



# Variationen der biologischen Geschlechtsentwicklung als ethische Herausforderung

Einleitende Gedanken

Dr. med. Jürg C. Streuli

[streuli@ethik.uzh.ch](mailto:streuli@ethik.uzh.ch)



# Mann oder Frau

=

Männliches/weibliches biologisches Geschlecht (sex)

+

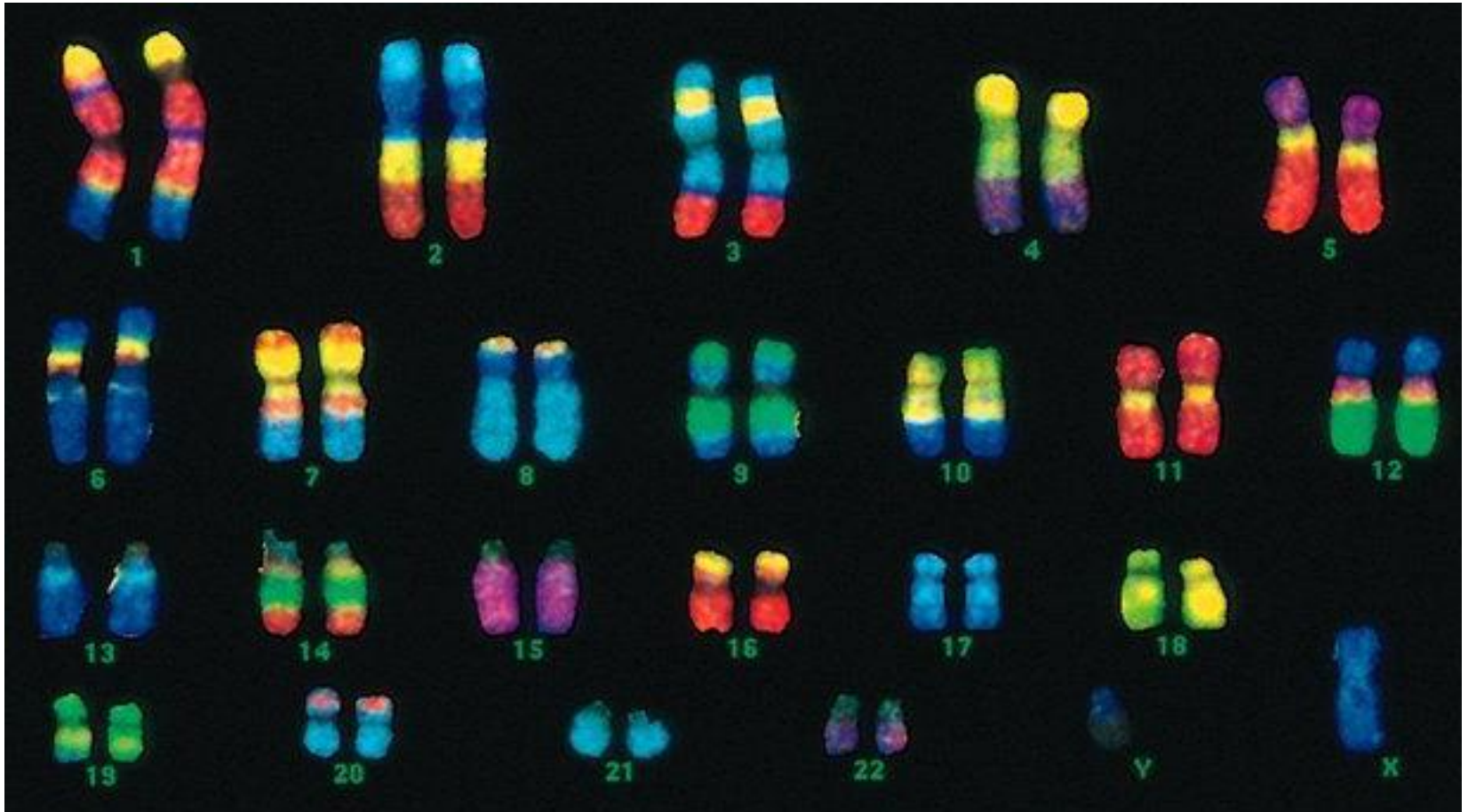
Männliche/weibliche soziale Rolle (gender)



## Der Mann / die Frau – Definition aus biologischer Perspektive

“Ein(e) biologische(r) Mann/Frau” ist ein erwachsener Mensch mit

- Geschlechtschromosomen in der Kombination X und Y
- primären Geschlechtsmerkmalen (Funktionsfähige Eierstöcke, Gebärmutter, Scheide, Penis, Skrotum und Spermien-produzierenden Keimzellen)
- einer entsprechenden Menge des Sexualhormons Testosteron, welches die Ausprägung der sekundären Geschlechtsmerkmale steuert (Bartwuchs, Muskeln etc.)



# Geschlechtsentwicklung in der Embryonalphase

Woche 4

Geschlechtshöcker  
Geschlechtsfalte  
Kloakenmembran  
Geschlechtswulst



Woche 7

Phallus  
Urogenitalplatte  
Analmembran



w+m

weiblich

männlich

Woche 9



Klitoris  
Eichel  
Harnröhrenfalte



Woche 11



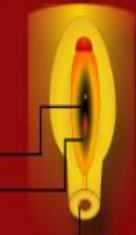
Eichel  
Klitoris  
Harnröhrenfalte  
Kleine Schamlippen  
Große Schamlippen

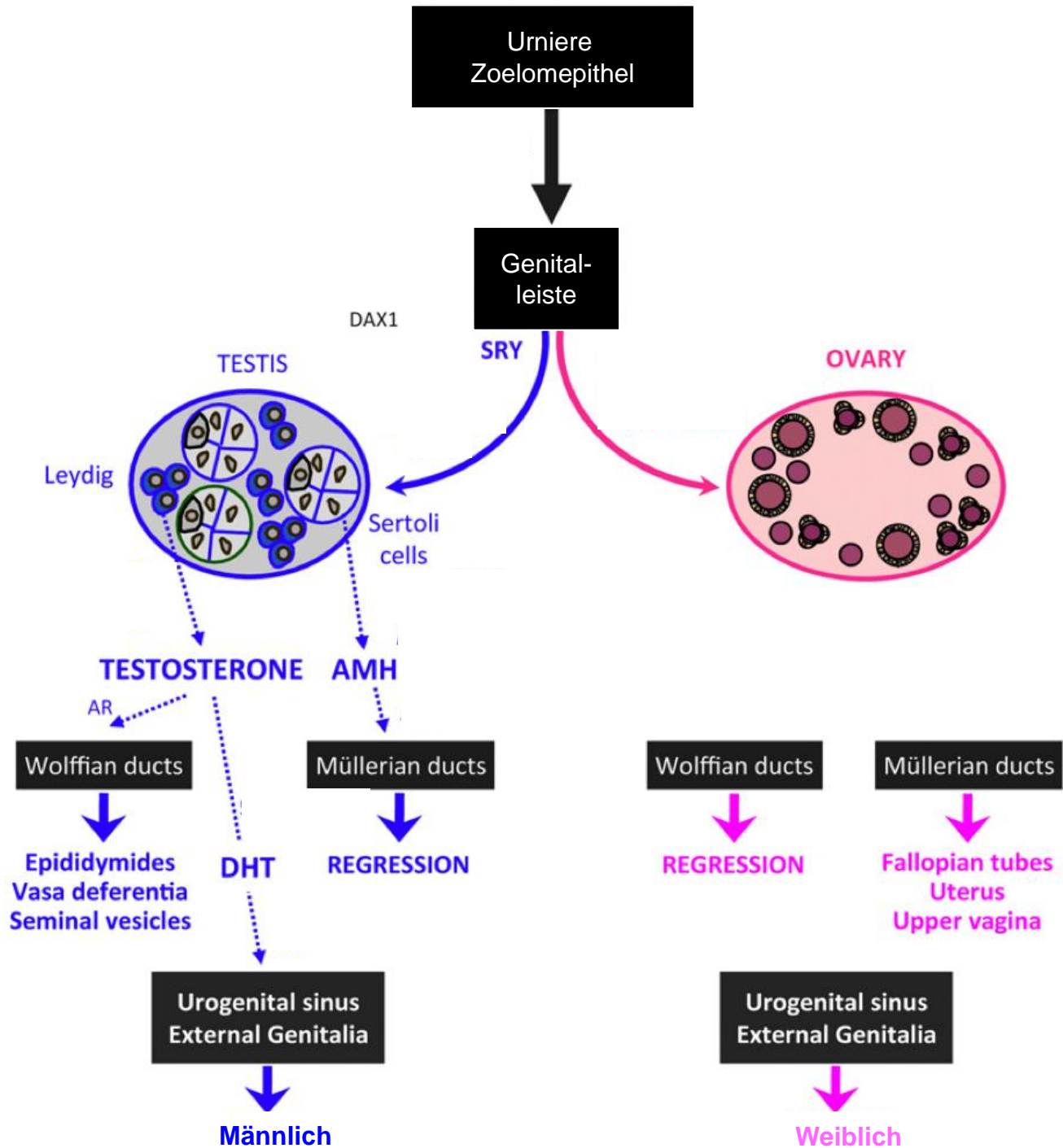


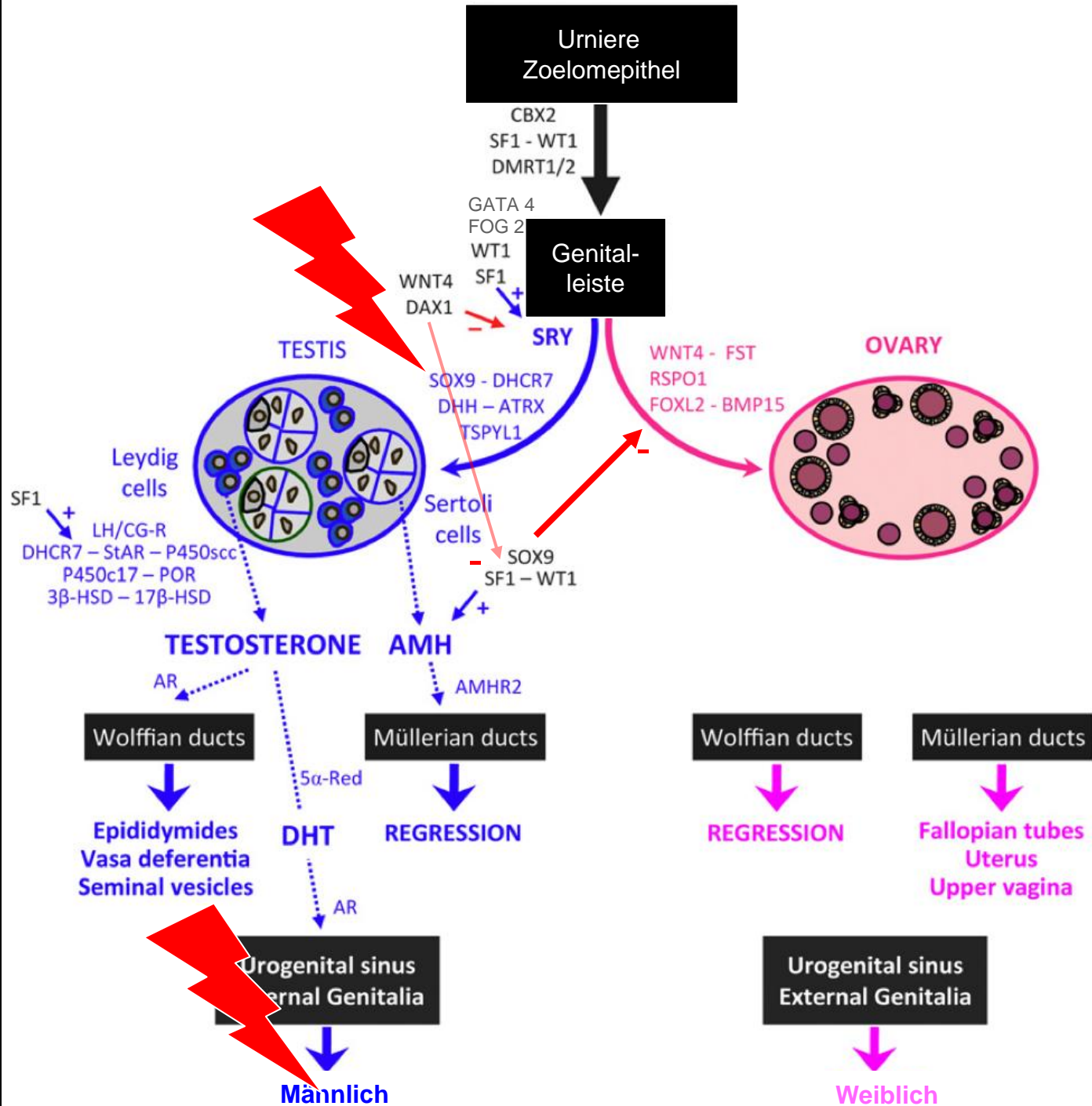
Woche 12



Vorhaut  
Penisschaft  
Harnröhrenöffnung  
Jungfernhäutchen  
Anus











# Störung der somatischen Geschlechtsdifferenzierung - Disorders of Sex Development (DSD)

- Intersexualität, Disorders/Differences of Sex Development bzw. Störung oder Variation der biologischen Geschlechtsentwicklung
- ≠ Transsexualität, Transgenderism: Störung oder Variation der psychologischen Geschlechtsentwicklung / Geschlechtsidentität



Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism  
Vol. 22, No. 1, pp. 119–134, 2008  
doi:10.1016/j.beem.2007.11.001  
available online at <http://www.sciencedirect.com>

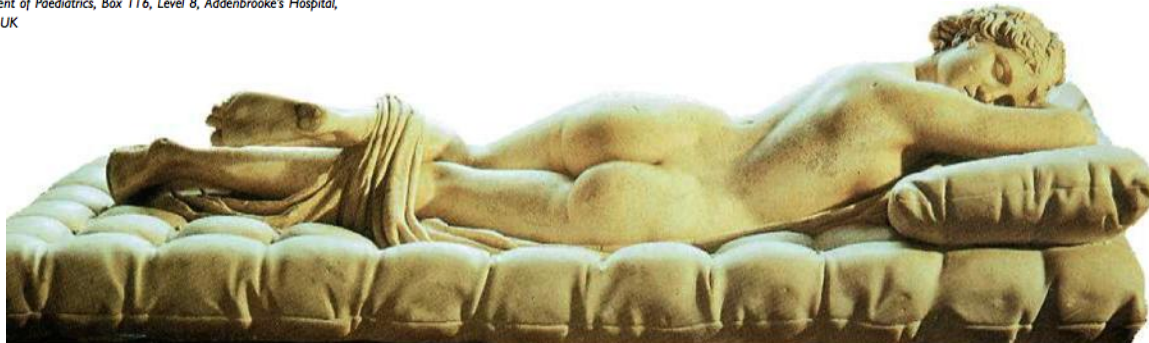


8

## Disorders of sex development: a new definition and classification

Ieuan A. Hughes\*

Professor, Head of Department of Paediatrics  
University of Cambridge, Department of Paediatrics, Box 116, Level 8, Addenbrooke's Hospital,  
Hills Road, Cambridge CB2 0QQ, UK







**Table 2** An example of a DSD classification

Sex chromosome DSD	46,XY DSD	46,XX DSD
A: 45,X (Turner Syndrome and variants)	A: Disorders of gonadal (testicular) development 1. Complete gonadal dysgenesis (Swyer syndrome) 2. Partial gonadal dysgenesis 3. Gonadal regression 4. Ovotesticular DSD	A: Disorders of gonadal (ovarian) development 1. Ovotesticular DSD 2. Testicular DSD (e.g. SRY+, dup SOX9) 3. Gonadal dysgenesis
B: 47,XXY (Klinefelter Syndrome and variants)	B: Disorders in androgen synthesis or action 1. Androgen biosynthesis defect (e.g. 17-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency, 5 $\alpha$ reductase deficiency, StAR mutations) 2. Defect in androgen action (e.g. CAIS, PAIS) 3. LH receptor defects (e.g. Leydig cell hypoplasia, aplasia) 4. Disorders of AMH and AMH receptor (Persistent Mullerian Duct Syndrome)	B: Androgen excess 1. Fetal (e.g. 21 hydroxylase deficiency, 11 hydroxylase deficiency) 2. Fetoplacental (aromatase deficiency, POR) 3. Maternal (luteoma, exogenous, etc.)
C: 45,X/46,XY (mixed gonadal dysgenesis, ovotesticular DSD)	C: Other (e.g. severe hypospadias, cloacal extrophy)	C: Other (e.g. cloacal extrophy, vaginal atresia, MURCS, other syndromes)
D: 46,XX/46,XY (chimeric, ovotesticular DSD)		

Whilst consideration of karyotype is useful for classification, unnecessary reference to karyotype should be avoided; ideally, a system based on descriptive terms (e.g. androgen insensitivity syndrome) should be used wherever possible.



## The Optimal *Gender* Policy (John Money)

- **Frühzeitige Zuweisung zu einem Geschlecht**
- **Operative Angleichung an ein Geschlecht** möglichst in den ersten Lebensmonaten bis –jahren
- **Geheimhaltung der Diagnose und Nichtaufklärung** des Betroffenen über die in der Kindheit erfolgte operativen Massnahmen und Hormongaben



# John/Joan-Case



David Reimer as "Brenda"  
*Rolling Stone*

Money, John, Joan G. Hampson, and John L. Hampson. "Imprinting and the Establishment of Gender Role." *Archives of Neurology and Psychiatry* 77, no. 3 (1957): 333.  
Money, John. "Ablatio Penis: Normal Male Infant Sex-reassigned as a Girl." *Archives of Sexual Behavior* 4, no. 1 (1975): 65–71.  
Colapinto, John (1997-12-11). "[The True Story of John/Joan](#)". *Rolling Stone*: pp. 54–97.



XX AND XY CHROMOSOMES

± SRY GENE

± TDF

± H-Y ANTIGEN

FETAL GONADS

FETAL HORMONES

GENITAL  
APPEARANCE

NEURAL  
PATHWAYS

OTHERS'  
BEHAVIOR

BODY  
IMAGE/SCHEMA

JUVENILE  
GENDER  
IDENTITY/ROLE

PUBERTAL  
HORMONES

PUBERTAL  
EROTICISM

PUBERTAL  
MORPHOLOGY

ADULT GENDER  
IDENTITY/ROLE



David Reimer as "Brenda"  
Rolling Stone



Legend:  
SRY=SEX-DETERMINING REGION Y CHROMOSOME  
TDF=TESTIS DETERMINING FACTOR



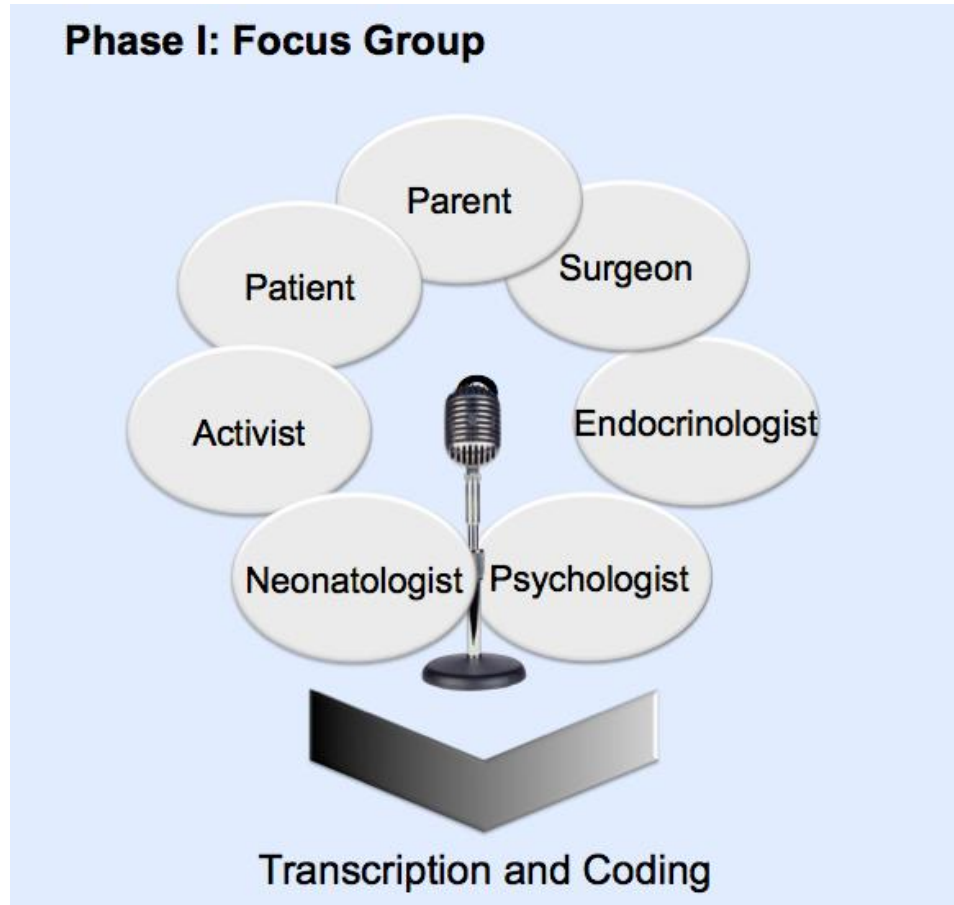
© Reuters



- Ich wünschte meine Mutter hätte gewusst wie klug sie war.
- Ich wünschte meine Mutter hätte gewusst, dass die Last des Geheimnisses zu schwer ist um es alleine zu tragen.
- Ich wünschte meine Mutter hätte gewusst, dass alles zu tun mich normal zu machen, mich nicht normal werden liess.
- Ich wünschte meine Mutter hätte gewusst, dass AGS ein Geschenk sein kann, das mich heute zu einem speziellen Menschen, einem Organisator, einem Renner und einem Schriftsteller gemacht hat.
- Ich wünschte meine Mutter hätte gewusst, das Ärzte nicht alles wissen.



# Menschenbilder Intersexualität und medizinische Praxis



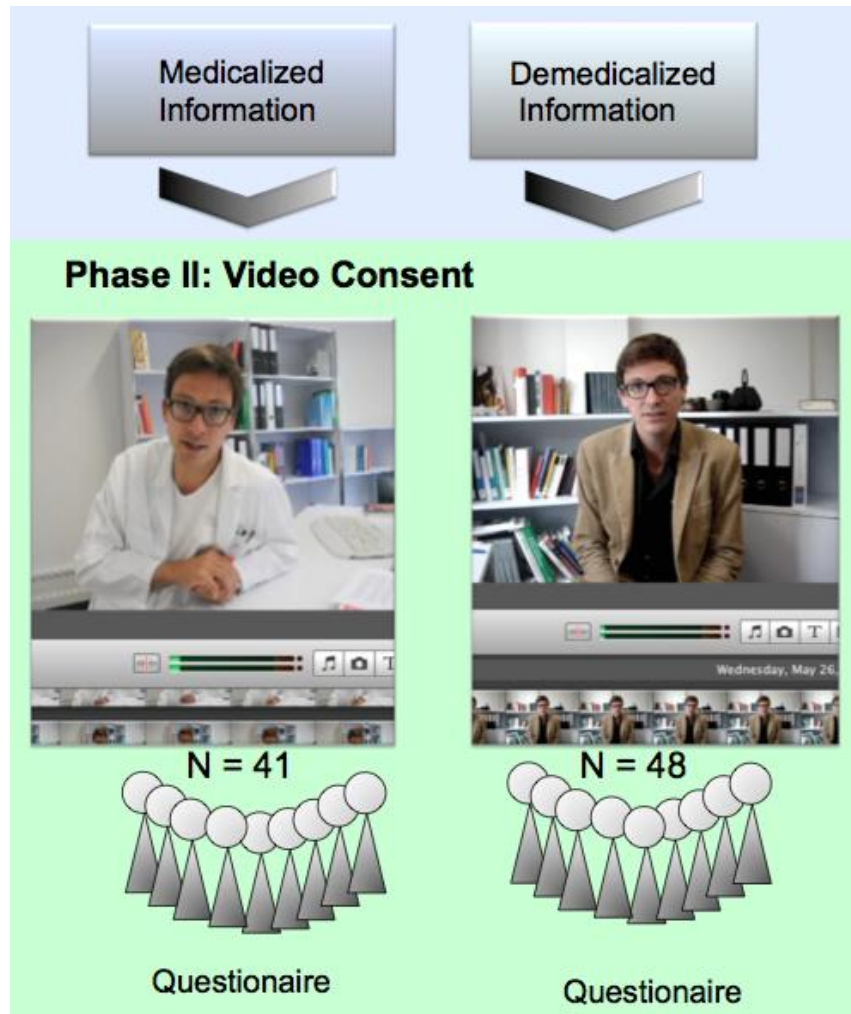


# Menschenbilder Standpunkt mit Wahrheitsanspruch

<b>Biomedizinisches-Krankheitsmodell</b>	<b>Salutogenetisch-dialogisches Modell</b>
Defekt als Zustand	Behinderung/Störung als Prozess
Genetisch Determinierte Funktion	Umweltmodifikation von Geneinfluss
Arbeit an Problem des Kindes	Unterstützung der Entwicklung des Kindes
Wissen, was für das Kind das Beste ist	Offenheit für Situation und Erfahrung
Defekt-spezifische Therapieempfehlung	Beobachtung/Zeit: individuelle Reaktion
Übung/Herstellung von Funktionen	Unterstützung von Interessen/Fähigkeiten
Erziehung und Entwicklungsförderung ausserhalb des normalen Umfeldes	Erziehung und Förderung innerhalb des normalen Umfeldes

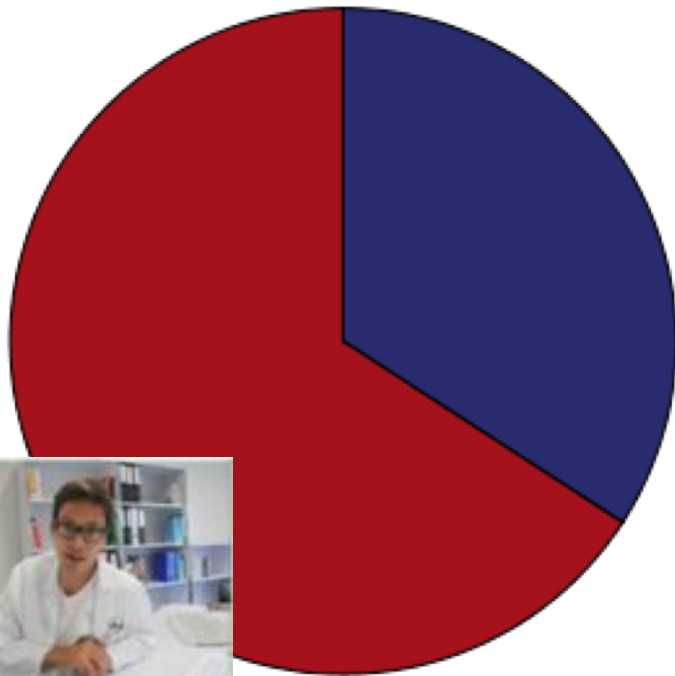


## “Informiertes Einverständnis”



# Results

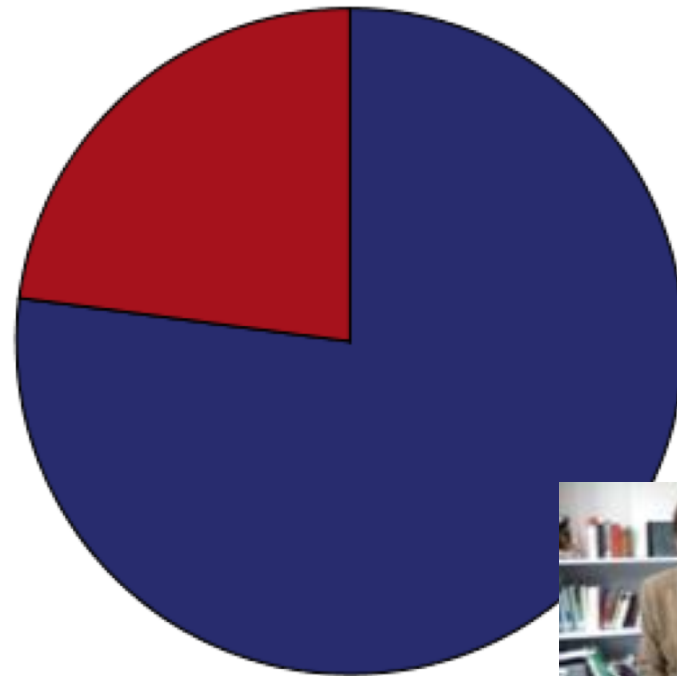
IC: 1



Geschlechtsangleich  
-ende Operation

■ Tendenz  
nein ■ Tendenz  
ja

IC: 2



Geschlechtsangleich  
-ende Operation

■ Tendenz  
nein ■ Tendenz  
ja





## Begründung

### Weshalb eine Operation?

Meine eigene Einstellung  
Bessere Zukunftsperspektiven

### Weshalb keine Operation?

Autonomie/Entscheidung des Kindes  
Meine eigene Einstellung

Welche Entscheidungen können, dürfen und müssen Eltern mit Hilfe von medizinischen Fachpersonen für ihre Kinder treffen?



## Medizin und Identität

Kinderchirurgin: “[...] Ich vermute die Patienten waren zufrieden, mit dem Resultat [der chirurgischen Geschlechtszuweisung] aber... na ja, nicht in dem Sinne wie wir es gedacht haben. Da war ein überaus grosser Anteil die in ihre Vaginalplastik schliesslich gar nicht benutzt haben.”

Chirurg: “Aber keine Entscheidung ist eben auch eine Entscheidung!”

Wie können Entscheidungen im Kindesalter mit Blick auf den zukünftigen Erwachsenen gefällt werden?

Press Esc to exit full screen mode.

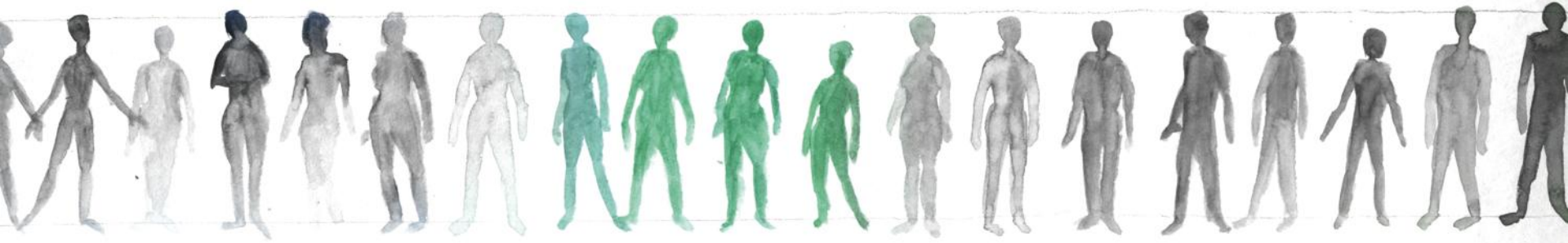
Look Ma

INSIDE  
POLICE



# Zwischenfazit 1

biologische Rahmenbedingungen sind dimensional nicht kategorial



The collage includes several key elements:

- Historical Portraits:** A grid of portraits showing the evolution of human appearance from ancient times to the present, including figures like Leonardo da Vinci and modern athletes.
- Steroid Hormone Synthesis Diagram:** A flowchart showing the conversion of cholesterol to androgens and estrogens through various enzymes:
  - Cholesterol → Pregnenolone (via Steroid side-chain cleavage enzyme)
  - Pregnenolone → 17 $\alpha$ -hydroxyprogesterone (via 17 $\alpha$ -hydroxylase)
  - 17 $\alpha$ -hydroxyprogesterone → 17 $\alpha$ -hydroxyprogesterone (via 17 $\alpha$ -hydroxylase)
  - 17 $\alpha$ -hydroxyprogesterone → Androstenedione (via 17 $\beta$ -lyase)
  - Androstenedione → Testosterone (via 17 $\beta$ -hydroxysteroid dehydrogenase)
- Epigenetic Diagram:** A diagram titled "Epigenetische geschlechtsrelevante Veränderungen" (Epigenetic sex-relevant changes) showing how DNA methylation and histone modification lead to:
  - Fördern/Hemmen der Genexpression (Promotion/Inhibition of gene expression)
  - De/Aktivierung von DNA-Information (De/activation of DNA information)
  - Entwicklung der Hirn (Brain development)
  - Verknüpfung (Linking)
  - Überleben von N (Survival of N)
  - Neuentwicklung von Knochenmarkszellen (New development of bone marrow cells)
  - Absterben von Neuronen (Neuron death)
  - Vermehrung von Zellen (Cell proliferation)
- References:**
  - Lenz, Kathryn M. "Sexual Differentiation of the Fetal Brain: Dogma and Beyond." *Frontiers in Neurogenetics* 6 (2012): 26. doi:10.3389/fnrg.2012.00026
  - Röllman, G. PhD PM. 1973 Sexual dimorphism in the neuropil of the preoptic area of the rat and its dependence on neonatal androgen.



# Geschlechtsentwicklung in der Embryonalphase

Woche 4

Geschlechtshöcker  
Geschlechtsfalte  
Kloakenmembran  
Geschlechtswulst



Woche 7

Phallus  
Urogenitalplatte  
Analmembran



w+m

weiblich

männlich

Woche 9



Klitoris  
Eichel

Harnröhrenfalte



Woche 11



Eichel  
Klitoris

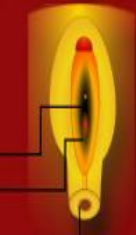
Harnröhrenfalte  
Kleine Schamlippen  
Große Schamlippen



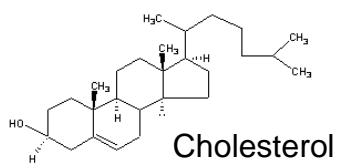
Woche 12



Vorhaut  
Penisschaft  
Harnröhrenöffnung  
Jungfernhäutchen  
Anus

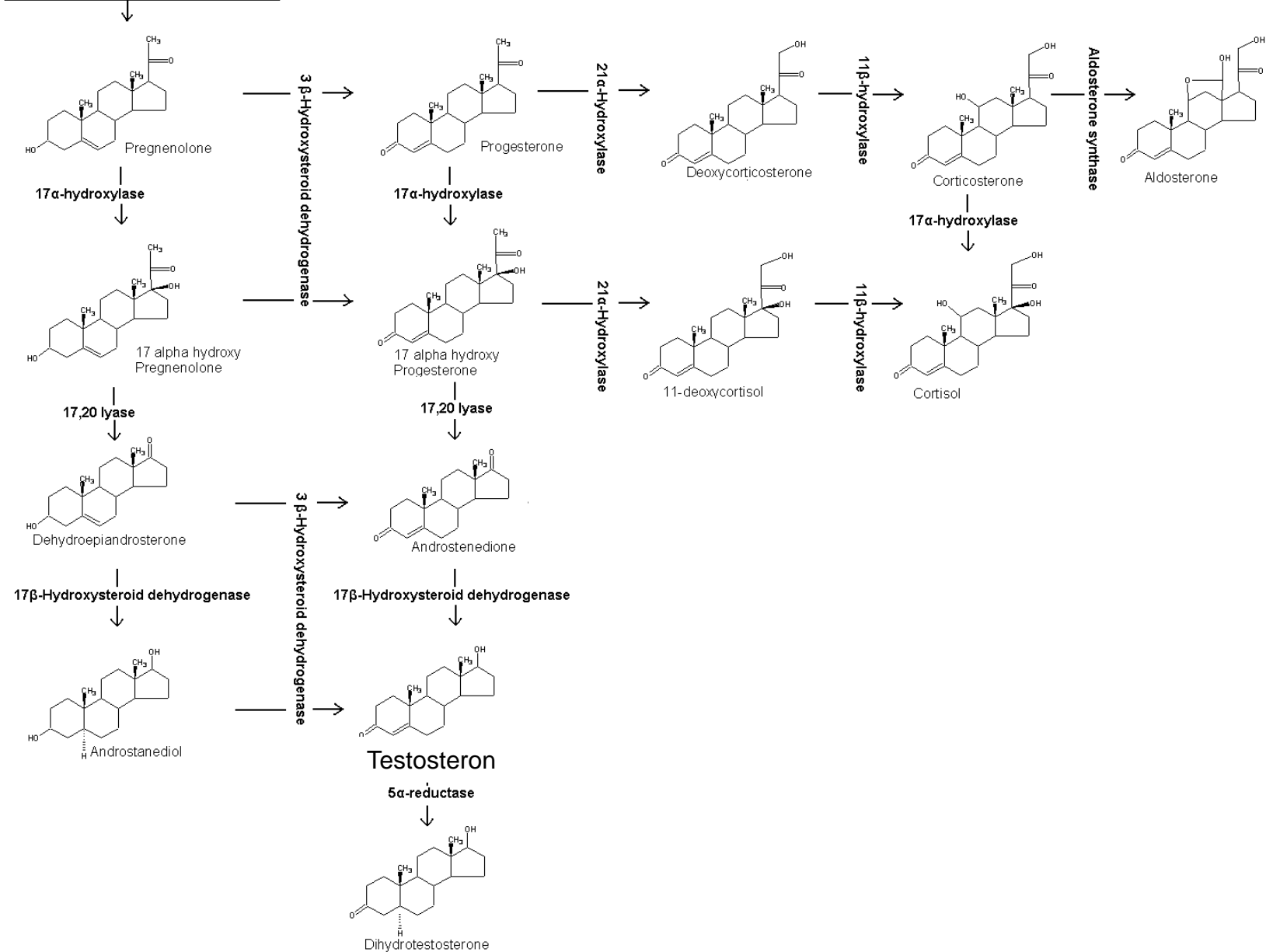






# Androgen Biosynthesis

Cholesterol side-chain cleavage enzyme







**Table 2** An example of a DSD classification

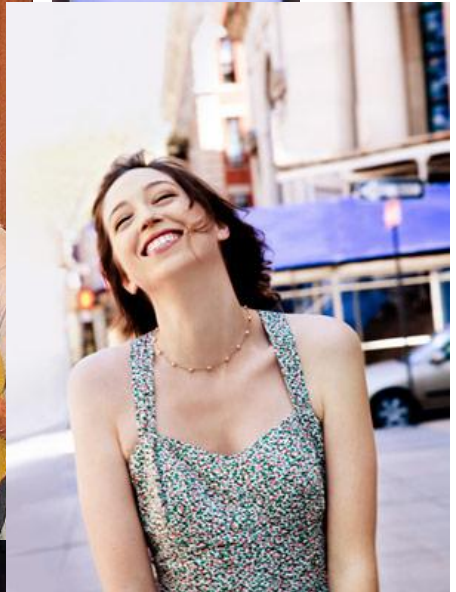
Sex chromosome DSD	46,XY DSD	46,XX DSD
A: 45,X (Turner Syndrome and variants)	A: Disorders of gonadal (testicular) development 1. Complete gonadal dysgenesis (Swyer syndrome) 2. Partial gonadal dysgenesis 3. Gonadal regression 4. Ovotesticular DSD	A: Disorders of gonadal (ovarian) development 1. Ovotesticular DSD 2. Testicular DSD (e.g. SRY+, dup SOX9) 3. Gonadal dysgenesis
B: 47,XXY (Klinefelter Syndrome and variants)	B: Disorders in androgen synthesis or action 1. Androgen biosynthesis defect (e.g. 17-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency, 5 $\alpha$ reductase deficiency, StAR mutations) 2. Defect in androgen action (e.g. CAIS, PAIS) 3. LH receptor defects (e.g. Leydig cell hypoplasia, aplasia) 4. Disorders of AMH and AMH receptor (Persistent Mullerian Duct Syndrome)	B: Androgen excess 1. Fetal (e.g. 21 hydroxylase deficiency, 11 hydroxylase deficiency) 2. Fetoplacental (aromatase deficiency, POR) 3. Maternal (luteoma, exogenous, etc.)
C: 45,X/46,XY (mixed gonadal dysgenesis, ovotesticular DSD)	C: Other (e.g. severe hypospadias, cloacal extrophy)	C: Other (e.g. cloacal extrophy, vaginal atresia, MURCS, other syndromes)
D: 46,XX/46,XY (chimeric, ovotesticular DSD)		

Whilst consideration of karyotype is useful for classification, unnecessary reference to karyotype should be avoided; ideally, a system based on descriptive terms (e.g. androgen insensitivity syndrome) should be used wherever possible.





Universität  
Zürich UZH





## Der Verlust der medizinischen Indikation

Endokrinolog\_in: Die Eltern wollen oftmals gar keine psychologische Unterstützung!

Chirurg\_In: Ich denke was wir fast mehr erleben sind Eltern die von uns erwarten und überzogen sind: es ist alles machbar...mit der heutigen Medizin.

Elternteil: Aber ich denke, dort habt ihr dann auch Gespräche?

Chirurg\_In: Ja, schön wäre es.. Schön wäre es.

Endokrinolog\_In: Ja das wäre wirklich schön. Der nächste Schritt ist dann einfach, dass sie zu einem anderen Arzt gehen und irgendwann findet man dann schon denjenigen (...)



# Variationen der biologischen Geschlechtsentwicklung als ethische Herausforderung

Welche Entscheidungen können, dürfen und müssen Eltern mit Hilfe von medizinischen Fachpersonen für ihre Kinder treffen?

Wie können Entscheidungen im Kindesalter mit Blick auf den zukünftigen Erwachsenen gefällt werden?

## Medizin im besten Interesse des Kindes?







## Matrix der Besten Interessen des Kindes

	Ideologie	Optimum	Schwellenwert
Experten-orientiertes Kindeswohl	(...) <sup>2</sup>	(...) <sup>1,3</sup>	(...) <sup>1,4</sup>
Eltern-orientiertes Kindeswohl	(...) <sup>2</sup>	(...) <sup>1,3,4</sup>	(...) <sup>1,4</sup>
Interessen des zukünftigen Erwachsenen	(...) <sup>2</sup>	(...) <sup>1,3,4</sup>	(...) <sup>1,4</sup>
Kind-orientiertes Kindeswohl	(...) <sup>2</sup>	(...) <sup>1,3,4</sup>	(...) <sup>1,4</sup>

<sup>1</sup> Füllen mit Inhalten bezüglich: Entwicklung, kindergerechte Rahmenbedingungen, Relationalität und Geborgenheit, Lebensqualität und Körperintegrität.

<sup>2</sup> Individuell auszuformulieren

<sup>3</sup> Inter- und transdisziplinär zu diskutieren

<sup>4</sup> Wenn möglich mit Hilfe von Kommissionen, Arbeits-, Interessen- und Selbsthilfegruppen untermauern



	Vor-ethische Haltung	Ethisch begründete Empfehlung
Matrix der Besten Interessen des Kindes		
	Ideologie	Optimum      Schwellenwert
Experten-orientiertes Kindeswohl	(...) <sup>2</sup>	(...) <sup>1,3</sup> (...) <sup>1,4</sup>
Eltern-orientiertes Kindeswohl	(...) <sup>2</sup>	(...) <sup>1,3,4</sup> (...) <sup>1,4</sup>
Interessen des zukünftigen Erwachsenen	(...) <sup>2</sup>	(...) <sup>1,3,4</sup> (...) <sup>1,4</sup>
Kind-orientiertes Kindeswohl	(...) <sup>2</sup>	(...) <sup>1,3,4</sup> (...) <sup>1,4</sup>

<sup>1</sup> Füllen mit Inhalten bezüglich: Entwicklung, kindergerechte Rahmenbedingungen, Relationalität und Geborgenheit, Lebensqualität und Körperintegrität.

<sup>2</sup> Individuell auszuformulieren

<sup>3</sup> Inter- und transdisziplinär zu diskutieren

<sup>4</sup> Wenn möglich mit Hilfe von Kommissionen, Arbeits-, Interessen- und Selbsthilfegruppen untermauern

?



# Körperintegrität

## Personen-orientiert:

- Schutz vor Fremdeingriff
- Recht auf Selbstbestimmung und Selbstverwirklichung

## Körper-orientiert:

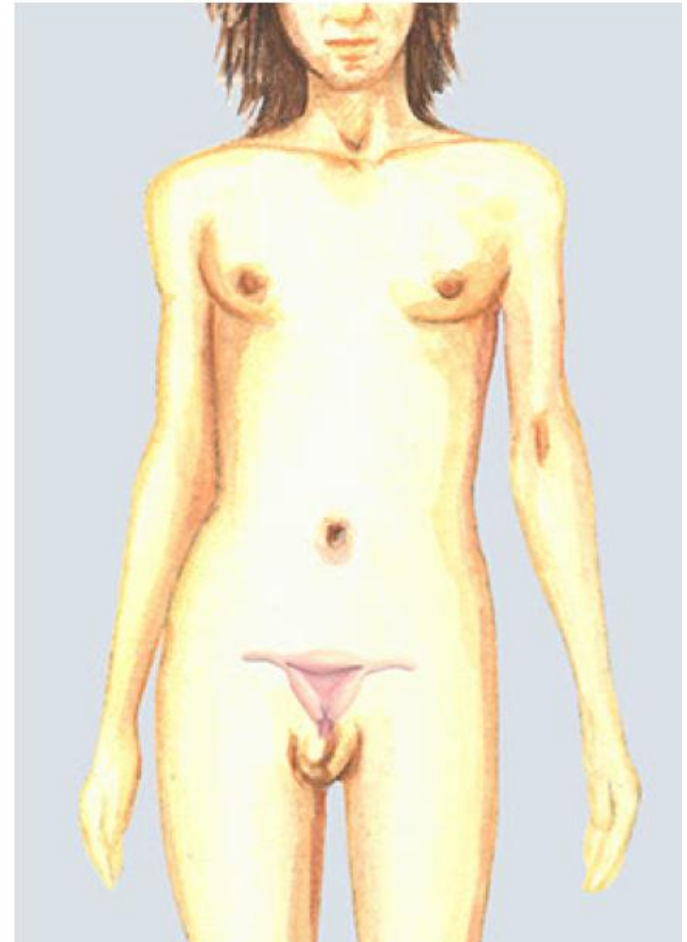
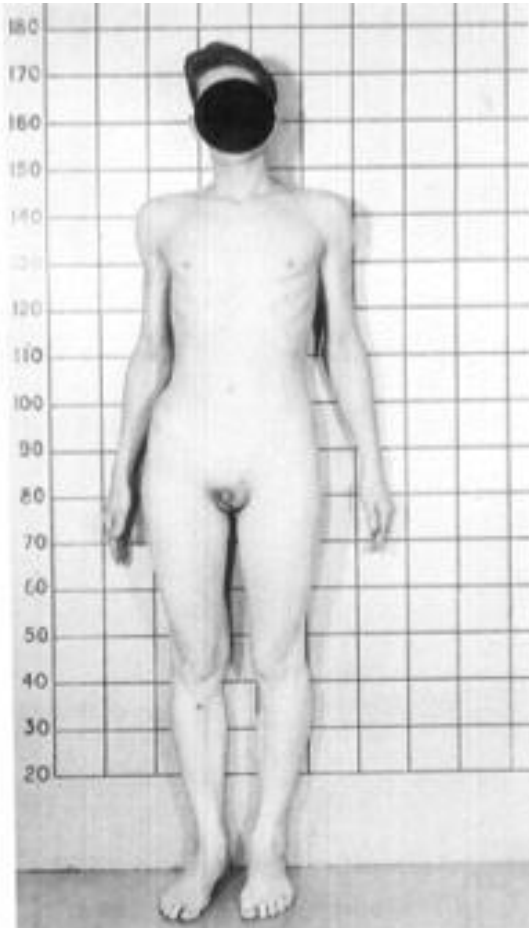
- Biologische Faktoren (Biologische Konstitution)
- Subjektive Faktoren (Gefühl, Lebenswelt, Menschenbild)
- Normative Faktoren (Religiöse Grundhaltung, Würde, Mensch als Ganzheitliches, moralisches Gewissen)



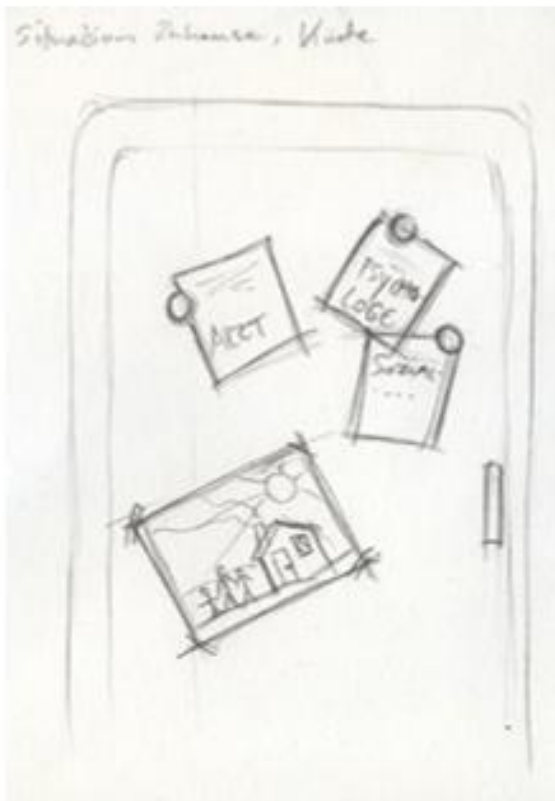
# Informiertes Einverständnis und altersentsprechendes Selbstbestimmungsrecht

	Thema	Beispiel
5-8 Jahre	Unterschiede zu Genital und Pubertät Junge/Mädchen erklären	Überlappungen und Ähnlichkeiten betonen
8 Jahre +	Kindergerechte Informationen zu Variationen der Geschlechtsentwicklung anbieten	Genitalen haben unterschiedliche Formen und Grössen. Pubertät läuft unterschiedlich ab. Gewisse Aspekte können fehlen oder zusätzliche vorkommen.
Prä-Pub/Pubertär	Zusammenfassung der bisherigen Geschichte mit Diskussion der Reproduktionsmöglichkeiten	Es geht viele Möglichkeiten ein Kind grosszuziehen und viele Gründe kein eigenes Kind zu wollen
Post-Pub.	Follow-up und stete Prüfung ob Informationen adäquat und verstanden	

## Bewusstsein über die Rolle und Macht der Medizin



## Unterstützung der Familie mit Blick auf einen längerfristigen Prozess





# Ihre Meinung?

