] Bangsbøll S, Qvist I, Lebech PE et al. Testicular feminization syndrome and associated gonadal tumors in Denmark. *Acta Obstet Gynecol Scand* 1992; 71: 63–66
- [43] Blackless M, Charuvastra A, Derryck A et al. How sexually dimorphic are we? Review and synthesis. *Am J Hum Biol* 2000; 12: 151–166
- [44] Wieacker P, Ledig S. Androgeninsensitivität. *Med Genet* 2011; 23: 249–253
- [45] Brännström M, Johannesson L, Bokström H et al. Livebirth after uterus transplantation. *Lancet* 2015; 385: 607–616
- [46] Aittomaki K, Eroila H, Kajanoja P. A population-based study of the incidence of mullerian aplasia in Finland. *Fertil Steril* 2001; 76: 624–625
- [47] Teede H, Deeks A, Moran L. Polycystic ovary syndrome: A complex condition with psychological, reproductive and metabolic manifestations that impacts on health across the lifespan. *BMC Med* 2010; 8: 41

- [48] Koivunen R, Pouta A, Franks S et al. Fecundability and spontaneous abortions in women with self-reported oligo-menorrhoea and/or hirsutism: Northern Finland Birth Cohort 1966 Study. *Hum Reprod* 2008; 23: 2134–2139
- [49] Azziz R. PCOS: A diagnostic challenge. *Reprod Biomed Online* 2004; 8: 644–648
- [50] 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
- [51] Laufer MR. Congenital absence of the vagina: In search of the perfect solution. When, and by what technique, should a vagina be created? *Curr Opin Obstet Gynecol* 2002; 14: 1441–1444
- [52] Brucker SY, Rall K, Campo R et al. Treatment of congenital malformations. *Sem Reprod Med* 2011; 29: 101–112
- [53] Rachmiel M. Primary amenorrhea as a manifestation of Polycystic Ovarian Syndrome in adolescents: A unique subgroup? *Arch Pediatr Adolesc Med* 2008; 162: 521–525
- [54] Barnard L, Ferriday D, Guenther N et al. Quality of life and psychological well being in polycystic ovary syndrome. *Hum Reprod* 2007; 22: 2279–2286
- [55] Coëffin-Driol C, Gianni A. The impact of infertility and its treatment on sexual life and marital relationships: Review of the literature. *Gynécologie Obstétrique Fertil* 2004; 32: 624–637
- [56] Kitzinger C, Willmott J. "The thief of womanhood": Women's experience of polycystic ovarian syndrome. *Soc Sci Med* 2002; 54: 349–361
- [57] Fliegner M, Krupp K, Brunner F et al. Sexual life and sexual wellness in individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). *J Sex Med* 2014; 11: 729–742
- [58] Brunner F, Fliegner M, Krupp K et al. Gender role, gender identity and sexual orientation in CAIS ("XY-Women") compared with subfertile and infertile 46,XX women. *J Sex Res* 2016; 53: 109–124
- [59] Palomba S, Santagni S, Falbo A et al. Complications and challenges associated with polycystic ovary syndrome: Current perspectives. *Int J Womens Health* 2015; 7: 745–763
- [60] Hoffman LW, Thornton A, Manis JD. The value of children to parents in the United States. *Popul Environ* 1978; 1: 91–131
- [61] Krupp K, Brunner F, Fliegner M et al. 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* 2013; 63: 334–340
- [62] Field A. Discovering statistics using SPSS. 3rd edition. London: Sage Publications; 2009
- [63] Bühner M. Einführung in die Test- und Fragebogenkonstruktion. 2. überarb. Aufl. München: Pearson Studium; 2006
- [64] Moosbrugger H, Kelava A. Testtheorie und Fragebogenkonstruktion. Berlin Heidelberg: Springer; 2007
- [65] Fissen HJ. Lehrbuch der psychologischen Diagnostik. 3. Aufl. Göttingen: Hogrefe; 2004
- [66] Guttman L. Some necessary conditions for common-factor analysis. *Psychometrika* 1954; 19: 149–161
- [67] Kaiser HF, Dickman KW. Analytic determination of common factors. *Am Psychol* 1959; 14: 425–441
- [68] Cattell RB. The scree test for the number of factors. *Multivar Behav Res* 1966; 1: 245–276
- [69] Zwick WR, Velicer WF. Factors influencing four rules for determining the number of components to retain. *Multivar Behav Res* 1982; 17: 253–269
- [70] O'Connor B. SPSS and SAS programs for determining the number of components using parallel analysis and Velicer's MAP test. *Behav Res Methods* 2000; 32: 396–402
- [71] Costello AB, Osborne JW. Best practices in exploratory factor analysis: Four recommendations for getting the most from your analysis. *Pract Assess Res Eval* 2005; 10: 1–9
- [72] Velicer WF, Fava JL. Effects of variable and subject sampling on factor pattern recovery. *Psychol Methods* 1998; 3: 231–251
- [73] Fabrigar LR, Wegener DT, MacCallum RC et al. Evaluating the use of exploratory factor analysis in psychological research. *Psychol Methods* 1999; 4: 272–299
- [74] Buchanan T, Ali T, Heffernan TM et al. Nonequivalence of on-line and paper-and-pencil psychological tests: The case of the prospective memory questionnaire. *Behav Res Methods* 2005; 37: 148–154
- [75] Fliegner M, Richter-Appelt H, Krupp K et al. Attitudes toward motherhood in Complete Adrogen Insensitivity (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). [in Vorbereitung]
- [76] 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. *Open J Med Psychol* 2014; 3: 212–221
- [77] Patterson CJ, Crawford R, Jahoda A. Exploring the psychological impact of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome on young women: An interpretative phenomenological analysis. *J Health Psychol* 2014 [online first]
- [78] 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
- [79] Gesetz zum Schutz von Embryonen (Embryonenschutzgesetz – ESchG) vom 13.12.1990. <https://www.gesetze-im-internet.de/bundesrecht/eschg/gesamt.pdf>
- [80] Kazyak E, Park N, McQuillan J et al. Attitudes toward motherhood among sexual minority women in the United States. *J Fam Issues* 2014 [online first]
- [81] Connidis IA, McMullin JA. Ambivalence, family ties, and doing sociology. *J Marriage Fam* 2002; 64: 594–601
- [82] Gollwitzer PM, Heckhausen H, Ratajczak H. From weighing to willing: Approaching a change decision through pre- or postdecisional mentation. *Organ Behav Hum Decis Process* 1990; 45: 41–65

Anhang

Anhang 1 Fragebogen Einstellungen zur Mutterschaft (FEMu). Bitte kreuzen Sie jeweils an, ob Sie den folgenden Aussagen zustimmen: (In einigen Fragen geht es um Partnerschaft: falls Sie aktuell keine/n Partner/in haben, denken Sie bei der Beantwortung dieser Fragen bitte entweder an eine frühere Partnerschaft oder stellen Sie sich vor, wie Sie die Situation mit einem/r Partner/in einschätzen würden).

| | | Stimme sehr zu | Stimme ziemlich zu | Mittel-mäßig | Stimme wenig zu | Stimme nicht zu |
|----|--|----------------|--------------------|--------------|-----------------|-----------------|
| 1 | Mit Kindern ist es viel leichter, sich irgendwo richtig Zuhause zu fühlen. | | | | | |
| 2 | Eine Frau wird von ihren eigenen Eltern und Geschwistern viel eher ernst genommen, wenn sie selbst Mutter ist. | | | | | |
| 3 | Eine Frau ohne Kinder hat viel mehr Möglichkeiten, ihr Leben so zu leben, wie sie es will. | | | | | |
| 4 | Eine Frau, die keine Kinder bekommen kann, hat es schwerer, zufrieden mit ihrem Körper zu sein. | | | | | |
| 5 | Für Frauen, die keine Kinder bekommen können, ist es schwerer, eine erfüllte Partnerschaft zu haben. | | | | | |
| 6 | Frauen, die Kinder haben, nehmen sich selbst als weiblicher wahr als Frauen ohne Kinder. | | | | | |
| 7 | Kinder geben einem die Möglichkeit, eine einmalig tiefe Liebe zu empfinden. | | | | | |
| 8 | Für Mütter ist es ein gutes Gefühl, für ein Kind unentbehrlich zu sein. | | | | | |
| 9 | Wenn eine Frau Mutter wird macht sie Erfahrungen, die ihr Körpergefühl verbessern. | | | | | |
| 10 | Mit Kindern haben die Partner meistens nicht mehr genug Zeit füreinander. | | | | | |
| 11 | Wenn Frauen Kinder bekommen, zerbrechen meistens viele ihrer Freundschaften. | | | | | |
| 12 | Für Frauen, die keine Kinder bekommen können ist es traurig, mit befreundeten Familien etwas zu unternehmen. | | | | | |
| 13 | Mütter haben oft das Gefühl, dass ihr Körper von den Kindern „beschlagnahmt“ wird. | | | | | |
| 14 | Ohne Kinder ist es leichter, ein befriedigendes Sexualleben zu haben. | | | | | |
| 15 | Eine Frau, die keine Kinder bekommen kann hat es schwerer, von den Eltern ihres Partners akzeptiert zu werden. | | | | | |
| 16 | Frauen mit Kindern müssen auf viele ihrer Interessen verzichten. | | | | | |
| 17 | Für Mütter ist es viel schwieriger, eigene Freundschaften zu pflegen. | | | | | |
| 18 | Wenn eine Frau keine Kinder bekommen kann, fehlt ihr ein Stück Weiblichkeit. | | | | | |
| 19 | Frauen ohne Kinder sind im Vergleich zu Müttern meistens weiblicher. | | | | | |
| 20 | Frauen ohne Kinder sind viel gelassener als Mütter. | | | | | |
| 21 | Kinder sind ein starkes Verbindungselement in einer Partnerschaft. | | | | | |
| 22 | Ohne Kinder ist es leichter, eine harmonische Partnerschaft zu haben. | | | | | |
| 23 | Mütter haben meistens das Gefühl, dass sie weniger attraktiv sind als andere Frauen. | | | | | |
| 24 | Viele Mütter stehen ihren Kindern zeitweilig ganz hilflos gegenüber. | | | | | |
| 25 | Eine Mutter, die arbeitet, ist eigentlich immer nur im Stress. | | | | | |
| 26 | Frauen ohne Kinder können ihre Freizeit viel besser genießen. | | | | | |

Anhang 2 Altersgestaffelte Tabelle mit deskriptiven Werten der Vergleichsstichprobe für die FEMu-Haupt- und Unterskalen (n = 932).

| | | Hauptska la 1 „Contra Kind“ | Hauptska la 2 „Pro Kind“ | Unterskala 1 „Entbehrung/ Fremdbe- stimmth.“ | Unterskala 2 „Attraktivität/ Ausgegli- chenh.“ | Unterskala 3 „Unvoll- ständig.“ | Unterska la 4 „Verbin- dung“ | Unterskala 5 „Akzep- tanz“ | n |
|-----------------|----------------------------------|--------------------------------------|-----------------------------------|---|---|---------------------------------------|---------------------------------------|----------------------------------|-----|
| Alter gruppiert | Median | 1,9 | 2,3 | 2,0 | 1,6 | 2,0 | 3,0 | 1,8 | 143 |
| 18–24,9 | Q ₂₅ –Q ₇₅ | 1,50–2,29 | 1,83–2,67 | 1,67–2,33 | 1,00–2,20 | 1,50–2,75 | 2,50–3,25 | 1,25–2,25 | |
| Alter gruppiert | Median | 2,1 | 2,1 | 2,3 | 1,7 | 2,0 | 2,8 | 1,5 | 294 |
| 25–34,9 | Q ₂₅ –Q ₇₅ | 1,64–2,50 | 1,58–2,50 | 1,78–2,78 | 1,20–2,20 | 1,25–2,50 | 2,25–3,00 | 1,00–2,25 | |
| Alter gruppiert | Median | 2,0 | 1,9 | 2,3 | 1,4 | 1,4 | 2,5 | 1,8 | 212 |
| 35–44,9 | Q ₂₅ –Q ₇₅ | 1,45–2,50 | 1,33–2,48 | 1,89–2,89 | 0,85–2,00 | 0,75–2,25 | 2,00–3,00 | 1,00–2,50 | |
| Alter gruppiert | Median | 2,0 | 2,0 | 2,3 | 1,4 | 1,5 | 2,5 | 2,0 | 283 |
| ab 45 | Q ₂₅ –Q ₇₅ | 1,43–2,43 | 1,42–2,50 | 1,67–2,78 | 0,80–1,80 | 1,00–2,25 | 2,00–3,00 | 1,25–2,50 | |

Anhang 3 Altersgestaffelte Tabelle mit Cut-off-Werten der Vergleichsstichprobe (n = 932).

| | | Hauptska la 1 „Contra Kind“ | Hauptska la 2 „Pro Kind“ | Unterskala 1 „Entbehrung/ Fremdbst.“ | Unterskala 2 „Attraktivität/ Ausgegli- chenh.“ | Unter- skala 3 „Unvoll- ständig.“ | Unterska la 4 „Verbin- dung“ | Unterskala 5 „Akzep- tanz“ |
|-------------------------------|--------------|--------------------------------------|-----------------------------------|--|---|--|---------------------------------------|----------------------------------|
| Alter gruppiert 18–24,9 | erhöht | ≥ 2,57 | ≥ 2,92 | ≥ 2,78 | ≥ 2,60 | ≥ 3,25 | ≥ 3,75 | ≥ 2,75 |
| | herabgesetzt | ≤ 1,21 | ≤ 1,58 | ≤ 1,33 | ≤ 0,80 | ≤ 1,00 | ≤ 2,25 | ≤ 0,75 |
| Alter gruppiert 25–34,9 | erhöht | ≥ 2,79 | ≥ 2,75 | ≥ 3,00 | ≥ 2,60 | ≥ 3,00 | ≥ 3,50 | ≥ 2,75 |
| | herabgesetzt | ≤ 1,29 | ≤ 1,25 | ≤ 1,44 | ≤ 0,80 | ≤ 0,50 | ≤ 1,75 | ≤ 0,50 |
| Alter gruppiert 35–44,9 | erhöht | ≥ 2,86 | ≥ 2,83 | ≥ 3,11 | ≥ 2,60 | ≥ 2,75 | ≥ 3,50 | ≥ 3,00 |
| | herabgesetzt | ≤ 1,21 | ≤ 1,08 | ≤ 1,44 | ≤ 0,40 | ≤ 0,25 | ≤ 1,50 | ≤ 0,50 |
| Alter gruppiert ab 45 | erhöht | ≥ 2,71 | ≥ 2,83 | ≥ 3,11 | ≥ 2,40 | ≥ 2,75 | ≥ 3,50 | ≥ 3,00 |
| | herabgesetzt | ≤ 1,14 | ≤ 1,08 | ≤ 1,33 | ≤ 0,40 | ≤ 0,25 | ≤ 1,25 | ≤ 0,75 |

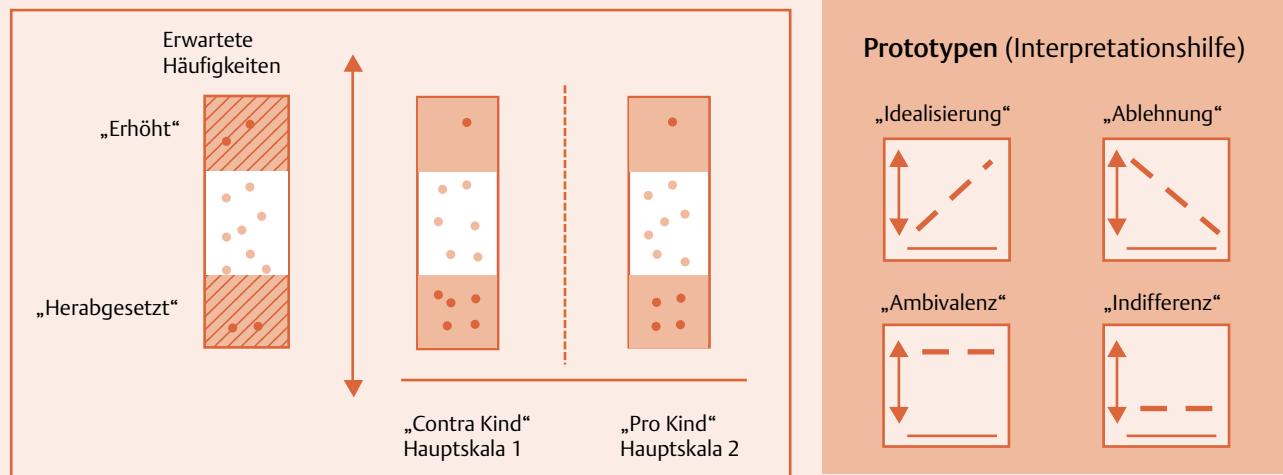
| | 2 Faktoren-Lösung | | 5 Faktoren-Lösung | | | | |
|---|-------------------|-------------|-------------------|-------------|-------------|-------------|-------------|
| | 1 | 2 | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| 16) Frauen mit Kindern müssen auf viele ihrer Interessen verzichten. | 0,67 | 0,04 | 0,77 | -0,11 | -0,03 | 0,11 | -0,12 |
| 26) Frauen ohne Kinder können ihre Freizeit viel besser genießen. | 0,72 | -0,04 | 0,70 | 0,05 | 0,00 | -0,06 | -0,01 |
| 25) Eine Mutter, die arbeitet, ist eigentlich immer nur im Stress. | 0,50 | 0,13 | 0,68 | -0,29 | 0,11 | -0,09 | 0,04 |
| 10) Mit Kindern haben die Partner meistens nicht mehr genug Zeit füreinander. | 0,57 | 0,00 | 0,63 | -0,04 | -0,11 | 0,07 | 0,00 |
| 17) Für Mütter ist es viel schwieriger, eigene Freundschaften zu pflegen. | 0,63 | 0,06 | 0,57 | 0,12 | 0,04 | 0,09 | -0,07 |
| 3) Eine Frau ohne Kinder hat viel mehr Möglichkeiten, ihr Leben so zu leben, wie sie es will. | 0,57 | -0,19 | 0,54 | 0,07 | -0,13 | -0,09 | 0,00 |
| 11) Wenn Frauen Kinder bekommen, zerbrechen meistens viele ihrer Freundschaften. | 0,57 | 0,03 | 0,49 | 0,14 | 0,05 | -0,07 | 0,06 |
| 24) Viele Mütter stehen ihren Kindern zeitweilig ganz hilflos gegenüber. | 0,40 | -0,02 | 0,47 | -0,13 | 0,03 | -0,14 | 0,05 |
| 13) Mütter haben oft das Gefühl, dass ihr Körper von den Kindern beschlagnahmt wird. | 0,45 | 0,09 | 0,42 | 0,06 | -0,01 | 0,02 | 0,10 |
| 20) Frauen ohne Kinder sind viel gelassener als Mütter. | 0,48 | -0,16 | 0,24 | 0,41 | -0,04 | -0,09 | 0,03 |
| 22) Ohne Kinder ist es leichter, eine harmonische Partnerschaft zu haben. | 0,72 | -0,09 | 0,55 | 0,30 | -0,07 | -0,04 | 0,06 |
| 14) Ohne Kinder ist es leichter, ein befriedigendes Sexuelleben zu haben. | 0,66 | 0,02 | 0,52 | 0,27 | 0,03 | 0,15 | -0,14 |
| 23) Mütter haben meistens das Gefühl, dass sie weniger attraktiv sind als andere Frauen. | 0,57 | 0,07 | 0,43 | 0,24 | 0,05 | 0,04 | 0,03 |
| 19) Frauen ohne Kinder sind im Vergleich zu Müttern meistens weiblicher. | 0,47 | 0,02 | 0,18 | 0,50 | 0,09 | -0,04 | 0,08 |
| 5) Für Frauen, die keine Kinder bekommen können, ist es schwerer, eine erfüllte Partnerschaft zu haben. | 0,03 | 0,61 | -0,10 | 0,08 | 0,88 | -0,03 | -0,15 |
| 4) Eine Frau, die keine Kinder bekommen kann, hat es schwerer, zufrieden mit ihrem Körper zu sein. | 0,05 | 0,60 | -0,01 | -0,06 | 0,87 | -0,13 | -0,08 |
| 18) Wenn eine Frau keine Kinder bekommen kann, fehlt ihr ein Stück Weiblichkeit. | -0,01 | 0,70 | -0,08 | 0,08 | 0,50 | 0,22 | 0,09 |
| 12) Für Frauen, die keine Kinder bekommen können ist es traurig, mit befreundeten Familien etwas zu unternehmen. | 0,14 | 0,55 | 0,15 | -0,03 | 0,35 | 0,23 | 0,02 |
| 21) Kinder sind ein starkes Verbindungselement in einer Partnerschaft. | -0,09 | 0,43 | -0,04 | 0,01 | -0,12 | 0,72 | -0,08 |
| 7) Kinder geben einem die Möglichkeit, eine einmalig tiefe Liebe zu empfinden. | -0,13 | 0,51 | -0,01 | -0,13 | 0,03 | 0,60 | -0,06 |
| 8) Für Mütter ist es ein gutes Gefühl, für ein Kind unentbehrlich zu sein. | 0,12 | 0,38 | 0,07 | 0,13 | 0,06 | 0,41 | -0,01 |
| 9) Wenn eine Frau Mutter wird macht sie Erfahrungen, die ihr Körpergefühl verbessern. | -0,09 | 0,50 | 0,05 | -0,19 | 0,11 | 0,32 | 0,12 |
| 2) Eine Frau wird von ihren eigenen Eltern und Geschwistern viel eher ernst genommen, wenn sie selbst Mutter ist. | 0,05 | 0,42 | 0,03 | 0,07 | -0,13 | -0,06 | 0,87 |
| 6) Frauen, die Kinder haben, nehmen sich selbst als weiblicher wahr als Frauen ohne Kinder. | 0,02 | 0,61 | -0,04 | 0,08 | 0,27 | 0,06 | 0,45 |
| 1) Mit Kindern ist es viel leichter, sich irgendwo richtig Zuhause zu fühlen. | -0,19 | 0,56 | -0,09 | -0,11 | 0,00 | 0,34 | 0,35 |
| 15) Eine Frau, die keine Kinder bekommen kann hat es schwieriger, von den Eltern ihres Partners akzeptiert zu werden. | 0,26 | 0,45 | 0,22 | 0,04 | 0,33 | 0,00 | 0,19 |
| Interne Konsistenzen (Cronbach's α) | 0,87 | 0,82 | 0,82 | 0,75 | 0,76 | 0,60 | 0,66 |

► Abb. 1 Ergebnis der Faktorenanalyse: Mustermatrix (n=932).

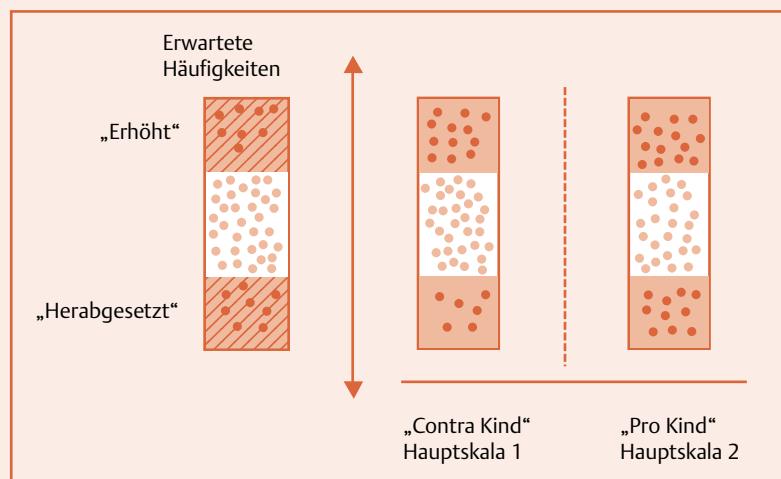
| | 2 Faktoren-Lösung | | 5 Faktoren-Lösung | | | | |
|---|-------------------|-------------|-------------------|-------------|-------------|-------------|-------------|
| | 1 | 2 | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| | 0,68 | 0,08 | 0,71 | 0,23 | 0,10 | 0,06 | 0,00 |
| 16) Frauen mit Kindern müssen auf viele ihrer Interessen verzichten. | | | | | | | |
| 26) Frauen ohne Kinder können ihre Freizeit viel besser genießen. | 0,72 | 0,01 | 0,72 | 0,36 | 0,06 | -0,06 | 0,00 |
| 25) Eine Mutter, die arbeitet, ist eigentlich immer nur im Stress. | 0,50 | 0,16 | 0,58 | 0,00 | 0,19 | 0,06 | 0,15 |
| 10) Mit Kindern haben die Partner meistens nicht mehr genug Zeit füreinander. | 0,57 | 0,03 | 0,60 | 0,22 | 0,03 | 0,02 | 0,03 |
| 17) Für Mütter ist es viel schwieriger, eigene Freundschaften zu pflegen. | 0,64 | 0,10 | 0,63 | 0,37 | 0,14 | 0,07 | 0,02 |
| 3) Eine Frau ohne Kinder hat viel mehr Möglichkeiten, ihr Leben so zu leben, wie sie es will. | 0,56 | -0,16 | 0,55 | 0,32 | -0,11 | -0,17 | -0,10 |
| 11) Wenn Frauen Kinder bekommen, zerbrechen meistens viele ihrer Freundschaften. | 0,57 | 0,06 | 0,56 | 0,34 | 0,11 | -0,02 | 0,06 |
| 24) Viele Mütter stehen ihren Kindern zeitweilig ganz hilflos gegenüber. | 0,40 | 0,01 | 0,43 | 0,09 | 0,04 | -0,07 | 0,04 |
| 13) Mütter haben oft das Gefühl, dass ihr Körper von den Kindern beschlagnahmt wird. | 0,45 | 0,12 | 0,45 | 0,22 | 0,12 | 0,07 | 0,12 |
| 20) Frauen ohne Kinder sind viel gelassener als Mütter. | 0,47 | -0,13 | 0,41 | 0,53 | -0,06 | -0,16 | -0,11 |
| 22) Ohne Kinder ist es leichter, eine harmonische Partnerschaft zu haben. | 0,71 | -0,04 | 0,67 | 0,53 | 0,01 | -0,09 | -0,02 |
| 14) Ohne Kinder ist es leichter, ein befriedigendes Sexualleben zu haben. | 0,66 | 0,06 | 0,63 | 0,50 | 0,12 | 0,06 | -0,06 |
| 23) Mütter haben meistens das Gefühl, dass sie weniger attraktiv sind als andere Frauen. | 0,57 | 0,11 | 0,55 | 0,41 | 0,15 | 0,06 | 0,06 |
| 19) Frauen ohne Kinder sind im Vergleich zu Müttern meistens weiblicher. | 0,47 | 0,05 | 0,41 | 0,57 | 0,11 | -0,01 | 0,02 |
| 5) Für Frauen, die keine Kinder bekommen können, ist es schwerer, eine erfüllte Partnerschaft zu haben. | 0,06 | 0,61 | 0,05 | 0,04 | 0,76 | 0,42 | 0,28 |
| 4) Eine Frau, die keine Kinder bekommen kann, hat es schwerer, zufrieden mit ihrem Körper zu sein. | 0,08 | 0,60 | 0,09 | -0,06 | 0,75 | 0,38 | 0,32 |
| 18) Wenn eine Frau keine Kinder bekommen kann, fehlt ihr ein Stück Weiblichkeit. | 0,03 | 0,70 | 0,04 | -0,03 | 0,67 | 0,57 | 0,46 |
| 12) Für Frauen, die keine Kinder bekommen können ist es traurig, mit befreundeten Familien etwas zu unternehmen. | 0,17 | 0,56 | 0,20 | -0,02 | 0,53 | 0,46 | 0,35 |
| 21) Kinder sind ein starkes Verbindungselement in einer Partnerschaft. | -0,07 | 0,42 | -0,05 | -0,09 | 0,28 | 0,60 | 0,25 |
| 7) Kinder geben einem die Möglichkeit, eine einmalig tiefe Liebe zu empfinden. | -0,09 | 0,50 | -0,05 | -0,21 | 0,37 | 0,60 | 0,31 |
| 8) Für Mütter ist es ein gutes Gefühl, für ein Kind unentbehrlich zu sein. | 0,14 | 0,39 | 0,14 | 0,10 | 0,32 | 0,42 | 0,23 |
| 9) Wenn eine Frau Mutter wird macht sie Erfahrungen, die ihr Körpergefühl verbessern. | -0,06 | 0,49 | 0,00 | -0,25 | 0,38 | 0,48 | 0,39 |
| 2) Eine Frau wird von ihren eigenen Eltern und Geschwistern viel eher ernst genommen, wenn sie selbst Mutter ist. | 0,07 | 0,42 | 0,10 | -0,07 | 0,29 | 0,33 | 0,76 |
| 6) Frauen, die Kinder haben, nehmen sich selbst als weiblicher wahr als Frauen ohne Kinder. | 0,05 | 0,61 | 0,06 | -0,04 | 0,53 | 0,46 | 0,60 |
| 1) Mit Kindern ist es viel leichter, sich irgendwo richtig Zuhause zu fühlen. | -0,16 | 0,55 | -0,12 | -0,27 | 0,38 | 0,55 | 0,55 |
| 15) Eine Frau, die keine Kinder bekommen kann hat es schwieriger, von den Eltern ihres Partners akzeptiert zu werden. | 0,29 | 0,46 | 0,30 | 0,09 | 0,46 | 0,31 | 0,37 |

► Abb. 2 Ergebnis der Faktorenanalyse: Strukturmatrix (n=932).

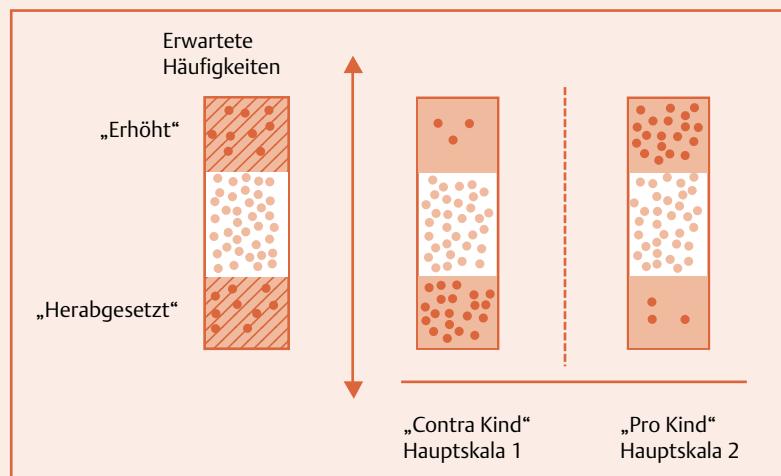
CAIS



MRKHS



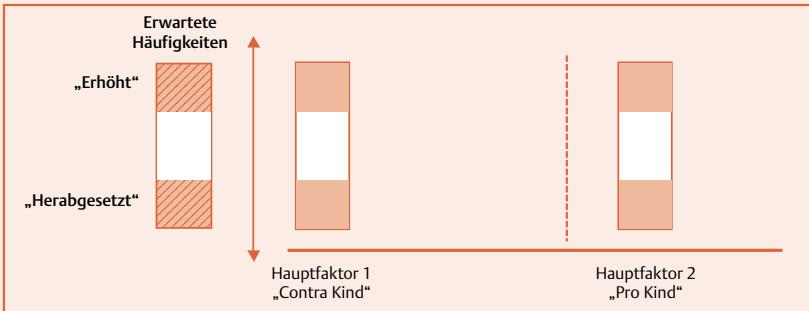
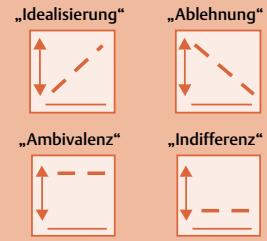
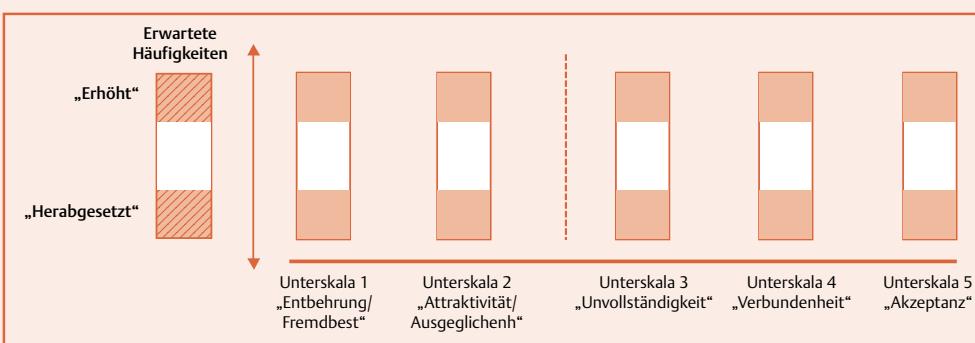
PCOS



► Abb. 3 Kategorisierte Ergebnisse der FEMu-Hauptskalen „contra Kind“ und „pro Kind“ bei den klinischen Stichproben (CAIS, MRKHS, PCOS).

Name:

Datum:

FEMu Hauptskalen**Prototypen (Interpretationshilfe)****FEMu Unterskalen**

► Abb. 4 Auswertungsbogen: Fragebogen Einstellungen zur Mutterschaft (FEMu).

4. Publikation

Fliegner, M., Richter-Appelt, H., Krupp, K., Brucker, S.Y., Rall, K. & Brunner, F., (under review). Living with Permanent Infertility: A German study on attitudes toward motherhood in individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). *Health Care for Women International*



**Living with Permanent Infertility: A German Study on
Attitudes toward Motherhood in Individuals with Complete
Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-
Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS)**

| | |
|------------------|---|
| Journal: | <i>Health Care for Women International</i> |
| Manuscript ID | HCW-2016-L-0227.R1 |
| Manuscript Type: | Original Papers |
| Keywords: | Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS), Infertility, Motherhood, Wish for a child |
| | |

SCHOLARONE™
Manuscripts

Abstract

This study examined the issue of permanent infertility in two diagnoses of the Diverse Sex Developments (DSD) spectrum: Complete Androgen Insensitivity Syndrome and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome.

The CAIS sample ($n = 12$) was older, showed a lower wish for a child and was less distressed about their infertility compared to the MRKHS sample ($n=49$). The data indicated an “indifferent” attitude toward motherhood in CAIS and an “ambivalent” attitude in MRKHS. Depression was frequent in both.

Infertility is a source of distress. However, the two groups seem to cope in different ways. Comprehensive medical information and psychological support should be provided.

Living with Permanent Infertility: A German Study on Attitudes toward Motherhood in Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS)

Becoming a parent is an important goal in many people's lives (Kohler, Behrman, & Skytthe, 2005; McQuillan, Torres Stone, & Greil, 2007), but infertility is widespread and the diagnosis of it can be a shock that is hard to accommodate (Kraaij, 2008; Kirkman, 2003). According to the World Health Organization (WHO), infertility is defined as the failure to achieve a pregnancy after twelve months or more of regular unprotected sexual intercourse (Zegers-Hochschild et al., 2009). The prevalence of infertility among couples within the reproductive phase is estimated to be as high as 8 – 12% worldwide (Boivin, Bunting, Collins, & Nygren, 2007; Inhorn & Patrizio, 2015). It is difficult to obtain exact numbers because the definitions of infertility vary, study designs differ and it often remains unclear if the cause of infertility lies within the woman, the man or both. Yet, it is clear that millions are affected around the globe (48,5 Mio. – 186 Mio) (Boivin et al., 2007; Inhorn & Patrizio, 2015; Mascarenhas, Flaxman, Boerma, Vanderpoel, & Stevens, 2012; Rutstein & Shah, 2004).

Many researchers have focused on the psychological impact of infertility and reported results on life satisfaction, quality of life and depression (Boivin, Griffiths, & Venetis, 2011; Chachamovich, et al., 2010; Hansen, Slagsvold, & Moum, 2009; Kohler et al., 2005; Margolis & Myrskylä, 2011; McQuillan et al., 2007; Nomaguchi & Milkie, 2003; Ramazanzadeh, Noorbala, Abedinia, & Naghizadeh, 2009), some evaluated psychological interventions (Hämmerli, Znoj, & Barth, 2009; Noorbala et al., 2008). Most authors base their scientific studies on patient groups who present with infertility in the sense that pregnancy can still be achieved with some degree of uncertainty (Boivin et al., 2011; Cousineau, & Domar, 2007; Hämmerli et al., 2009; Ramazanzadeh et al., 2009). But only few researchers focus on the subgroup of people for whom infertility is a life-long condition (Bengel, Carl, Mild, & Strauss, 2000; Kirkman, 2001; Kraaij, Garnefski, & Vlietstra, 2008). In the following article the authors will concentrate on two diagnoses that imply permanent infertility: Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). Both diagnoses belong to the Diverse of Sex Developments (DSD) which is an umbrella term that describes "congenital conditions in which development of chromosomal, gonadal or anatomical sex is atypical" (Lee et al., 2016).

Complete Androgen Insensitivity (CAIS)

People with CAIS are inconspicuously female in appearance, but they have an XY-karyotype and undescended testes. The testes produce high levels of testosterone but due to receptor failure effects on end-organs cannot unfold. Yet, estradiol aromatized from testosterone is physiologically active. Affected individuals are amenorrhoeic, they present with uterine and sometimes with partial vaginal agenesis (Oakes, Eyvazzadeh, Quint, & Smith, 2008; Sarpel, Palmer, & Dolgin, 2005; Wisniewski et al., 2000). They are infertile and adoption has been the only way to become a parent so far. Only recently have researchers begun to re-evaluate fertility in CAIS as they are supposed to have testes with potential sperm (Campo-Engelstein, Chen, Baratz, Johnson, & Finlayson, 2017). The prevalence rate is about 1 in 20,000 live births (Bangsbøll, Qvist, Lebech, & Lewinsky, 1992; Blackless et al., 2000; Wieacker & Ledig, 2011).

In CAIS, the disclosure of the diagnosis includes information about infertility (Oakes et al., 2008; Reichman & Laufer, 2010). Research on CAIS shows that affected individuals are shocked and confused about the diagnosis and question their femininity (Alderson, Madill, & Balen, 2004; Garrett & Kirkman, 2009; Schützmann, Brinkmann, Schacht, & Richter-Appelt, 2009). The disappointment of not being able to bear children is devastating to some (Alderson et al., 2004). The impact of infertility might also hit late, for instance when individuals are

getting married and the issue of infertility is suddenly becoming more salient (Alderson et al., 2004; Lundberg, Roen, Hirschberg, & Frisén, 2015). In a study by Wisniewski et al. (2000) 50% (n = 7) of the participants were married and 42.9% (n = 6) were mothers through adoption.

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS)

Women with MRKHS look inconspicuously female, but they are born without uterus and vagina. They have an XX-karyotype and their gonads are fully-functioning ovaries, thus, their hormone status is comparable to that of healthy women. The genital malformation precludes them from bearing children. Women with MRKHS can adopt children (Bean, Mazur, & Robinson, 2009; Del Rossi, Attanasio, Del Curto, D'Agostino, & De Castro, 2003; Gatti et al., 2010) or opt for surrogate gestation (Beski, Gorgy, Venkat, Craft, & Edmonds, 2000; Communal, Chevret-Measson, Golfier, & Raudrant, 2003; Esfandiari, Claessens, O'Brien, Gotlieb, & Casper, 2004; Van Waart & Kruger, 2000). In 2015 the first livebirth after uterus transplantation was reported (Brännström et al., 2015), but this procedure is still at an experimental stage (Friedler et al., 2016). The prevalence rate of MRKHS is estimated to be around 1:5,000 female births (Aittomaki, Eroila, & Kajanoja, 2001; Blackless et al., 2000). As in CAIS, infertility is one important part of the disclosure in MRKHS and in many cases it is the aspect of the condition which is hardest to accept (Bean et al., 2009; Kimberley, Hutson, Southwell, & Grover, 2011; Poland & Evans, 1985; Reichman & Laufer, 2010). Kimberley et al. (2011) report that for 79% of their sample infertility was an ongoing source of distress.

With respect to their self-image women with MRKHS may feel inferior, defective and less womanly (Communal et al., 2003; Heller-Boersma, Schmidt, & Edmonds, 2009; Holt & Slade, 2003; Poland & Evans, 1985). Some women have worries about their partner's reactions to their inability to bear children (Morgan & Quint, 2006). As people around them are starting families they may feel left out, or be jealous of pregnant women (Holt & Slade, 2003). A high interest to adopt has been documented in MRKHS (Carrard, Chevret-Measson, Lunel, & Raudrant, 2012; del Rossi et al., 2003; Frost-Arner, Aberg, & Jacobsson, 2004; Gatti et al., 2010; Morgan & Quint, 2006).

As infertility is one of the core symptoms of both CAIS and MRKHS and much has been written about the adverse effects of infertility in general (Boivin, et al., 2011; Chachamovich et al., 2010; Häggerli et al., 2009; Hansen et al., 2009; McQuillan et al., 2007; Noorbala et al., 2008; Ramazanzadeh et al., 2009), it seems surprising, that the literature on infertility and attitudes toward motherhood in CAIS and MRKHS is still scarce.

Culture, politics and medical technologies set the frame for individual coping with infertility. In some countries surrogate pregnancies are prohibited by law which limits the treatment possibilities for women with MRKHS. Adoption is an accepted way to having children in many Western countries, but in other countries it is seen as undesirable (Del Rossi et al., 2003; Gatti et al., 2010). Radical medical advances like uterus transplantation in MRKHS (Brännström et al., 2015) or the harvesting of gametes in persons with CAIS (Campo-Engelstein et al., 2017) could lead to profound changes in attitudes toward parenthood in the future. The removal of gonads in persons with CAIS has been strongly criticized by support groups as a practice that is "basically a castration" (Ghattas, 2016). This debate will most likely gain in momentum as new medical technologies might actually enable individuals with CAIS to have biological offspring (Camppo-Engelstein et al., 2017). It can be expected that treatment access will differ around the world due to differences in financial resources and legal and ethical considerations. Western, educated, industrialized, rich and democratic (WEIRD) countries will probably allow different developments compared to non-WEIRD countries (Khorashad et al., 2017).

The international publication of these data is needed to increase the understanding under what circumstances individuals with CAIS and MRKHS thrive best. The following study presents systematic quantitative data on the issue of infertility and attitudes toward motherhood in CAIS and MRKHS.

MATERIALS & METHODS

Procedure

This cross-sectional study was conducted within the scope of the research project ‘Androgens, Quality of Life and Femininity in People with Complete Androgen Insensitivity (CAIS), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS) and Polycystic Ovary Syndrome (PCOS)’ at the ... ((removed for anonymity)). Recruitment of participants was accomplished by contacting support groups and professionals in the field of gynaecology and endocrinology and via an internet announcement. A cooperation with the ... ((removed for anonymity)) facilitated the enrollment of women with MRKHS.

A paper-and-pencil questionnaire was developed which included standardized as well as self-developed scales and open questions for individual comments. A compensation of 20 EUR was granted. The data were collected between 03/2010 and 02/2013. The study was approved of by the respective ethics committee.

Participants

Prerequisites for participation in the study were that participants had to be of legal age (≥ 18 yrs.) and that they gave their informed consent (otherwise the data were not included in the study). Furthermore, participants had to confirm that they had the condition of CAIS or MRKHS and they had been diagnosed by a medical doctor. (This was considered ‘second degree confirmation’ of the diagnosis.) If the participants agreed to it in a written statement, their attending medical doctors were contacted by the research team to confirm the diagnosis (This was considered ‘first degree confirmation’ of the diagnosis). Upon this, all questionnaire data were double-checked for consistency with the diagnostic criteria by a medical doctor and a trained clinical psychologist (for more details check Brunner et al., 2016).

Outcome measures

The study comprised self-developed questions on the intensity of the wish for a child, distress related to infertility and attitudes toward surrogate pregnancy (MRKHS only). Furthermore, two standardized questionnaires were presented in order to gain insight into the attitudes toward motherhood in CAIS and MRKHS (German ‘Questionnaire on Attitudes toward Motherhood’, FEMu by Fliegner, Richter-Appelt, Krupp, & Brunner, 2017) and to assess the level of depression (Brief Symptom Inventory, BSI by Derogatis & Melisaratos, 1983). For a deeper understanding of the association between certain attitudes toward motherhood and depression levels, correlations were calculated for FEMu and BSI scores for CAIS and MRKHS separately.

The wish for a child

The participants were asked “How strong is your current wish for a child?”. They could answer on a 5-point Likert scale (1: ‘no wish’ – 5: ‘very strong’).

Distress related to infertility

Four self-developed items were included:

- “If you cannot have children, how much distress does it cause you?”
Participants were to answer on a 5-point Likert scale (1: ‘not’ – 5: ‘very’)
- “How important is the ability to bear children for your satisfaction in life?”
Participants were to answer on a 5-point Likert scale (1: ‘not important’ – 5: ‘very important’)
- “How often have you thought about the issue of fertility (or infertility), recently?”
Participants were to answer on a 5-point Likert scale (1: ‘never’ – 5: ‘always’)
- “The fact that I cannot bear children often makes me sad.”
Participants were to rate the statement on a 5-point Likert scale (1: ‘I strongly agree’ – 5: ‘I don’t agree’)

Surrogate pregnancy in MRKHS

Participants were asked about their attitudes toward surrogate pregnancy. They could tick four different answers: “I haven’t spent any thoughts on the subject”, “I disapprove of it”, “Would be an option”, “Otherwise”.

German ‘Questionnaire on Attitudes toward Motherhood’ (Fragebogen Einstellungen zur Mutterschaft, FEMu)

The FEMu assesses attitudes toward motherhood (Fliegner et al., 2017). It consists of 26 statements that describe advantages and disadvantages of having children. Participants are instructed to indicate their level of agreement on a 5-point scale ranging from 0 “I don’t agree” – 4 “I strongly agree” with each statement. (Check Table 1 for a description of the FEMu main and subfactors.)

>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>> Table 1 <<<<<<<<<<<<<<<<<<<

Comparing levels of agreement

For every factor (main and subfactor) the respondent’s mean level of agreement is calculated. These scores are then classified into the three categories ‘decreased’, ‘regular’ or ‘elevated’ based on comparisons to a large female standardization sample. The results are depicted in graphs (compare Figure 1).

Additionally, the results are presented numerically (absolute and relative frequencies of ‘decreased’, ‘regular’ and ‘elevated’ per group). A ratio describes the frequency of ‘decreased’ or ‘elevated’ values in the sample in relation to the general female population (for more information check (Fiegnner et al., 2017)). If the ratio is equal to 1, the study sample shows exactly the amount of ‘decreased’ or ‘elevated’ values expected in the general female population. A ratio > 1 indicates more extreme values than would be expected, a ratio < 1 indicates fewer values (compare Table 2).

Prototypes

The two main factors are independent. Thus, by combining extreme values on the main factors per person (MF1 “contra children”, MF2 “pro children”), four prototypic attitude patterns can be inferred: “rejection” (MF1: high, MF2: low), “idealization” (MF1: low; MF2: high), “ambivalence” (high on both scales), “indifference” (low on both scales). (Figure 1 displays the four prototypes schematically).

Brief Symptom Inventory (BSI)

The Brief Symptom Inventory is well-established a questionnaire on psychological distress (Derogatis & Melisaratos, 1983; Franke, 2000). It contains 53 items and is divided into 9 subscales. This study employed the depression subscale only. Original scores are transformed

into T-scores, and in adherence with manual instructions T-values ≥ 63 are classified as clinically relevant.

Statistical Methods

All calculations were conducted using the software package PASW Statistics 20.0. Group comparisons were conducted using Mann-Whitney U tests or t-tests. Associations were analyzed using Spearman's rho correlations. For the evaluation of categorical data Pearson's χ^2 tests were employed.

RESULTS

Participants

A total of 61 data sets could be included in the study (CAIS: n = 12, MRKHS: n = 49). Five questionnaires had to be excluded at the outset because informed consent was missing, six were excluded because of an unclear or missing diagnosis.

Eight of twelve people with CAIS (66.7%) heard about the study through a support group. 25 of the 49 participants with MRKHS (51.0%) were informed by the ((removed for anonymity)). The diagnoses were directly confirmed by a medical doctor's statement or medical records ('first degree confirmation') for five of the twelve CAIS participants (41.7%) and 29 of all MRKHS volunteers (59.2%). Accordingly, 'second degree confirmation' was accepted for the rest.

Sample characteristics

The median age of the participants was 36.0 years in CAIS ($Q_{25} = 31.25$, $Q_{75} = 48.75$) and 22.0 years in MRKHS ($Q_{25} = 19.0$, $Q_{75} = 27.0$). The groups differed significantly with regard to age ($U = 47.5$, $p < .001$).

The study groups showed different levels of education ($U = 127.0$, $p = .001$). The medians were 4.5 ($Q_{25} = 4.0$, $Q_{75} = 6.0$) for CAIS and 4.0 ($Q_{25} = 3.0$, $Q_{75} = 4.0$) for MRKHS. A median of 4 corresponds to German 'Abitur' which is equivalent to 12–13 years of schooling, a score of 5.0 corresponds to a college degree.

50.0% (n = 6) of the individuals with CAIS reported being in a partnership, and of these one person indicated having a female partner. 75.5% (n = 37) of the MRKHS sample were in a partnership which were exclusively heterosexual. The rates of being in a partnership did not differ significantly between the two groups (Pearson's $\chi^2(1) = 3.02$, $p = .082$).

Three persons (25.0%) with CAIS and one woman with MRKHS (2.0%) had adopted children. None of the participants had foster children. None of the participants with CAIS indicated having "other" children as for instance a partner's child. Five of the women with MRKHS (10.2%) confirmed having "other children" mentioning godchildren and nieces or nephews.

Main Outcomes

The wish for a child

The individuals with CAIS showed a median wish for a child of 2.0 ($Q_{25} = 1.00$, $Q_{75} = 3.75$), corresponding to a "low" wish for a child, the women with MRKHS showed a median of 3.0 ($Q_{25} = 2.00$, $Q_{75} = 4.00$) which stands for a "moderate" intensity. The groups did not differ significantly regarding their wish for a child ($U = 203.5$; $p = .130$)

Distress related to infertility

The women with MRKHS showed significantly higher distress regarding their inability to have children (CAIS: $Md = 2.5$; MRKHS: $Md = 4.0$; $U = 139.5$, $p = .004$). No significant difference was detected regarding the importance of being able to have children for satisfaction in life (CAIS: $Md = 3.0$; MRKHS: $Md = 4.0$; $U = 185.50$, $p = .114$). Thoughts about (in)fertility were reported considerably more often by the MRKHS sample (CAIS: $Md = 1.50$; MRKHS: $Md = 4.0$, $U = 154.00$, $p = .015$). Sadness about being unable to bear children also differed significantly between the two groups, with the MRKHS sample indicating stronger feelings of sadness (CAIS: $Md = 3.5$; MRKHS: $Md = 2.0$; $U = 138.0$, $p = .004$).

Surrogate pregnancy in MRKHS

27 (55.1%) of the women with MRKHS said surrogate pregnancy would be an option for them. Thirteen (26.5%) had not thought about the possibility. Five (10.2%) participants with MRKHS disapproved of it. Two (4.1%) women crossed “otherwise”. Two answers (4.1%) were missing.

German ‘Questionnaire on Attitudes toward Motherhood’ (Fragebogen Einstellungen zur Mutterschaft, FEMu)

The results of the FEMu are graphically displayed in Figure 1. The according numerical data are presented in Table 2. For prototypes check Table 3.

>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>> Figure 1 <<<<<<<<<<<<<<<<<<<<

>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>> Table 2 <<<<<<<<<<<<<<<<<<

>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>> Table 3 <<<<<<<<<<<<<<<<<<<

Brief Symptom Inventory (BSI) Depression

The mean depression in CAIS was $T = 60.4$ (SD: 12.24), in MRKHS a mean level of $T = 55.6$ (SD: 13.18) was reported. The groups did not differ significantly regarding their level of depression: $t(58) = 1.16$, $p = .252$.

When the depression scores were categorized into ‘clinically relevant’ and ‘inconspicuous’ values: Four individuals with CAIS (33.3%) showed significant depression, and fourteen (28.6%) women of the MRKHS sample were affected.

Association of attitudes toward motherhood (FEMu) and depression (BSI)

“Contra children” attitudes (MF1) were not significantly associated with depression in CAIS or MRKHS (CAIS: Spearman’s rho = -.12, $p = .707$; MRKHS: Spearman’s rho = .15, $p = .307$). “Pro children” attitudes (MF2) were only significantly associated with depression in MRKHS (CAIS: Spearman’s rho = .27, $p = .390$; MRKHS: Spearman’s rho = .47, $p = .001$) suggesting that the more positively women with MRKHS see children the higher their level of depression.

DISCUSSION

Since infertility was reported to be a source of distress (Boivin et al., 2011; Chachamovich et al., 2010; Häggerli et al., 2009; Hansen et al., 2009; McQuillan et al., 2007; Noorbala et al., 2008; Ramazanzadeh et al., 2009), the study samples were expected to show much

preoccupation with the topic. This was not true for CAIS. Only a low wish for a child was reported and the group was significantly less distressed, thought seldom and was less sad about their infertility compared with MRKHS individuals. Idealization of motherhood has been reported among infertile samples (Bell, Bancroft, & Philip, 1985; Fliegner et al., 2017), but could not be confirmed in this study. For the CAIS group, the FEMu yielded an “indifferent” attitude toward motherhood. The results could indicate a genuinely low yearning for a child. On the other hand, it is known that infertility causes people with CAIS considerable distress (Alderson et al., 2004; Garrett & Kirkman, 2009) and that they are interested in adoption (Wisniewski et al., 2000). A possible reason for the outcome might be that the sample of CAIS was markedly older than the group of MRKHS and, thus, more time had elapsed since the disclosure of the diagnosis (Krupp et al., 2014). Possibly, more time had been invested into coping with negative feelings related to infertility. “Indifference” could thus be the result of successful coping as either, the individuals have oriented themselves towards other goals in life (Morgan & Quint, 2006; Patterson, Crawford, & Jahoda, 2014) or motherhood has already been attained through adoption. Being in contact with a self-help group might have fostered favorable outcomes.

Taking a look at the FEMu subfactors, the participants with CAIS did not see much disadvantage in having children (SF1, SF2). At the same time children were not seen as an exceptionally positive experience such as providing a unique love bond (SF4) or as being crucial to social acceptance (SF5). The group showed ambiguity regarding a child’s meaning to a woman’s feminine self-image (SF3). As has been reported by other authors, some individuals with CAIS feel that they do not conform to the norm because of their amenorrhea (Alderson et al., 2004; Garrett & Kirkman, 2009). Indifference and a low wish for a child could thus also describe a position in which fertility is not paramount for actually becoming a mother – but infertility is painfully seen as a sign of compromised womanhood (Alderson et al., 2004; Brunner et al., 2016; Garrett & Kirkman, 2009; Shevchuk & Jenkins, 2013).

In line with previous findings (Johannsen, Ripa, Mortensen, & Main, 2006; Schützmann et al., 2009), the depression rate in CAIS was substantially elevated (33.3%) compared to the German population (7.7% according to Jacobi et al., 2014). But no associations between attitudes toward motherhood and depression were detected. Thus, other burdensome aspects of the diagnosis such as medical treatment (e.g. gonadectomy, hormonal treatment), sexual problems, body image or lack of social acceptance (German Ethics Council, 2016; Lee et al., 2016; Richter-Appelt, 2007) might have a larger impact on well-being in this sample.

Contrary to the findings in CAIS, but in line with previous research on MRKHS (Bean et al., 2009; Holt & Slade, 2003; Kimberley et al., 2011; Morgan & Quint, 2006; Poland & Evans, 1985; Reichman & Laufer, 2010), the women with MRKHS felt distressed about their infertility, saw high meaning in children for satisfaction in life, thought often and were rather sad about their inability to bear children. Only one woman had adopted a child, but more than half of the participants were open to surrogate gestation as a means to having biological children. The moderate wish for a child and the ambivalent pattern seen in the FEMu results might indicate that motherhood is an important, but not a pressing issue at this moment. The sample of MRKHS women was quite young and the results could be a sign of mixed feelings concerning motherhood at a developmental stage where young women are only just formulating life goals and settling into adult life (Holt & Slade, 2003; Morgan & Quint, 2006).

A detailed view on the attitudes showed that the women with MRKHS are concerned about the limits that child care sets on time and resources (SF1), but on the other hand they showed high appreciation of the child as providing a unique love bond (SF4). Women with MRKHS seem to be fully aware that if they wish to have children, they will need to adopt or to rely on a surrogate (Friedler et al., 2016). (As mentioned, uterus transplantation is still at an

experimental stage and at the time this study was conducted, no successful intervention had been reported (Brännström et al., 2015)). These obstacles to becoming a parent might cause conflicting mindsets as the women know that they will have to go to great lengths to have their wish fulfilled. Ambivalence was also reported in sexual minorities wanting children and facing multiple legal and social constraints (Connidis & McMullin, 2002; Kazyak, Park, McQuillan, & Greil, 2014). Based on the literature indicating that many women with MRKHS feel defective and anxious (Communal et al., 2003; Heller-Boersma, Schmidt, & Edmonds, 2009; Holt & Slade, 2003; Poland & Evans, 1985), a strong affirmation of the factors “Incompleteness” (SF3) and “Affiliation” (SF5) had been expected. But the participants gave disparate answers. Apparently, some participants perceive infertility as a shortcoming in several ways. Others can limit the fact of infertility to their incapacity to bear children, while they keep up their integrity as feminine and valuable women (Lundberg et al., 2015).

As seen in other studies (Heller-Boersma et al., 2009; Weijenborg & ter Kuile, 2000) depression was frequent in MRKHS. Infertility has been reported to be a major source of distress in various MRKHS samples (Bean et al., 2009; Holt & Slade, 2003; Kimberley et al., 2011; Morgan & Quint, 2006; Poland & Evans, 1985; Reichman & Laufer, 2010), this was supported by a substantial positive correlation between depression scores and positive attitudes toward motherhood.

Limitations

The study has some methodological limitations. The sample sizes seem rather small, but the numbers of participants were well within the range of other international publications (Carrard et al., 2012; Fotopoulou, Sehouli, Gehrman, Schoenborn, & Lichtenegger, 2010; Gatti et al., 2010; Heller-Boersma et al., 2009; Ismail-Pratt, Bikoo, Liao, Conway, & Creighton, 2007; Kimberley et al., 2011; Liao, Conway, Ismail-Pratt, Bikoo, & Creighton, 2011; Schönbucher, Schweizer, & Richter-Appelt, 2010; Slijper, Frets, Boehmer, Drop, & Niermeijer, 2000; Wisniewski et al., 2000) and fair considering the low prevalence rates (Aittomaki et al., 2001; Bangsbøll et al., 1992; Blackless et al., 2000). Yet, for more generalizable results and stronger statistical support, larger sample sizes would have been desirable. Larger sample sizes would have also allowed the comparison of subgroups. For instance, being in a relationship and having a (adopted) child could be factors that are significantly associated with the wish for a child and attitudes toward being a mother. Unfortunately, these aspects could not be further examined in this work. The study used a cross-sectional design. Longitudinal studies are needed to gain insight into different developmental trajectories and the effects of medical and psychosocial interventions. Cross-cultural studies should be conducted to learn how different social and legal settings influence the coping of the individual. The group of CAIS was significantly older and had a higher level of education compared to the women with MRKHS. These demographic differences had to be considered in the interpretation of the results, but did not affect the main outcome measures: FEMu scores are not associated with the level of education, and age effects are accounted for by age-sensitive norms (Fliegner et al., 2017). Likewise, the respective norms were applied for the analysis of the BSI depression (Derogatis & Melisaratos, 1983; Franke, 2000).

The CAIS sample was largely recruited via a support group, the women with MRKHS were mostly informed about the study by the ... ((removed for review)). Results may not generalize to the entire populations of CAIS and MRKHS and, thus, should be interpreted with care.

The data were collected using a self-report design. One downside of the study is that it did not involve medical experts’ ratings or physical examinations. On the other hand, a strong point of the study is that it was not conducted within a treatment setting. This way, common social desirability effects could be minimized.

Conclusion

Culture and politics set the frame for individual coping. In some countries, like Germany, surrogate pregnancies are prohibited by law (Gesetz zum Schutz von Embryonen [Law for the protection of embryos], 1990) which limits the treatment possibilities for women with MRKHS. New medical interventions like uterus transplantation in MRKHS (Brännström, 2015) and the preservation of semen in CAIS (Campo-Engelstein, 2017) will enhance the actual fertility potential and might radically change the wish for a child and attitudes toward motherhood in these groups in the future.

Legal constraints, medical risks and possibilities, gender issues and the fear of social stigma are closely intertwined with psychological outcomes. Comparisons of international data are needed to develop an understanding of when and how individuals with CAIS and MRKHS show the most desirable outcomes. Individuals with CAIS and MRKHS need comprehensive information about their medical condition and treatment options. Political actors should make efforts to improve their legal and social situation. Medical doctors and mental health professionals should work together to foster good somatic *and* psychological outcomes. Self-help groups can give guidance and help finding a way to a fulfilling life with or without children (Krupp et al., 2012).

REFERENCES

- 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. Doi: 10.1016/S0015-0282(01)01963-X.
- 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(1), 81–100. Doi: 10.1348/135910704322778740
- Bangsboell, S., Qvist, I., Lebech, P. E., & Lewinsky, M. (1992). Testicular feminization syndrome and associated gonadal tumors in Denmark. *Acta Obstetricia et Gynecologica Scandinavica*, 71(1), 63–66. Doi: 10.3109/00016349209007950
- 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(6), 339–346. Doi: 10.1016/j.jpag.2008.11.006
- Bell, J. S., Bancroft, J., & Philip, A. (1985). Motivation for parenthood: A factor analytic study of attitudes towards having children. *Journal of Comparative Family Studies*, 16(1), 111–119.
- Bengel, J., Carl, C., Mild, U., & Strauss, B. (2000). Long-term psychological consequences of childlessness: A review. *Zeitschrift für Klinische Psychologie und Psychotherapie*, 29(1), 3–15. Doi: 10.1026//0084-5345.29.1.3
- 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. Doi: 10.1093/humrep/15.11.2326
- 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. Doi: 10.1002/(SICI)1520-6300(200003/04)12:2<151::AID-AJHB1>3.0.CO;2-F
- Boivin, J., Bunting, L., Collins, J. A., & Nygren, K. G. (2007). International estimates of infertility prevalence and treatment-seeking: Potential need and demand for infertility medical care. *Human Reproduction*, 22(6), 1506–1512. Doi: 10.1093/humrep/dem046
- Boivin, J., Griffiths, E., & Venetis, C. A. (2011). Emotional distress in infertile women and failure of assisted reproductive technologies: Meta-analysis of prospective psychosocial studies. *British Medical Journal*, 342:d223. Doi: 10.1136/bmj.d223
- Brännström, M., Johannesson, L., Bokström, H., Kvärnström, N., Mölne, J., Dahm-Kähler, P., Nilsson, L. (2015). Livebirth after uterus transplantation. *The Lancet*, 385(9968), 607–616. Doi: 10.1016/S0140-6736(14)61728-1
- Brunner, F., Fliegner, M., Krupp, K., Rall, K., Brucker, S., & Richter-Appelt, H. (2016). Gender role, gender identity and sexual orientation in CAIS (“XY-Women”) compared with subfertile and infertile 46,XX Women. *Journal of Sex Research*, 53(1), 109–124. Doi: 10.1080/00224499.2014.1002124
- Campo-Engelstein, L., Chen, D., Baratz, A.B., Johnson, E.K., Finlayson, C. (2017). The ethics for pediatric patients with Differences (Disorders) of Sex Development. *Journal of the Endocrine Society*, 1 (6), 638–645. Doi: 10.1210/js.2017-00110
- Carrard, C., Chevret-Measson, M., Lunel, A., & Raudrant, D. (2012). Sexuality after sigmoid vaginoplasty in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fertility and Sterility*, 97(3), 691–696. Doi: 10.1016/j.fertnstert.2011.12.015
- Chachamovich, J. R., Chachamovich, E., Ezer, H., Fleck, M. P., Knauth, D., & Passos, E. P. (2010). Investigating quality of life and health-related quality of life in infertility: A

- systematic review. *Journal of Psychosomatic Obstetrics & Gynecology*, 31(2), 101–110. Doi: 10.3109/0167482X.2010.481337
- Communal, P. H., Chevret-Measson, M., Golfier, F., & Raudrant, D. (2003). Sexuality after sigmoid colpopoiesis in patients with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fertility and Sterility*, 80(3), 600–606. Doi: 10.1016/S0015-0282(03)00796-9
- Connidis, I. A., & McMullin, J. A. (2002). Ambivalence, Family Ties, and Doing Sociology. *Journal of Marriage and Family*, 64(3), 594–601. Doi: 10.1111/j.1741-3737.2002.00594.x
- Cousineau, T., & Domar, A. (2007). Psychological impact of infertility. *Best Practice & Research in Clinical Obstetrics & Gynaecology*, 21(2), 293–308. Doi: 10.1016/j.bpobgyn.2006.12.003
- 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. Doi: 10.1097/01.ju.0000081425.66782.c7
- Derogatis, L. R., & Melisaratos, N. (1983). The Brief Symptom Inventory: An introductory report. *Psychological Medicine*, 13(3), 595–605. Doi: 10.1017/S0033291700048017
- Esfandiari, N., Claessens, E. A., O'Brien, A., Gotlieb, L., & Casper, R. F. (2004). Gestational carrier is an optimal method for pregnancy in patients with vaginal agenesis (Rokitansky syndrome). *International Journal of Fertility and Women's Medicine*, 49(2), 79–82.
- Fliegner, M., Richter-Appelt, H., Krupp, K. & Brunner, F. Kinderwunsch bei (permanenter) Infertilität: Entwicklung und Ergebnisse des „Fragebogens Einstellungen zur Mutterschaft (FEMu“) (2017) [The wish for a child in the case of (permanent) infertility: Development of the “German Questionnaire on Attitudes toward Motherhood”]. *Psychotherapie Psychosomatik medizinische Psychologie*. Advance online publication. Doi: 10.1055/s-0043-100758
- Fotopoulos, C., Sehouli, J., Gehrmann, N., Schoenborn, I., & Lichtenegger, W. (2010). Functional and anatomic results of amnion vaginoplasty in young women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Fertility and Sterility*, 94(1), 317–323. Doi: 10.1016/j.fertnstert.2009.01.154
- Franke, G. H. (2000). Brief Symptom Inventory von L.R: Derogatis (Kurzform der SCL-90-R) Deutsche Version – BSI: Manual. Göttingen: Beltz Test.
- Friedler, S., Grin, L., Liberti, G., Saar-Ryss, B., Robinson, Y., & Meltzer, S. (2016). The reproductive potential of patients with Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser syndrome using gestational surrogacy: A systematic review. *Reproductive BioMedicine Online*, 32(1), 54–61. Doi: 10.1016/j.rbmo.2015.09.006
- Frost-Arner, L., Aberg, M., & Jacobsson, S. (2004). Split skin graft reconstruction in vaginal agenesis: A long-term follow-up. *Scandinavian Journal of Plastic and Reconstructive Surgery and Hand Surgery*, 38(3), 151–154. Doi: 10.1080/02844310310023945
- 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. Doi: 10.1080/07399330902785380
- Gatti, C., Del Rossi, C., Lombardi, L., Caravaggi, F., Casolari, E., & Casadio, G. (2010). Sexuality and psychosocial functioning in young women after colovaginoplasty. *Journal of Urology*, 184(4 suppl), 1799–1803. Doi: 10.1016/j.juro.2010.03.078
- German Ethics Council (2012). Intersexuality Opinion. Retrieved from: <http://www.ethikrat.org/files/opinion-intersexuality.pdf>
- Gesetz zum Schutz von Embryonen [Law for the protection of embryos] (Embryonenschutzgesetz - ESchG) vom 13.12.1990. Retrieved from: <https://www.gesetze-im-internet.de/bundesrecht/eschg/gesamt.pdf>

- Ghattas, D.C., (2016) Hearing on "The situation of fundamental rights in the European Union in 2015". Committee on Civil Liberties, Justice and Home Affairs. [pdf document]. Retrieved from: <https://oii-europe.org/intersex-person-speaks-in-the-european-parliament-for-the-first-time-ever-today/>
- Hämmerli, K., Znoj, H., & Barth, J. (2009). The efficacy of psychological interventions for infertile patients: A meta-analysis examining mental health and pregnancy rate. *Human Reproduction Update*, 15(3), 279–295. Doi: 10.1093/humupd/dmp002
- Hansen, T., Slagsvold, B., & Moum, T. (2009). Childlessness and psychological well-being in midlife and old age: An examination of parental status effects across a range of outcomes. *Social Indicators Research*, 94(2), 343–362. Doi: 10.1007/s11205-008-9426-1
- Heller-Boersma, J. G., Schmidt, U. H., & Edmonds, D. K. (2009). Psychological Distress in Women With Uterovaginal Agenesis (Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome, MRKH). *Psychosomatics*, 50(3), 277–281. Doi: 10.1176/appi.psy.50.3.277
- 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), 19–34. Doi: 10.1080/1354850021000059232
- Inhorn, M. C., & Patrizio, P. (2015). Infertility around the globe: New thinking on gender, reproductive technologies and global movements in the 21st century. *Human Reproduction Update*, 21(4), 411–426. Doi: 10.1093/humupd/dmv016
- Ismail-Pratt, I. S., Bikoo, M., Liao, L. M., Conway, G. S., & Creighton, S. M. (2007). Normalization of the vagina by dilator treatment alone in Complete Androgen Insensitivity Syndrome and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome. *Human Reproduction*, 22(7), 2020–2024. Doi: 10.1093/humrep/dem074
- Jacobi, F., Höfler, M., Siegert, J., Mack, S., Gerschler, A., Scholl, L., ... Wittchen, H.-U. (2014). Twelve-month prevalence, comorbidity and correlates of mental disorders in Germany: the Mental Health Module of the German Health Interview and Examination Survey for Adults (DEGS1-MH). *International Journal of Methods in Psychiatric Research*, 23(3), 304–319. Doi: 10.1002/mpr.1439
- 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. Doi: 10.1530/eje.1.02294
- Kazyak, E., Park, N., McQuillan, J., & Greil, A. L. (2014). Attitudes Toward Motherhood Among Sexual Minority Women in the United States. *Journal of Family Issues*. Advance online publication. Doi: 10.1177/0192513X14554396
- Khorashad, S., Roshan, G.M., Reid, A.G., Aghili, Z., Hiradfar, M. ... Abbaszadegan, M.R. (2017). *Journal of Psychosomatic Research*, 92, 55–62. Doi: 10.1016/j.jpsychores.2016.12.002
- 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. Doi: 10.1016/j.fertnstert.2010.05.061
- Kirkman, M. (2001). Thinking of Something to Say: Public and Private Narratives of Infertility. *Health Care for Women International*, 22(6), 523–535. Doi: 10.1080/07399330127193
- Kohler, H.-P., Behrman, J. R., & Skytthe, A. (2005). Partner + Children = Happiness? The Effects of Partnerships and Fertility on Well-Being. *Population and Development Review*, 31(3), 407–445. Doi: 10.1111/j.1728-4457.2005.00078.x
- 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. Doi: 10.1080/01674820701505889

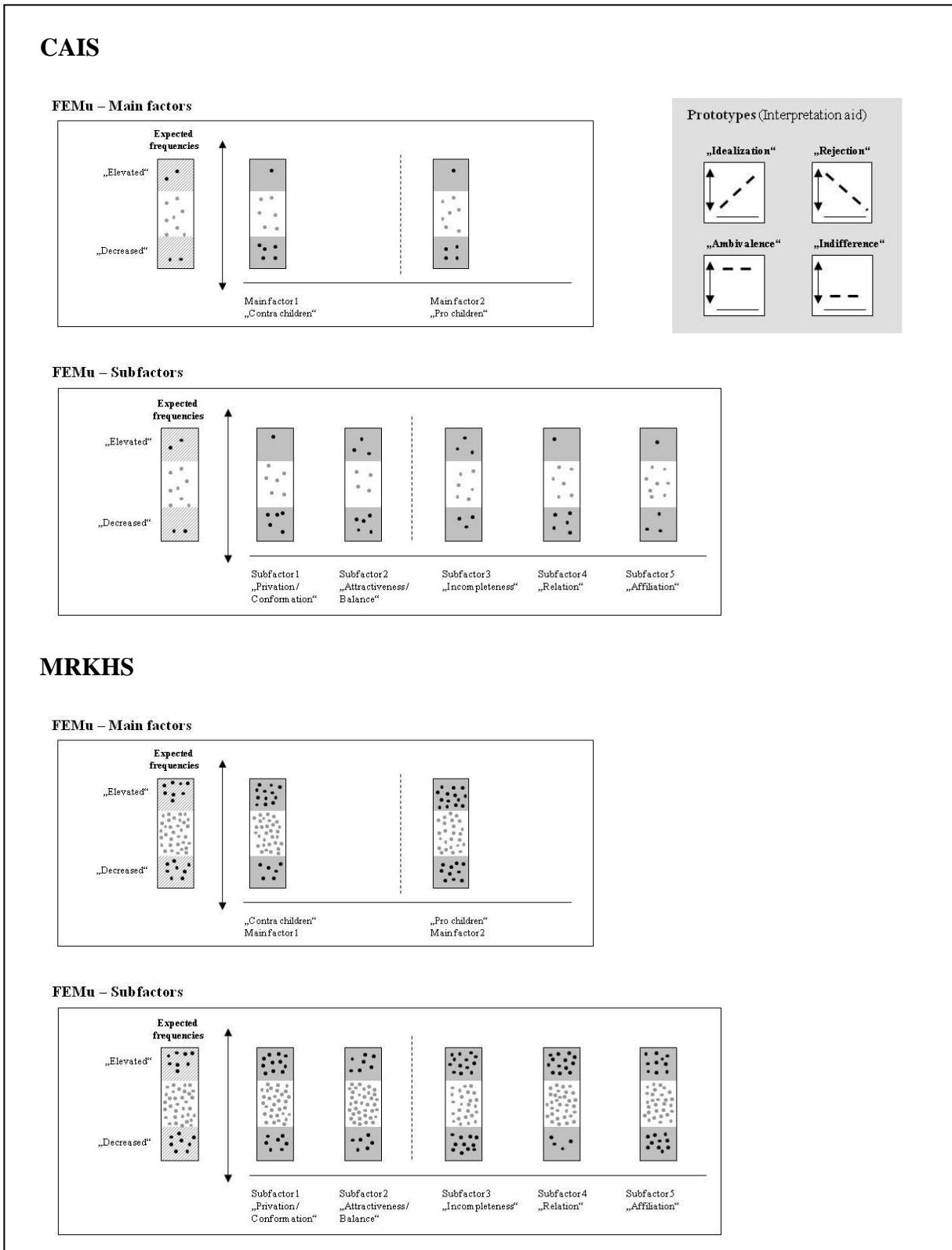
- Krupp, K., Fliegner, M., Brunner, F., Brucker, S., Rall, K., & Richter-Appelt, H. (2012). How do Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome or Polycystic Ovary Syndrome Experience Contact to Other Affected Persons? *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, 72(11), 1009–1017. Doi: 10.1055/s-0032-1327979
- Krupp, K., Fliegner, M., Brunner, F., Brucker, S., Rall, K., & Richter-Appelt, H. (2014). Quality of Life and Psychological Distress in Women with Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome and Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *Open Journal of Medical Psychology*, 3, 212–221. Doi: 10.4236/ojmp.2014.33023
- Lee, P. A., Nordenström, A., Houk, C. P., Ahmed, S. F., Auchus, R., Baratz, A., ... Global DSD Update Consortium. (2016). Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care. *Hormone Research in Paediatrics*, 85, 158–180. Doi: 10.1159/000442975
- 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.e1-6. Doi: 10.1016/j.ajog.2011.03.013
- Lundberg, T., Roen, K., Hirschberg, A. L., & Frisén, L. (2015). “It’s Part of Me, Not All of Me”: Young Women’s Experiences of Receiving a Diagnosis Related to Diverse Sex Development. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, 29(4), 338-343 Doi: 10.1016/j.jpag.2015.11.009
- Margolis, R., & Myrskylä, M. (2011). A Global Perspective on Happiness and Fertility. *Population and Development Review*, 37(1), 29–56. Doi: 10.1111/j.1728-4457.2011.00389.x
- Mascarenhas, M. N., Flaxman, S. R., Boerma, T., Vanderpoel, S., & Stevens, G. A. (2012). National, regional, and global trends in infertility prevalence since 1990: A systematic analysis of 277 health surveys. *PLOS Medicine*, 9(12), e1001356. Doi: 10.1371/journal.pmed.1001356
- McQuillan, J., Torres Stone, R. A., & Greil, A. L. (2007). Infertility and Life Satisfaction Among Women. *Journal of Family Issues*, 28(7), 955–981. Doi: 10.1177/0192513X07300710
- 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. Doi: 10.1007/s10508-006-9054-2
- Nomaguchi, K. M., & Milkie, M. A. (2003). Costs and Rewards of Children: The Effects of Becoming a Parent on Adults’ Lives. *Journal of Marriage and Family*, 65(2), 356–374. Doi: 10.1111/j.1741-3737.2003.00356.x
- Noorbala, A. A., Ramazanzadeh, F., Malekafzali, H., Abedinia, N., Forooshani, A. R., Shariat, M., & Jafarabadi, M. (2008). Effects of a psychological intervention on depression in infertile couples. *International Journal of Gynecology & Obstetrics*, 101(3), 248–252. Doi: 10.1016/j.ijgo.2007.12.010
- 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. Doi: 10.1016/j.jpag.2007.09.006
- Patterson, C. J., Crawford, R., & Jahoda, A. (2014). Exploring the psychological impact of Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser syndrome on young women: An interpretative phenomenological analysis. *Journal of Health Psychology*. Advance online publication. Doi: 10.1177/1359105314551077
- Poland, M. L., & Evans, T. N. (1985). Psychologic aspects of vaginal agenesis. *Journal of Reproductive Medicine*, 30(4), 340–344.

- Ramazanzadeh, M. D., Noorbala, A. A., Abedinia, N., & Naghizadeh, M. M. (2009). Emotional adjustment in infertile couples. *Iranian Journal of Reproductive Medicine*, 7(3), 97–103.
- Reichman, D. E., & Laufer, M. R. (2010). Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: fertility counseling and treatment. *Fertility and Sterility*, 94(5), 1941–1943.
- Richter-Appelt, H. (2007). Intersexualität. *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, 50(1), 52–61. Doi: 10.1007/s00103-007-0109-x
- Rutstein, S. O., & Shah, I. H. (2004, September). Infecundity infertility and childlessness in developing countries. Retrieved January 22, 2017, from <http://www.popline.org/node/252431>
- Sarpel, U., Palmer, S. K., & Dolgin, S. E. (2005). The incidence of complete androgen insensitivity in girls with inguinal hernias and assessment of screening by vaginal length measurement. *Journal of Pediatric Surgery*, 40(1), 133–136. Doi: 10.1016/j.jpedsurg.2004.09.012
- Schönbucher, V., Schweizer, K., & Richter-Appelt, H. (2010). Sexual Quality of Life of Individuals With Disorders of Sex Development and a 46,XY Karyotype: A Review of International Research. *Journal of Sex & Marital Therapy*, 36(3), 193–215. Doi: 10.1080/00926231003719574
- 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. Doi: 10.1007/s10508-007-9241-9
- Shevchuk, O. O., & Jenkins, C. R. (2013). A Dark Secret – Withholding Information in Cases of Complete Androgen Insensitivity Syndrome. *The Era of Genomics*, 4. Retrieved from: <http://ink-journal.com/V2N1/V2I1-Olena.pdf>
- 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. Doi: 10.1159/000023506
- Van Waart, J., & Kruger, T. F. (2000). Surrogate pregnancies in patients with Mayer-Rokitansky-Kustner-Hauser syndrome and severe teratozoospermia. *Archives of Andrology*, 45(2), 95–97.
- 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. Doi: 10.1111/j.1471-0528.2000.tb13232.x
- Wieacker, P., & Ledig, S. (2011). Androgeninsensitivität. *Medizinische Genetik*, 23(2), 249–253. Doi: 10.1007/s11825-011-0275-y
- 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. Doi: 10.1055/s-2002-35376
- Zegers-Hochschild, F., Adamson, G. D., Mouzon, J. de, Ishihara, O., Mansour, R., Nygren, K., ... van der Poel, S. (2009). The International Committee for Monitoring Assisted Reproductive Technology (ICMART) and the World Health Organization (WHO) Revised Glossary on ART Terminology, 2009. *Human Reproduction*, 24(11), 2683–2687. Doi: 10.1093/humrep/dep343

Table 1. Description of the German Questionnaire of Attitudes toward Motherhood (FEMu)

| FEMu Factors | Description | Item examples |
|--|--|--|
| Main Factor 1 (MF1) "contra children" | Disadvantages of having children | |
| Subfactor 1 (SF1) "Privation / Conformation" | Lack of time and limitations in a woman's life due to the demands of child care | "Women with children have to give up many of their interests." "Mothers often feel that their bodies are seized by the children." |
| Subfactor 2 (SF2) "Attractiveness / Balance" | Changes in partnership, sexuality, feelings of femininity and attractiveness that can follow becoming a mother | "Most mothers feel less attractive compared to other women." "Without children it is easier to have a satisfying sex life". |
| Main Factor 2 (MF2)"pro children" | Advantages of having children | |
| Subfactor 3 (SF3) "Incompleteness" | Reasons why it is a loss to a woman to be infertile | "For a woman who cannot bear children it is much more difficult to be satisfied with her own body" |
| Subfactor 4 (SF4) "Relation" | The emotional value of the child to his mother | "Having children is an opportunity to feel exceptionally deep love" |
| Subfactor 5 (SF5) "Affiliation" | The meaning of motherhood in the social context, such as being accepted by others and feelings of belonging | "A woman will be taken more seriously by her own parents and siblings if she is a mother herself" |

Figure 1. Graphic Display of Categorized FEMu Results in CAIS and MRKHS



About Figure 1

A • represents the result of one person. The expected frequencies display the number of people expected given independence and the specific sample size n.

Table 2. Numeric Presentation of Categorized FEMu Results in CAIS and MRKHS

CAIS

FEMu Main factors

| Main factor 1 "Contra children" | | | Main factor 2 "Pro children " | | | |
|---|---|---------|---|---------|-------|-----|
| | n | Percent | n | Percent | Ratio | |
| elevated | 1 | 8,3% | 0,5 | 1 | 8,3% | 0,5 |
| regular | 6 | 50,0% | | 7 | 58,3% | |
| decreased | 5 | 41,7% | 2,6 | 4 | 33,3% | 2,1 |

FEMu Subfactors

| Subfactor 1 "Privation / Conformation" | | | Subfactor 2 "Attractiveness / Balance" | | | Subfactor 3 "Incompleteness" | | | Subfactor 4 "Relation" | | | Subfactor 5 "Affiliation" | | | |
|--|---|---------|--|---------|-------|--|---------|-------|----------------------------------|---------|-------|-------------------------------------|---------|-------|-----|
| | n | Percent | n | Percent | Ratio | n | Percent | Ratio | n | Percent | Ratio | n | Percent | Ratio | |
| elevated | 1 | 8,3% | 0,5 | 3 | 25,0% | 1,6 | 3 | 25,0% | 1,6 | 1 | 8,3% | 0,5 | 1 | 8,3% | 0,5 |
| regular | 6 | 50,0% | | 4 | 33,3% | | 6 | 50,0% | | 6 | 50,0% | | 8 | 66,7% | |
| decreased | 5 | 41,7% | 2,6 | 5 | 41,7% | 2,6 | 3 | 25,0% | 1,6 | 5 | 41,7% | 2,6 | 3 | 25,0% | 1,6 |

MRKHS

FEMu

Main factors

| Main factor 1 "Contra children" | | |
|---|----|---------|
| | n | Percent |
| elevated | 12 | 24,5% |
| regular | 31 | 63,3% |
| decreased | 6 | 12,2% |

Ratio: 1,5

| Main factor 2 "Pro children" | | |
|--|----|---------|
| | n | Percent |
| | 14 | 28,6% |
| | 25 | 51,0% |
| | 10 | 20,4% |

Ratio: 1,8

FEMu

Subfactors

| Subfactor 1 "Privation / Conformation" | | |
|--|----|---------|
| | n | Percent |
| elevated | 11 | 22,4% |
| regular | 31 | 63,3% |
| decreased | 7 | 14,3% |

Ratio: 1,4

| Subfactor 2 "Attractiveness / Balance" | | |
|--|----|---------|
| | n | Percent |
| | 7 | 14,3% |
| | 36 | 73,5% |
| | 6 | 12,2% |

Ratio: 0,9

| Subfactor 3 "Incompleteness" | | |
|--|----|---------|
| | n | Percent |
| | 13 | 26,5% |
| | 25 | 51,0% |
| | 11 | 22,4% |

Ratio: 1,7

| Subfactor 4 "Relation" | | |
|----------------------------------|----|---------|
| | n | Percent |
| | 13 | 26,5% |
| | 32 | 65,3% |
| | 4 | 8,2% |

Ratio: 1,7

| Subfactor 5 "Affiliation" | | |
|-------------------------------------|----|---------|
| | n | Percent |
| | 10 | 20,4% |
| | 29 | 59,2% |
| | 10 | 20,4% |

Ratio: 1,3

Table 3. *FEMu Prototypes in CAIS and MRKHS*

| Diagnosis | Prototype | n | Percent |
|-----------|---|-----|---------|
| CAIS | Rejection | 1 | 8.3% |
| | Idealization | --- | --- |
| | Ambivalence | --- | --- |
| | Indifference | 3 | 25.0% |
| | Regular score on at least one main factor | 8 | 66.7% |
| | total | 12 | 100.0% |
| MRKHS | Rejection | 2 | 4.1% |
| | Idealization | 1 | 2.0% |
| | Ambivalence | 7 | 14.3% |
| | Indifference | 1 | 2.0% |
| | Regular score on at least one main factor | 38 | 77.6% |
| | total | 49 | 100.0% |

5. Publikation

Fliegner, M., Richter-Appelt, H., Krupp, K. & Brunner, F., (submitted). Sexual quality of life in women with Polycystic Ovary Syndrome (PCOS). *Journal of Psychosomatic Research*

Manuscript Details

| | |
|--------------------------|--|
| Manuscript number | JPSYCHORES_2017_547 |
| Title | Sexual function and socio-sexual difficulties in women with Polycystic Ovary Syndrome (PCOS) |
| Article type | Full Length Article |

Abstract

PCOS is the most common endocrine syndrome in women of the reproductive age that has manifold effects on the life of affected women. Little scientific attention has been devoted to these women's sexual lives. Aim: To investigate sexual quality of life in women with PCOS Methods: The sample size was n = 44. Measures employed were: An extended list of sexual dysfunctions and perceived distress based on DSM-IV-TR, Female Sexual Function Index (FSFI), German Questionnaire on Feelings of Inadequacy in Social and Sexual Situations (FUSS), Rosenberg Self-Esteem Scale (RSE), Brief Symptom Inventory (BSI) subscale depression. The relationships of these components were examined including further variables (Body Mass Index, degree of hirsutism using the Ferriman-Gallwey Score, wish for a child). An open question about what participants see as the source of their sexual problems was presented. Results: No considerable impairment in sexual function was detected, but feelings of inadequacy in social and sexual situations were markedly elevated and positively correlated with the degree of hirsutism. Depression showed to be a major problem. Conclusion: Patients with PCOS should be screened for socio-sexual difficulties and emotional problems. Specialized psychological and sexological counselling can complement patient care.

| | |
|---|---|
| Keywords | Polycystic Ovary Syndrome; Sexual quality of life; sexual function; Feelings of Inadequacy in social and sexual situations; depression; hirsutism |
| Taxonomy | Polycystic Ovarian Syndrome, Sexual Functioning |
| Corresponding Author | Maike Fliegner |
| Corresponding Author's Institution | University Medical Center Hamburg-Eppendorf, Institute for Sex Research and Forensic Psychiatry |
| Order of Authors | Maike Fliegner, Hertha Richter-Appelt, Kerstin Krupp, Franziska Brunner |

Submission Files Included in this PDF

File Name [File Type]

Cover letter.doc [Cover Letter]

Title page.docx [Cover Letter]

Highlights.docx [Highlights]

Manuscript.doc [Manuscript File]

Figure 1.docx [Figure]

Table I.doc [Table]

Table II.doc [Table]

Table III.doc [Table]

Table IV.doc [Table]

Table V.doc [Table]

Conflict of interest.docx [Conflict of Interest]

To view all the submission files, including those not included in the PDF, click on the manuscript title on your EVISE Homepage, then click 'Download zip file'.

Sexual function and socio-sexual difficulties in women with Polycystic Ovary Syndrome (PCOS)

INTRODUCTION

Polycystic Ovary Syndrome (PCOS) is the most common endocrinopathy in women of reproductive age [1–4]. Reports state prevalence rates of about 5.0% [5,6] or even up to 17.8% in a community sample [7]. The syndrome is currently defined as a combination of hyperandrogenism (hirsutism and/or hyperandrogenemia) and ovarian dysfunction (oligo-anovulation and/or polycystic ovaries). Other androgen excess disorders have to be excluded [8]. In the past, NIH criteria [9] or Rotterdam criteria [10] were used for diagnosing PCOS. Affected women face multiple problems, for example menstrual irregularities or amenorrhea, hirsutism, acne, alopecia and obesity while there is a wide variety in the clinical presentation [11]. Although efforts have been made to illuminate general quality of life and psychological well-being in women with PCOS [12–19], not much is known about the sexual quality of life. So far, it appears that sexual satisfaction and sexual self-worth are impaired [13,20–27]. The situation regarding sexual function is somewhat ambiguous [20,27–31], but researchers have mostly reported global scores of sexual function [20,27–31]. Single sexual dysfunctions are only sporadically reported [21,25,32–34].

PCOS is associated with a number of symptoms that each by itself can mediate sexuality. Firstly, obesity has been documented to have a negative effect on sexuality [36,37], but in women with PCOS the results are mixed [20,29,36,37]. Secondly, hirsutism has been described to have aversive effects on sexuality by causing body dissatisfaction and interfering with the women's feminine self-perception [13,21,26,28,32,38–42]. Thirdly, infertility is a burden that can lead to marital and sexual dysfunction [43–45]. Barnard [46] found that infertility was the third most troubling symptom of PCOS after weight concerns and menstrual problems. A negative association between the wish for a child and sexual well-being in women with PCOS would thus seem plausible.

Additionally, literature on self-esteem and sexuality seems to support a positive relationship between these two variables [47]. Low self-esteem can also adversely affect a person's body image and in this way negatively influence sexuality [47–49]. Systematic studies on self-esteem in women with PCOS are, scarce but point in the same direction [17,25,26,39,50].

Finally, depression or more generally mood is a known mediator in female sexual function [51,52]. Depression has often been reported to be elevated in women with PCOS [14,24,27,46,53,54–56], a negative influence on sexuality in PCOS patients could thus be expected.

Aims

This study aims to investigate sexual quality of life in women with PCOS. First, sexual difficulties and perceived distress will be described at the level of individual sexual problems as outlined in the DSM-IV-TR [35]. Second, in order to assess sexuality in PCOS more comprehensively, total sexual function scores and feelings of inadequacy in social and sexual situations are explored. Third, because of the well-documented impact of general self-esteem and depression on sexuality, both are assessed in this study as well. This design allows to distinguish between PCOS-unspecific (i.e. depression) and PCOS-specific (i.e. hirsutism, infertility) factors. Fourth, the relationships of these variables are examined linking them to putative mediators such as body mass index, the wish for a child and hirsutism. The study closes with an inquiry about what participants see as the source of their sexual problems.

MATERIALS & METHODS

Procedure

This cross-sectional study was conducted within the scope of the research project ‘Androgens, Quality of Life and Femininity in People with Complete Androgen Insensitivity (CAIS), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS) and Polycystic Ovary Syndrome (PCOS)’ at the ... ((removed for anonymity)). Recruitment of participants was accomplished by contacting support groups and professionals in the field of gynaecology and endocrinology and via an internet announcement.

An extensive paper-and-pencil questionnaire was developed which included standardized as well as self-developed scales and open questions. The study employed scales and questions also used in a previously conducted study on intersex conditions– ... ((removed for anonymity)) [57–59]. Participants filled out the questionnaire at home or at the research center. A compensation of 20 EUR was granted. The data were collected between 03/2010 and 07/2011. The study was approved by the ethics committee.

Participants

Participants had to be of full legal age (≥ 18 yrs.) and their data were included only if informed consent had been given. Diagnostic information was accepted with a differentiation between two levels of confirmation: Participants had to confirm that they had the Polycystic Ovary Syndrome and that they had been diagnosed by a medical doctor. This was considered ‘second degree confirmation’. If consent was given, the attending medical doctors were contacted and asked to verify the diagnosis and send in medical records. Diagnoses attested directly by doctors were considered ‘first degree confirmation’.

Outcome measures

Sexual problems and dysfunctions

A list of sexual problems was presented. It was developed based on DSM-IV-TR diagnoses [35], but extended to include further problems [57]. First, participants had to indicate whether the respective situation was true for them (‘yes’ or ‘no’) and then, whether this problem caused them distress (‘yes’ or ‘no’). A mean number of sexual problems was calculated (maximum: 12). Sexual problems that required previous sexual experience were only analyzed in sexually experienced individuals. Non-clinical control data for the comparison of the frequencies of sexual dysfunctions and distress were available from a previous study [60].

Standardized Scales

All scores were calculated according to the manuals. For all scales satisfactory to excellent psychometric properties are reported [60–64].

Female Sexual Function Index (FSFI)

The Female Sexual Function Index [61] (German version: [65]) is a self-report scale used to assess sexual function in women during the past four weeks. Full-scale scores range from 2.0 to 36.0, with high numbers indicating better sexual function.

Full-scale scores have been classified as ‘poor’ when ≤ 23 , as ‘good’ or ‘satisfactory’ when within the range of 24–29, and as ‘very good’ when ≥ 30 [66,67].

Feelings of Inadequacy in Social and Sexual Situations (FUSS)

The questionnaire by Fahrner [68] (in German: Fragebogen Unsicherheit in soziosexuellen Situationen (FUSS)) assesses feelings of inadequacy during interactions with a potential or an actual romantic partner. It contains two subscales: ‘social’ and ‘sexual’. Each subscale consists of 11 statements. Participants indicate their level of agreement (0 = ‘not at all true’ and 5 = ‘absolutely true’). “I feel anxious when talking to an attractive man/woman” is an example of a social situation that might trigger feelings of inadequacy (FUSS social), “I don’t know how to tell a man / woman when I would like to have sex with him/her” refers to insecurity in the sexual domain (FUSS sexual). Reference data from a healthy control group are available [68].

Rosenberg Self-Esteem Scale (RSE)

The Rosenberg Self-Esteem Scale [69] is measure for the assessment of global self-worth [62,70,71]. The scale consists of 10 statements scaled 1 (‘not true at all’) to 4 (‘absolutely true’). A high RSE score (max. 40) represents high self-confidence. The current study employed the version by von Collani & Herzberg [63]. The results are compared with a non-clinical sample [72].

Brief Symptom Inventory (BSI)

The Brief Symptom Inventory is a questionnaire on psychological distress by Derogatis and Melisaratos [73] (Germany version [64]). It is divided into 9 subscales. In this study only the depression subscale was employed. Original scores are transformed into t-scores, t-values ≥ 63 are classified as clinically relevant [64].

Ferriman Gallwey Score (FG)

Hirsutism was assessed using the modified Ferriman-Gallwey method [74–76] including nine body parts. FG-Scores ≥ 6 were considered significant hirsutism [5,8].

Wish for a child

The intensity of the participants’ current wish for a child was assessed using a single question: “How much would you currently like to have a child?” The answer was measured on a Likert scale of 1 “not” to 5 “very much”.

Open question on alleged cause(s) of sexual problems

The list of Sexual Problems and Dysfunctions was supplemented by an open question: "If you have any of the sexual problems mentioned above, what do you think is/are the reason(s) for it?"

Statistical methods

All calculations were conducted using the SPSS software package PASW Statistics 18.0.0.

Categorical data were compared using Pearson's χ^2 , when expected frequencies were not adequate Fisher's exact probability test was used instead.

The PCOS group was compared to control samples from the literature [61,68,72] using t-tests. Continuous data were categorized in order to find out how many individuals showed critical scores. For both FUSS scales and the RSE scale each individual's score was z-transformed. Scores above +1.64 (FUSS social, FUSS sexual) or below -1.64 (RSE) were defined as 'critical', for in the general population only 5% of the people would be expected to show scores this extreme. For the FSFI and the BSI depression scale categorizations were already available (see above).

Pearson's correlations were employed to identify relationships between variables.

For better comparability between measures effect sizes were calculated for Mann-Whitney U and t-tests and expressed as correlation coefficient r, whereby $r \geq .10$ stands for a small, $r \geq .30$ for a medium and $r \geq .50$ for a large effect [77].

Qualitative data were analyzed using Mayring's [78] qualitative content analysis method. Numbers and ratios of participants who mentioned a derived topic are given. Ratios refer to the total number of people who gave an answer to the question.

RESULTS

Participants

Eleven questionnaires had to be discarded at the outset (no informed consent, unclear or missing diagnosis). Of the remaining 55 participants, another eleven were excluded (currently pregnant, recently delivered a baby). A total of 44 data sets could finally be included in the study.

The diagnosis was confirmed by a medical doctor's statement or medical records ('first degree confirmation') for 27 (61.4%) participants. For the rest 17 (38.6%) 'second degree confirmation' was available. 21 (47.7%) women were informed about the study by a fertility clinic.

Sample characteristics

The median age of the participants was 28.5 years ($Q_{25} = 27.0$, $Q_{75} = 30.8$). The PCOS group showed the following median level of education of 4.0 ($Q_{25} = 3.0$, $Q_{75} = 6.0$). A value of 4 corresponds to German 'Abitur' which is equivalent to 12–13 years of schooling. 84.1% ($n = 37$) reported being in a relationship whereby the partnerships were exclusively heterosexual. The sample's median body mass index (BMI) was 25.8 ($Q_{25} = 21.2$, $Q_{75} = 32.6$). 21 (47.7%) women had a BMI below 25, eight (18.2%) participants were overweight ($BMI \geq 25$ to < 30) and 15 (43.1%) were obese ($BMI \geq 30$).

The intensity of the participants' current wish for a child was $Md = 5.0$ ($Q_{25} = 3.0$, $Q_{75} = 5.0$) which is the maximum possible value and corresponds to a very strong wish for a child. Hirsutism as assessed by the modified Ferriman-Gallwey method yielded a median score of 7.5 ($Q_{25} = 4.0$, $Q_{75} = 13.75$), with $n = 27$ (61.4%) showing relevant hirsutism as defined by a FG-score ≥ 6 points [5,8].

Descriptive data –PCOS symptoms and sexual experience

For information on menstruation, acne, greasy hair ('seborrhea') and hair loss ('alopecia') check Table I.

43 women (97.7%) indicated having had sexual intercourse at least once in a lifetime, 38 women (86.4%) reported having masturbated in the past. 41 of the women (93.2%) reported orgasm experience. Median age at first intercourse was 17.5 years ($Q_{25} = 16.0$, $Q_{75} = 20.0$), median age at first masturbation was 14.0 years ($Q_{25} = 13.0$, $Q_{75} = 16.5$). Satisfaction with sex life was a median of 3.0 ($Q_{25} = 2.0$, $Q_{75} = 4.0$) which stands for "moderately satisfied", the item scale ranged from 1 ("very dissatisfied") to 5 ("very satisfied"). Please check Table I.

>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>> Table I <<<<<<<<<<<<<<<<<

Main results

Sexual problems and dysfunctions

No differences were observed between PCOS and a non-clinical convenience sample (data were collected in a previous study, see [60]) regarding sexual problem rates. For an overview of sexual problem rates and distress see Figure 1.

>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>> Figure 1 <<<<<<<<<<<<<<<

The PCOS group and the control sample did not differ significantly in terms of the number of sexual problems (*Mann Whitney U* = 2479.5, $p = .673$, $r = -.03$; PCOS: $Md = 2.0$, Q_{25} – $Q_{75} = 0.00$ –4.00, missing $n = 5$; non-clinical controls: $Md = 3.0$, Q_{25} – $Q_{75} = 1.00$ –4.00, missing $n = 12$).

Standardized scales

Group comparisons

A difference between women with PCOS and controls was revealed concerning total sexual function scores (FSFI). The PCOS sample showed significantly lower values ($t(40) = -3.59$, $p \leq .001$, $r = .49$). The comparison of feelings of inadequacy in social situations (FUSS social) also yielded a significant difference ($t(43) = 1.80$, $p = .015$, $r = .36$) indicating stronger insecurity in women with PCOS. For feelings of inadequacy in sexual situations a clear difference emerged ($t(43) = 3.62$, $p \leq .001$, $r = .48$) again showing higher levels of discomfort in women with PCOS. Self-esteem ratings (RSE) were comparable to controls ($t(40) = -0.25$, $p = .805$, $r = .04$). The mean depression score (BSI *t-score*: Mean (SD) = 62.0 (11.71)) almost reached the cut-off value for relevant clinical depression ($t\text{-score} \geq 63$). Please check Table II.

>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>> Table II <<<<<<<<<<<<<<

Categorizations

With respect to the FSFI eight women (19.5%) of the PCOS sample were categorized as having ‘poor’ sexual function. Eleven participants (25.0%) showed ‘critical’ scores regarding feelings of inadequacy in social situations (FUSS social). The outcomes in our sample are five times higher than expected in the general population. With regard to feelings of inadequacy in sexual situations (FUSS sexual) the score was ‘critical’ in eight individuals (18.2%). This is more than three times the expected rate. Only one person (2.4%) reported a critically low score regarding self-esteem. The depression scale identified an extraordinarily high number of participants with a clinical depression: n = 24 (54.4%). Please check Table III.

>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>> Table III <<<<<<<<<<<<<<

Correlation matrix – standardized measures

Sexual function showed negative correlations with feelings of inadequacy in social and even more so in sexual situations (FSFI & FUSS social: $r = -.37$; FSFI & FUSS sexual: $r = -.54$), whereas the two FUSS scales are highly interrelated (FUSS social & FUSS sexual: $r = -.75$). Sexual function showed a negligible association with depression (FSFI & BSI depression: $r = .01$), but depression was considerably correlated with apprehension in social and sexual situations (BSI depression & FUSS social: $r = .40$; BSI depression & FUSS sexual: $r = .51$) and showed a strong correlation with self-esteem (BSI depression & RSE: $r = -.63$). Hirsutism showed a relevant association with FUSS social (FG & FUSS social: $r = .31$). Body Mass Index showed a positive medium-size correlation with sexual function (BMI & FSFI: $r = .32$). Age did not reach a medium size correlation with any of the scales, neither did the wish for a child. Please check Table IV.

>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>>> Table IV <<<<<<<<<<<<<<

Content analysis

Of the total number of 44 participants, 24 (54.5%) commented on the question “If you have any of the sexual problems mentioned above, what do you think is/are the reason(s) for it?”. Important themes that arose were related to psychological difficulties, the sexual experience, somatic conditions and partnership. *Psychological difficulties* such as ‘Low self-esteem’ and ‘Feeling of being unattractive’ were seen in two of 24 women (8.3%), respectively. ‘General emotional problems’ were reported by three women (12.5%). The section of *Sexual experience* yielded the ‘fear not to get pregnant’ as a reason for sexual problems and ‘insufficient lubrication’: these problems were each reported by two of 24 women (8.3%). *Somatic conditions* included ‘hormones’ as reasons for sexual dysfunctions in five participants (20.8%). Issues related to ‘partner and relationship characteristics’ were given as reasons by six of 24 women (25.0%) in the section of *Partnership*. Please check Table V.

>>>

DISCUSSION

Overall, results on sexual function in PCOS are mixed. Some authors report sexual dysfunctions of women with PCOS, i.e. orgasm completion [33], genital pain [21,23] or sexual desire [25,32]. In contrast, many studies do not find a significant reduction in overall sexual functioning [27,30,31,33]. Our study showed no impairment at the level of individual sexual problems and the mean FFSI score was lower compared to controls but still ‘satisfactory’. About a fifth (19.5%) showed a poor outcome when the scores were categorized, thus, poor sexual function is present in part of the group. A decrease in sexual function in women with PCOS can tentatively be deduced from this evidence, but bearing in mind that sexual dysfunctions are widespread in the population [80–84] the differences are modest. In treatment settings sexual dysfunctions should of course always be considered.

In clinical studies, sexuality is often reduced to sexual (dys-)function. In our study, we additionally assessed other variables to examine sexual well-being in PCOS women. Whereas previous studies found reduced sexual satisfaction in PCOS compared to controls [13,22,23,27], this study found moderate sexual satisfaction in PCOS. Interestingly, sexual satisfaction was even good in a group of women with vaginal agenesis using the same question [79].

To our knowledge, this study is the first study that examined the feelings of inadequacy in social and sexual situations. The results showed highly elevated insecurity in the PCOS sample compared to controls and insecurity was notably correlated with the degree of body hair. The stress due to hirsutism is well-documented, resulting in several psychological problems that can lead to the impairment of sexual well-being [39]. Women feel inhibited, ashamed of their body hair and less feminine so that their sexual confidence is compromised [26,33,50,87]. Many hirsute women avoid certain social situations [38,42], and show stronger social fears [40,42]. Women with PCOS can feel less sexually attractive compared to healthy controls [13] or before antiandrogen treatment [21]. The presented results are in line with previous findings uncovering sizable associations between hirsutism and feelings of inadequacy in social and in sexual situations and documenting an area of impaired sexual quality of life that remains uncovered when only focussing on sexual dysfunctions.

When looking at general self-esteem in women with PCOS results mainly point to a reduction in self-worth[17,25,26,39,50]. Surprisingly, Keegan [39] found higher self-esteem in women with PCOS using the Rosenberg Self-Esteem Scale, but the sample was skewed towards the better in socio-demographical terms. In our study women with PCOS did not differ from controls regarding RSE results. This contradicts most of the research body, especially the clear-cut outcomes of qualitative studies [25,26,50]. After all the RSE might be too crude a measure to detect differences involved with the specific issues of women with PCOS.

Looking at the factor mood we determined the rate of depression our sample. In our study found a depression rate of 54.5%. The point prevalence of depression in the general population in Germany is 5.6% [89] which illustrates the dramatic elevation in our PCOS sample. High rates of depression have also been reported by other authors [14,24,27,46,53,88] , but not all [30]. Tan et al. [88] found a rate of about 50% with at least a mild depression, Pastore [54] found 40–60% in a PCOS cohort. These numbers are comparable with the result of this study. All in all, the results suggest that enormous rates of depression can be expected in PCOS. Studies reporting lower levels might be biased in that they excluded participants with any prior psychiatric diagnosis or current use of psychiatric medication [22,30].

While the literature presents a clear picture of the inverse relationship between body weight and sexual function [85,86] the situation is less clear in women with PCOS [29,36,37]. For instance, Ferraresi [29] presented a study showing FFSI scores in the low functioning range in

obese women without PCOS while women with PCOS showed borderline scores irrespective of weight status. And our study showed the curious finding of a positive relationship between sexual function. But as obesity is only one factor that can contribute to the sexual experience it seems possible that other parameters might be overriding body weight effects in PCOS.

As infertility is one the most distressing symptoms of PCOS [46] it was hypothesized that the wish for a child would be associated with the main outcome measures (sexual function, social and sexual insecurity, self-esteem, depression). But the intensity of the ‘wish for a child’ did not show any substantial correlation with any variable. This might be an effect of the two roads infertile couples can take: Infertility might put strain on the partnership [43–46] or lead to an intensified sense of belonging [34,88].

Limitations

The study is based on self-report and did not include expert ratings or physical examinations. Data on hormonal levels would have allowed the authors to gain more insight into the data, yet, as Caruso [21] suggested psychological and social factors might indeed be overriding hormonal effects in PCOS. A problem with PCOS is the heterogeneous clinical picture that makes it difficult to attribute research findings to one common feature. In future studies more homogenous subgroups could be selected.

Sampling routes might have caused biased results. The participants were largely informed about the study via fertility clinics which most certainly affects sexual activity and partnership rates. Therefore, the results cannot be generalized to the whole population of women with PCOS. For instance feelings of insecurity and the fear of being rejected might be much more pronounced in samples with lower partnership rates. These fears might even stop women from engaging in social and sexual encounters and lower their chance of positive experiences. Depression might exacerbate these difficulties by typical cognitions as a negative view on the self and a pessimistic view on the world. These effects and mutually reinforcing mechanisms should be investigated in further quantitative and qualitative studies.

Some strong points of this study are that the investigation was not confined to the assessment of global scores of sexual function, but especially included the assessment of feelings of inadequacy in social and sexual situations and single sexual problems. In order to ensure comparability with previous findings, several standardized scales were included in the study design. Another strength of the study is that it was not conducted within a treatment setting, so common social desirability effects could be minimized.

CONCLUSION

While sexual function per se was only moderately impaired, feelings of inadequacy in social and sexual situations are frequent and considerably correlated with the degree of hirsutism in women with PCOS and constitute a major problem in their sexual quality of life. A main issue in women with PCOS is depression. Patients with PCOS should be screened for socio-sexual difficulties and emotional problems. Targeted interventions for the treatment of hirsutism and specialized psychological and sexological counselling should be offered in order to optimize patient care.

REFERENCES

1. Carmina E, Rosato F, Janni A, Rizzo M, Longo RA. Relative prevalence of different androgen excess disorders in 950 women referred because of clinical hyperandrogenism. *J Clin Endocr Metab* 2006;91:2–6.
2. Franks S. Polycystic ovary syndrome. *New Engl J Med* 1995;333:853–861.
3. Hart R, Hickey M, Franks S. Definitions, prevalence and symptoms of polycystic ovaries and polycystic ovary syndrome. *Best Pract Res Clin Ob* 2004;18:671–683.
4. Conway G, Dewailly D, Diamanti-Kandarakis E, Escobar-Morreale H F, Franks S, Gambineri A, Kelestimur F, Macut D, Micic D, Pasquali R, Pfeifer M, Pignatelli D, Pugeat M, Yildiz B O. The polycystic ovary syndrome: A position statement from the European Society of Endocrinology. *Eur Journal Endocrinol* 2014; 171, P1–P29.
5. Knochenhauer ES, Key TJ, Kahsar-Miller M, Waggoner W, Boots LR, Azziz R. Prevalence of the polycystic ovary syndrome in unselected black and white women of the southeastern United States: a prospective study. *J Clin Endocr Metab* 1998;83:3078–3082.
6. Azziz R, Woods KS, Reyna R, Key TJ, Knochenhauer ES, Yildiz BO. The prevalence and features of the polycystic ovary syndrome in an unselected population. *J Clin Endocr Metab* 2004;89:2745–2749.
7. March WA, Moore VM, Willson KJ, Phillips DIW, Norman RJ, Davies MJ. The prevalence of polycystic ovary syndrome in a community sample assessed under contrasting diagnostic criteria. *Hum Reprod* 2010;25:544–551.
8. Azziz R, Carmina E, Dewailly D, Diamanti-Kandarakis E, Escobar-Morreale HF, Futterweit W, Janssen OE, Legro RS, Norman RJ, Taylor AE, Witchel SF. The Androgen Excess and PCOS Society criteria for the polycystic ovary syndrome: the complete task force report. *Fertil Steril* 2009;91:456–488.
9. Zawadski J, Dunaif A. Diagnostic criteria for polycystic ovary syndrome: towards a rational approach. In: Dunaif A, editor. *Polycystic ovary syndrome*. Boston: Blackwell Scientific; 1992. pp 377–384.
10. The Rotterdam ESHRE/ASRM-Sponsored PCOS Consensus Workshop Group. Revised 2003 consensus on diagnostic criteria and long-term health risks related to polycystic ovary syndrome. *Fertil Steril* 2004;81:19–25.
11. Goodman NF, Cobin R H, Futterweit W, Glueck J S, Legro RS, Carmina E. American Association of Clinical Endocrinologists, American College of Endocrinology, and Androgen Excess and PCOS Society disease state clinical review: Guide to the best practices in the evaluation and treatment of Polycystic ovary syndrome - part 2. *Endoc Pract* 2015; 21, 1415–1426.
12. Coffey S, Mason H. The effect of polycystic ovary syndrome on health-related quality of life. *Gynecol Endocrinol* 2003;17:379–386.

13. Elsenbruch S, Hahn S, Kowalsky D, Öffner AH, Schedlowski M, Mann K, Janssen OE. Quality of life, psychosocial well-being, and sexual satisfaction in women with polycystic ovary syndrome. *J Clin Endocr Metab* 2003;88:5801–5807.
14. Jauca R, Jäger S, Franke GH. Psychische Belastung, Lebenszufriedenheit und Krankheitsverarbeitung bei Frauen mit dem Polyzystischen Ovarsyndrom (PCOS). *Z Med Psychol* 2010;19:38–47.
15. Jedel E, Waern M, Gustafson D, Landén M, Eriksson E, Holm G, Nilsson L, Lind AK, Janson PO, Stener-Victorin E. Anxiety and depression symptoms in women with polycystic ovary syndrome compared with controls matched for body mass index. *Hum Reprod* 2010;25:450–456.
16. Jones GL, Hall JM, Balen AH, Ledger WL. Health-related quality of life measurement in women with polycystic ovary syndrome: a systematic review. *Hum Reprod* 2008;14:15–25.
17. de Niet JE, de Koning CM, Pastoor H, Duivenvoorden HJ, Valkenburg O, Ramakers MJ, Passchier J, de Klerk C, Laven JSE. Psychological well-being and sexarche in women with polycystic ovary syndrome. *Hum Reprod* 2010;25:1497–1503.
18. Schmid J, Kirchengast S, Vytiska-Binstorfer E, Huber J. Infertility caused by PCOS—health-related quality of life among Austrian and Moslem immigrant women in Austria. *Hum Reprod* 2004;19:2251–2257.
19. Trent ME, Rich M, Austin SB, Gordon CM. Quality of life in adolescent girls with polycystic ovary syndrome. *Arch Pediat Adol Med* 2002;156:556–560.
20. Aloulou J, Halouani N, Charfeddine F, Mseddi N, Charfi N, Abid M, Amami O. Marital sexual satisfaction in women with polycystic ovary syndrome. *Eur Psychiat* 2012;27:1.
21. Caruso S, Rugolo S, Agnello C, Romano M, Cianci A. Quality of sexual life in hyperandrogenic women treated with an oral contraceptive containing chlormadinone acetate. *J Sex Med* 2009;6:3376–3384.
22. Elsenbruch S, Benson S, Hahn S, Tan S, Mann K, Pleger K, Kimmig R, Janssen OE. Determinants of emotional distress in women with polycystic ovary syndrome. *Hum Reprod* 2006;21:1092–1099.
23. Hahn S, Janssen OE, Tan S, Pleger K, Mann K, Schedlowski M, Kimmig R, Benson S, Balamitsa E, Elsenbruch S. Clinical and psychological correlates of quality of life in polycystic ovary syndrome. *Eur J Endocrinol* 2005;153:853–860.
24. Himelein MJ, Thatcher SS. Depression and body image among women with polycystic ovary syndrome. *J Health Psych* 2006;11:613–625.
25. Jones GL, Hall JM, Lashen HL, Balen AH, Ledger WL. Health-related quality of life among adolescents with polycystic ovary syndrome. *J Obstet Gynecol Neonatal Nurs* 2011;40:577–588.
26. Kitzinger C, Willmott J. „The thief of womanhood“: women's experience of polycystic ovarian syndrome. *Soc Sci Med* 2002;54:349–361.

27. Måansson M, Norström K, Holte J, Landin-Wilhelmsen K, Dahlgren E, Landén M. Sexuality and psychological wellbeing in women with polycystic ovary syndrome compared with healthy controls. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2011;155:161–165.
28. Drosdzol A, Skrzypulec V, Mazur B, Pawlinska-Chmara R. Quality of life and marital sexual satisfaction in women with polycystic ovary syndrome. *Folia Histochem Cyto* 2007;45(suppl1):93–97.
29. Ferraresi SR, da Silva Lara LA, Reis RM, de Sá Rosa e Silva ACJ. Changes in sexual function among women with polycystic ovary syndrome: a pilot study. *J Sex Med* 2013;10:467–473.
30. Battaglia C, Nappi RE, Mancini F, Cianciosi A, Persico N, Busacchi P, Facchinetto F, Sisti G. PCOS, sexuality, and clitoral vascularisation: a pilot study. *J Sex Med* 2008;5:2886–2894.
31. Veras AB, Bruno RV, de Avila MAP, Nardi AE. Sexual dysfunction in patients with polycystic ovary syndrome: clinical and hormonal correlations. *Compr Psychiat* 2011;52:486–489.
32. Conaglen HA, Conaglen JV. Sexual desire in women presenting for anti-androgen therapy. *J Sex Marital Ther* 2003;29:255–267.
33. Stovall DW, Scriver JL, Clayton AH, Williams CD, Pastore LM. Sexual function in women with polycystic ovary syndrome. *J Sex Med* 2012;9:224–230.
34. Hahn S, Benson S, Elsenbruch S, Pleger K, Tan S, Mann K, Schedlowski M, van Halteren WB, Kimmig R, Janssen OE. Metformin treatment of polycystic ovary syndrome improves health-related quality-of-life, emotional distress and sexuality. *Hum Reprod* 2006;21:1925–1934.
35. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 4th ed, text revision. Washington: American Psychiatric Association; 2000.
36. Albani F, Santamaria V, Tonani S, Ornati A, Pisani C, Sommacal A, Polatti F, Nappi R. Sexual function in lean and obese women with polycystic ovarian syndrome (PCOS). *J Sex Med* 2009;6:394.
37. Gateva A, Kamenov Z. Sexual function in bulgarian patients with PCOS and/or obesity before and after metformin treatment. *J Sex Med* 2011;8:381.
38. Barth JH, Catalan J, Cherry CA, Day A. Psychological morbidity in women referred for treatment of hirsutism. *J Psychosom Res* 1993;37:615–619.
39. Keegan A, Liao LM, Boyle M. „Hirsutism“: a psychological analysis. *Journal Health Psychol* 2003;8:327–345.
40. Sonino N, Fava GA, Mani E, Belluardo P, Boscaro M. Quality of life of hirsute women. *Postgrad Med J* 1993;69:186–189.
41. Dennerstein L, de Senarclens M. The young woman: psychosomatic aspects of obstetrics and gynaecology. 7th International Congress on Psychosomatic Obstetrics and Gynaecology; 1983 Sep 11–15, Dublin, Ireland. Amsterdam: Excerpta Medica; 1983.

42. Lipton MG, Sherr L, Elford J, Rustin MHA, Clayton WJ. Women living with facial hair: the psychological and behavioral burden. *J Psychosom Res* 2006; 61:161–168.
43. Coëffin-Driol C, Giami A. The impact of infertility and its treatment on sexual life and marital relationships: review of the literature. *Gynecol Obstet Fertil* 2004;32:624–637.
44. Drosdzol A, Skrzypulec V. Evaluation of marital and sexual interactions of polish infertile couples. *J Sex Med* 2009;6:3335–3346.
45. Tao P, Coates R, Maycock B. The impact of infertility on sexuality: a literature review. *Australas Med J* 2011;4:620–627.
46. Barnard L, Ferriday D, Guenther N, Strauss B, Balen AH, Dye L. Quality of life and psychological well being in polycystic ovary syndrome. *Hum Reprod* 2007;22:2279–2286.
47. Schönbucher V. Sexuelle Zufriedenheit von Frauen: Psychosoziale Faktoren. *Z Sexualforsch* 2007;20:21–41.
48. Larson JH, Anderson SM, Holman TB, Niemann BK. A longitudinal study of the effects of premarital communication, relationship stability, and self-esteem on sexual satisfaction in the first year of marriage. *J Sex Marital Ther* 1998;24:193–206.
49. Cash TF. Women's body images. In: Wingood GM, DiClemente RJ. *Handbook of women's sexual and reproductive health*. New York: Kluwer Academic / Plenum Publishers; 2002. pp 175–194.
50. Snyder BS. The lived experience of women diagnosed with polycystic ovary syndrome. *J Obst Gyn Neonat Nurs* 2006;35:385–392.
51. Bancroft J, Loftus J, Long JS. Distress about sex: a national survey of women in heterosexual relationships. *Arch Sex Behav* 2003;32:193–208.
52. Basson R, Leiblum S, Brotto L, Derogatis L, Fourcroy J, Fugl-Meyer K, Graziottin A, Heiman JR, Laan E, Meston C, Schover L, van Lankveld J, Schultz WW. Revised definitions of women's sexual dysfunction. *J Sex Med* 2004;1:40–48.
53. Weiner CL, Primeau M, Ehrmann DA. Androgens and mood dysfunction in women: comparison of women with polycystic ovarian syndrome to healthy controls. *Psychosom Med* 2004;66:356–362.
54. Pastore LM, Patrie JT, Morris WL, Dalal P, Bray MJ. Depression symptoms and body dissatisfaction association among polycystic ovary syndrome women. *J Psychosom Res* 2011;2011:270–276.
55. Annagür BB, Tazegül A, Uguz F, ÖS Kerimoglu, Tekinarslan E, Celik C. Biological correlates of major depression and generalized anxiety disorder in women with polycystic ovary syndrome. *J Psychosom Res* 2013;74:244–247.
56. Cesta C E, Måansson M, Palm C, Lichtenstein P, Iliadou A N, Landén M. Polycystic ovary syndrome and psychiatric disorders: co-morbidity and heritability in a nationwide Swedish cohort. *Psychoneuroendocrinology* 2016; 73:196–203.

57. Schönbucher V, Schweizer K, Rustige L, Schützmann K, Brunner F, Richter-Appelt H. Sexual quality of life of individuals with 46,XY disorders of sex development. *J Sex Med* 2012;9:3154–3170.
58. Schönbucher V, Schweizer K, Richter-Appelt H. Sexual quality of life of individuals with Disorders of Sex Development and a 46,XY karyotype: a review of international research. *J Sex Marital Ther* 2010;36:193–215.
59. Schweizer K, Richter-Appelt H. Die Hamburger Studie zur Intersexualität In: Schweizer K, Richter-Appelt H, editors. *Intersexualität kontrovers. Grundlagen, Erfahrungen, Positionen.* 1st ed. Gießen: Psychosozial-Verlag 2012. pp 187–205.
60. Rustige L. Validierung der Fragebögen zur Zufriedenheit mit den einzelnen Körperteilen (Körperpuppe) und zu sexuellen Schwierigkeiten und Verhaltensweisen (SVS): Erhebung einer Kontrollgruppe zur Erforschung des Körpererlebens und der Sexualität bei erwachsenen intersexuellen Menschen [dissertation]. Hamburg: Staats- und Universitätsbibliothek Carl von Ossietzky; 2009.
61. Rosen CB. The Female Sexual Function Index (FSFI): A multidimensional self-report instrument for the assessment of female sexual function. *J Sex Marital Ther* 2000;26:191–208.
62. Gray-Little B, Williams VSL, Hancock TD. An Item Response Theory analysis of the Rosenberg Self-Esteem scale. *Pers Soc Psychol B* 1997;23:443 –451.
63. Collani G von, Herzberg PY. Eine revidierte Fassung der deutschsprachigen Skala zum Selbstwertgefühl von Rosenberg. *Z Diff Diagn Psychol* 2003;24:3–7.
64. Franke GH. Brief Symptom Inventory von L.R: Derogatis (Kurzform der SCL-90-R) Deutsche Version-BSI: Manual. Göttingen: Beltz Test; 2000.
65. Berner MM, Kriston L, Zahradník HP, Harter M, Rohde A. Überprüfung der Gültigkeit und Zuverlässigkeit des deutschen Female Sexual Function Index (FSFI-d). *Geburtsh Frauenheilk* 2004;64:293–303.
66. Allen LM, Lucco KL, Brown CM, Spitzer RF, Kives S. Psychosexual and functional outcomes after creation of a neovagina with laparoscopic Davydov in patients with vaginal agenesis. *Fertil Steril* 2010;94:2272–2276.
67. Fedele L, Bianchi S, Frontino G, Fontana E, Restelli E, Bruni V. 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.
68. Fahrner EM. Selbstunsicherheit bei Patienten mit funktionellen Sexualstörungen: Ein Fragebogen zur Diagnostik. *Mitteilungen der Gesellschaft fuer praktische Sexualmedizin.* 1984;4:15–16.
69. Rosenberg M. The measurement of self-esteem. In: Rosenberg M, editor. *Society and the adolescent self-image.* Princeton: Princeton University Press; 1965. pp 16–36.
70. Blascovich J, Tomaka J. Measures of self-esteem. In: Robinson JP, Shaver PR, Wrightsman LS, editors. *Measures of personality and social psychological attitudes.* San Diego: Academic Press, Elsevier Science; 1991. pp 115–160.

71. Roth M, Decker O, Herzberg PY, Brähler E. Dimensionality and norms of the Rosenberg Self-esteem scale in a German general population sample. *Eur J Psychol Assess* 2008;24:190–197.
72. Martín Albo L, Núñez JL, Navarro JG, Grijalvo Lobera F. The Rosenberg Self-esteem scale. *Span J Psychol* 2007;10:458–68.
73. Derogatis LR, Melisaratos N. The Brief Symptom Inventory: an introductory report. *Psychol Med* 1983;13:595–605.
74. Hatch R, Rosenfield RL, Kim MH, Tredway D. Hirsutism: implications, etiology, and management. *Am J Obstet Gynecol* 1981;140:815.
75. Ferriman D, Gallwey JD. Clinical assessment of body hair growth in women. *J Clin Endocr Metab* 1961;21:1440–1447.
76. Azziz R, Carmina E, Sawaya ME. Idiopathic Hirsutism. *Endocr Rev* 2000;21:347–362.
77. Field A. Discovering statistics using SPSS, 3rd ed. London: Sage Publications; 2009.
78. Mayring P. Einführung in die qualitative Sozialforschung. München: Psychologische Verlagsunion; 1990.
79. Fliegner, M, Krupp K, Brunner F, Rall K, Brucker S, Briken, Richter-Appelt, H. Sexual Life and Sexual Wellness in Individuals with Complete Androgen Insensitivity Syndrome (CAIS) and Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrome (MRKHS). *J Sex Med*, accepted
80. Anastasiadis AG, Davis AR, Ghafar MA, Burchardt M, Shabsigh R. The epidemiology and definition of female sexual disorders. *World J Urol* 2002;20:74–78.
81. Domoney C. Sexual function in women: what is normal? *Int Urogynecol J* 2009;20:9–17.
82. Laumann EO, Paik A, Rosen RC. Sexual dysfunction in the United States prevalence and predictors. *J Am Med Assoc* 1999;281:537–544.
83. Nicolosi A, Laumann EO, Glasser DB, Moreira Jr ED, Paik A, Gingell C. Sexual behavior and sexual dysfunctions after age 40: the global study of sexual attitudes and behaviors. *Urology* 2004;64:991–997.
84. Rosen R. Prevalence and risk factors of sexual dysfunction in men and women. *Curr Psychiatry Rep* 2000;2:189–195.
85. Kocełak P, Chudek J, Naworska B, Bąk-Sosnowska M, Kotlarz B, Mazurek M, Madej P, Skrzypulec-Plinta V, Skałba P, Olszanecka-Glinianowicz M. Psychological disturbances and quality of life in obese and infertile women and men. *Int J Endocrinol* 2012;2012:1–14.
86. Kolotkin RL, Zunker C, Østbye T. Sexual functioning and obesity: a review. *Obesity* 2012;20(12):2325–2333.
87. Krupp K, Brunner F, Fliegner M, Rall K, Brucker S, Briken P, Richter-Appelt H. Fragebogen zum Erleben der eigenen Weiblichkeit (FB-W): Ergebnisse von Frauen mit

- Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Syndrom und Frauen mit polyzystischem Ovarsyndrom. Psychother Psych Med 2013. Available at: <https://www.thieme-connect.com/ejournals/pdf/10.1055/s-0032-1333286.pdf>.
88. Tan S, Hahn S, Benson OE, Dietz T, Kimmig R, Hesse-Hussain J, Mann K, Schedlowski M, Arck PC, Elsenbruch S. Psychological implications of infertility in women with polycystic ovary syndrome. Hum Reprod 2008;23:2064–2071.
89. Jacobi F, Klose M, Wittchen H-U. Psychische Störungen in der deutschen Allgemeinbevölkerung: Inanspruchnahme von Gesundheitsleistungen und Ausfalltage. Bundesgesundheitsbla 2004;47. Available at: <http://link.springer.com/content/pdf/10.1007%2Fs00103-004-0885-5.pdf>.

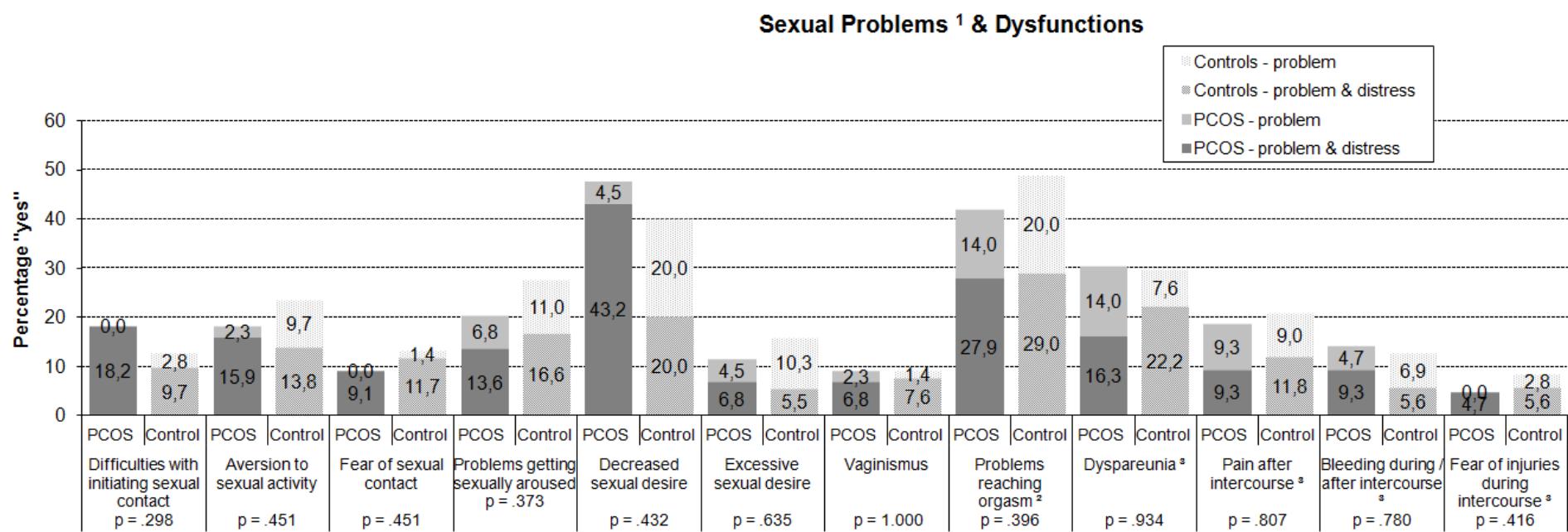


Figure 1. Sexual problems and dysfunctions: Problem rates and distress

¹ P-values refer to the comparison of the problem rates between the groups using Pearson's χ^2 or Fisher's exact probability test

² Only those participants who had ever had sexual intercourse or ever had masturbated were included in the analysis

³ Only those participants who had ever had sexual intercourse were included in the analysis

ns „not significant“, * significant at α -level of 5 %, ** significant at α -level of 1 %, *** significant at α -level of 0.1 %

Table 1. Descriptive data – PCOS symptoms and sexual experience

| Variables | PCOS n = 44 |
|---|--------------------|
| | n (%) ¹ |
| Menstruation | |
| irregular | 14 (31.8) |
| menstruation under hormone therapy | 27 (61.4) |
| irregular even under hormone therapy | 3 (6.8) |
| Acne | |
| yes | 17 (38.6) |
| no | 25 (56.8) |
| missing | 2 (4.5) |
| Greasy hair | |
| yes | 24 (54.5) |
| no | 19 (43.2) |
| missing | 1 (2.3) |
| Hair loss | |
| yes | 7 (15.9) |
| no | 33 (75.0) |
| missing | 4 (9.1) |
| Intercourse experience | |
| yes | 43 (97.7) |
| no | 1 (2.3) |
| missing | --- |
| Masturbation experience | |
| yes | 38 (86.4) |
| no | 6 (13.6) |
| missing | --- |
| Orgasm experience | |
| yes | 41 (93.2) |
| no | --- |
| missing | 3 (6.8) |
| <i>Mdn (Q₂₅ – Q₇₅)</i> | |
| <i>Range</i> | |
| Age at first intercourse (yrs.) | |
| | 17.5 (16.0 – 20.0) |
| | 13.0 – 30.0 |
| missing | n = 2 (4.5%) |
| Age at first masturbation (yrs.) | |
| | 14.0 (13.0 – 16.5) |
| | 5.0 – 30.0 |
| missing | n = 7 (15.9%) |
| Satisfaction with sex life² | |
| | 3.0 (2.0 – 4.0) |
| | 1.0 – 5.0 |
| missing | n = 1 (2.3%) |

¹ Percentages add up to 100%

² Item scale: 1 (“very dissatisfied”) – 5 (“very satisfied”)

Table II. Psychosexual variables, self-esteem and depression in PCOS: group comparisons

| | PCOS n = 44 | Comparison samples | | PCOS vs. controls | |
|---|----------------|-----------------------|----------------------------|-------------------|---------------------------------------|
| | | Mean (SD) | Mean (SD) | <i>t</i> -tests | |
| Female Sexual Function Index (FSFI) | | | | | |
| Full-scale score ² | 27.5 (5.33) | 30.5 (5.29) | Rosen et al. [56] | *** | $t(40) = -3.59, p \leq .001, r = .49$ |
| missing | n = 3 | | | | |
| Feelings of Inadequacy in Social and Sexual Situations (FUSS) ³ | | | | | |
| Social insecurity – Scale 1 | 14.4 (11.92) | 9.82 (7.35) | Fahrner et al. [63] | * | $t(43) = 2.54, p = .015, r = .36$ |
| missing | --- | | | | |
| Sexual insecurity – Scale 2 | 17.7 (10.71) | 11.82 (7.79) | Fahrner et al. [63] | *** | $t(43) = 3.62, p \leq .001, r = .48$ |
| missing | --- | | | | |
| Rosenberg Self-Esteem Scale (RSE) | | | | | |
| Total Score ⁴ | 30.9 (5.73) | 31.1 (4.55) | Martín-Albo et al. [67] | ns | $t(40) = -.25, p = .805, r = .04$ |
| missing | n = 3 | | | | |
| Brief Symptom Inventory (BSI) Depression Scale | | | | | |
| Mean t-score ⁵ | 62.0 (11.71) | --- | Franke [59] | | |
| missing | --- | | | | |

¹ ns „not significant“, * significant at α -level of 5 %, ** significant at α -level of 1 %, *** significant at α -level of 0.1 %

² Full scale scores are ‘poor’ when ≤ 23 , as ‘good’ or ‘satisfactory’ when within the range of 24–29, and as ‘very good’ when ≥ 30 [61,62]

³ High scores indicate high levels of insecurity

⁴ Items scaled: 1–4, high scores indicate high self-esteem

⁵ t-scores standardization: M = 50, SD = 10; in the BSI t-scores ≥ 63 are seen as clinically relevant, high scores indicate high levels depression [59]

Table III. Psychosexual variables, self-esteem and depression in PCOS: Critical cases

| | | | PCOS n = 44 |
|--|--------------|----------------|------------------|
| | Score | Category | n (%) |
| Female Sexual Function Index (FSFI)¹ | | | |
| Full-scale score | | | |
| | ≤ 23 | "poor" | 8 (19.5) |
| | 24–29 | "satisfactory" | 15 (36.6) |
| | ≥ 30 | "good" | 18 (43.9) |
| | missing | | n = 3 |
| Feelings of Inadequacy in Social and Sexual Situations (FUSS)² | | | |
| Social insecurity – Scale 1 | | | |
| | ≤ 1.64 | "average" | 33 (75.0) |
| | > 1.64 | "critical" | 11 (25.0) |
| | missing | | --- |
| Sexual insecurity – Scale 2 | | | |
| | ≤ 1.64 | "average" | 36 (81.8) |
| | > 1.64 | "critical" | 8 (18.2) |
| | missing | | --- |
| Rosenberg Self-Esteem Scale (RSE)³ | | | |
| Total Score | | | |
| | < -1.64 | "critical" | 1 (2.4) |
| | ≥ -1.64 | "average" | 40 (97.6) |
| | missing | | n = 3 |
| Brief Symptom Inventory (BSI)⁴ | | | |
| Depression Scale | | | |
| Mean t-score | | | |
| | < 63 | "average" | 20 (45.5) |
| | ≥ 63 | "critical" | 24 (54.5) |
| | missing | | --- |

¹ Full scale scores are 'poor' when ≤ 23 , as 'good' or 'satisfactory' when within the range of 24–29, and as 'very good' when ≥ 30 [61,62]

² High scores indicate high levels of anxiety, z-scores above $z = +1.64$ (FUSS social, FUSS sexual) were defined as ‘critical’, in the general population only 5% of the people would be expected to show scores above this cut-off value

³ High scores indicate high levels of self-esteem, scores below -1.64 (RSE) were defined as ‘critical’, for in the general population only 5% of the people would be expected to show scores below this cut-off value

⁴ High scores indicate high levels of depression BSI t-scores ≥ 63 are seen as clinically relevant [59]

Table IV. Correlations

| | FSFI | FUSS social | FUSS sexual | RSE | BSI depression |
|------------------------|-------|-------------|-------------|-------|----------------|
| FSFI | --- | -.367 | -.536 | .187 | .007 |
| FUSS social | | --- | .753 | -.393 | .398 |
| FUSS sexual | | | --- | -.578 | .510 |
| RSE | | | | --- | -.626 |
| BSI depression | | | | | --- |
| Age | .038 | -.086 | .074 | -.084 | -.139 |
| Body Mass Index | .315 | -.038 | -.110 | -.212 | .188 |
| Wish for a child | .222 | -.231 | -.184 | -.058 | .177 |
| Ferriman-Gallwey Score | -.177 | .308 | .288 | -.166 | .214 |

Table V. Subjective reasons for sexual problems

| Category | Subcategory | n (%) | Representative Quote |
|-----------------------------------|--|----------|---|
| PCOS n = 24* | | | |
| Psychological difficulties | | | |
| | - Low self-esteem | 2 (8.3) | <i>“Low self-confidence”</i> |
| | - Feeling of being unattractive | 2 (8.3) | <i>“I am ashamed of the body hair, razor burn”</i> |
| | - Fear of rejection | 1 (4.2) | <i>„Fear that he could find out about the PCOS, especially the body hair, “fear of his lack of understanding”</i> |
| | - General emotional problems | 3 (12.5) | <i>“Psychological difficulties”</i> |
| Sexual experience | | | |
| | - Fear not to get pregnant | 2 (8.3) | <i>“I have the feeling that I won’t get pregnant anyway, I think it’s standing in the way”</i> |
| | - Insufficient lubrication | 2 (8.3) | <i>“Maybe I’m not wet enough”</i> |
| Somatic conditions | | | |
| | - Hormones (e.g. birth control pill, postpartal) | 5 (20.8) | <i>“I think it’s due to the anti-baby pill. But I can’t say for sure”</i> |
| | - PCOS | 1 (4.2) | <i>“Because of the PCO Syndrome”</i> |
| | - General health problems | 1 (4.2) | <i>“Health issues”</i> |
| Partnership | | | |
| | - Partner and relationship characteristics | 6 (25.0) | <i>“My partner doesn’t excite me any more”</i> |
| | - Stress, not enough time with partner | 3 (12.5) | <i>“Different working hours between me and my partner, stress”</i> |
| Other | | | |
| | - Have always had sexual dysfunction(s) | 2 (8.3) | <i>“I have always had problems, don’t know it any other way.”</i> |
| | - Don’t know | 3 (12.5) | <i>“????”</i> |

* The n refers to the number of participants who gave an answer to the open question at all. The number serves as the base rate for the percentages given. Each participant could touch on multiple themes in the answer given.