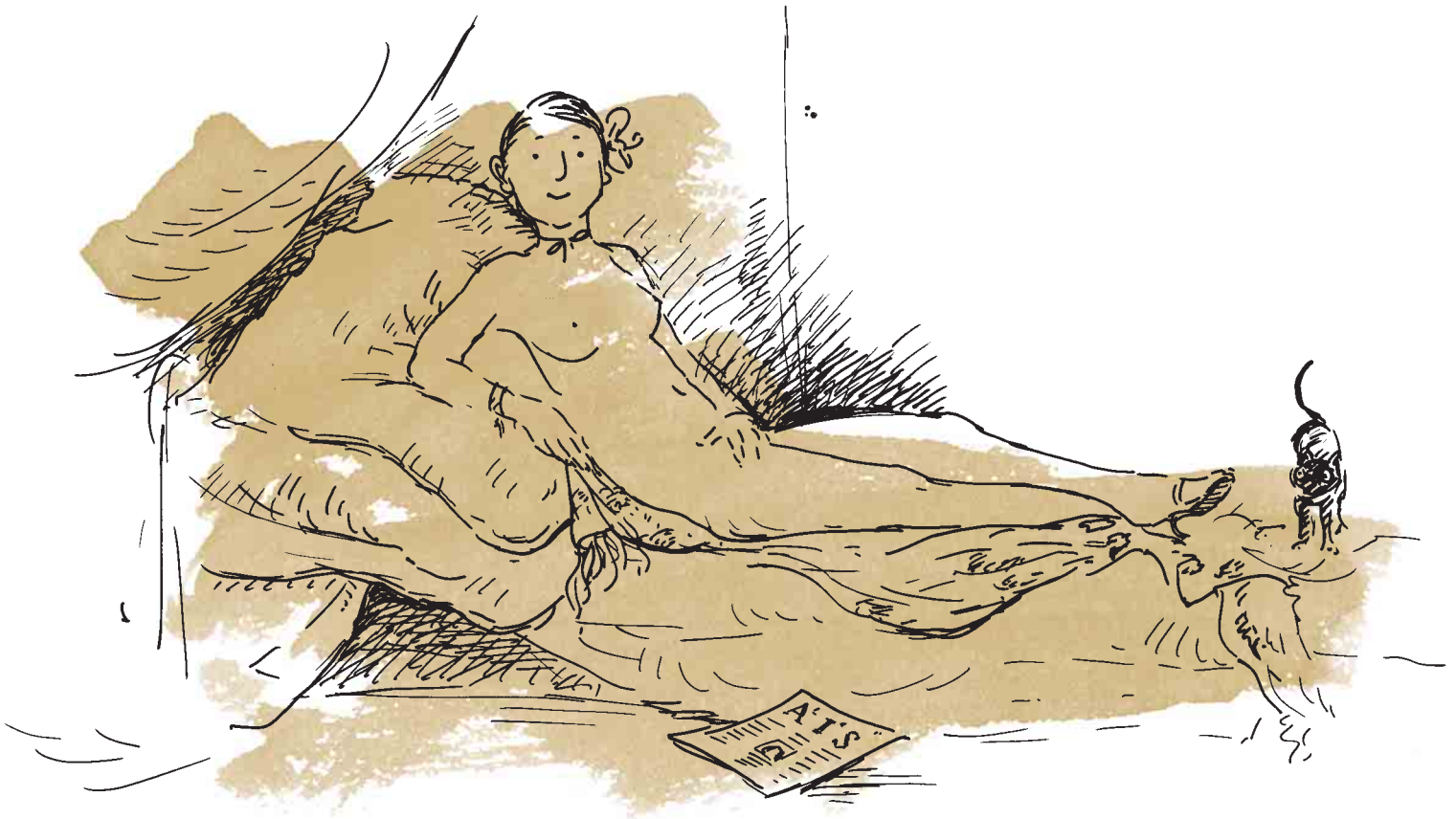


K O M P L E T T E  
A N D R O G E N  
R E S I S T E N Z  
[ C A I S ]

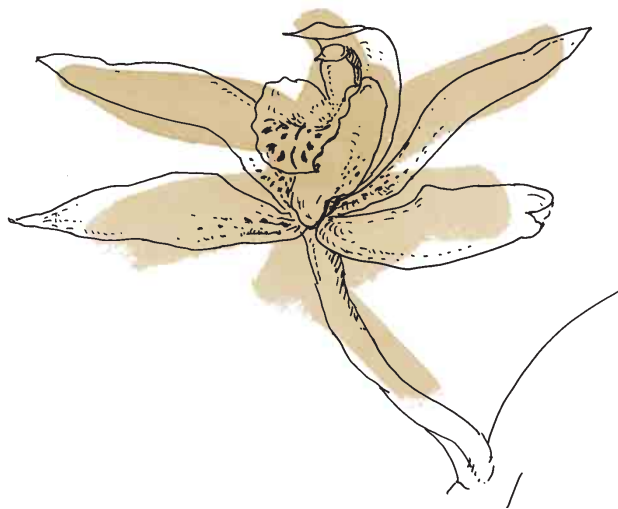


G a r r y L . W a r n e

K O M P L E T T E  
A N D R O G E N  
R E S I S T E N Z  
[ C A I S ]

**Garry L. Warne, MBBS, FRACP**

Associate Professor and Director  
Department of Endocrinology and Diabetes  
Royal Children's Hospital  
Parkville, Victoria, Australia



## A N M E R K U N G   D E S   A U T O R S

Diese Broschüre ist das Ergebnis von Gesprächen mit einer Vielzahl von Personen: der Herausgeberin von ALIAS, dem Newsletter der englischen AIS-Selbsthilfegruppe (die anonym bleiben möchte), den Mitgliedern der AIS Study Group: Dr. Jennifer Batch, Abteilung für Kinderheilkunde, University of Melbourne; Dr. Sonia Grover, Gynäkologin, Centre for Adolescent Health, Royal Children's Hospital; Professor John Hutson, Ärztlicher Direktor für Allgemeinchirurgie, Royal Children's Hospital; Elizabeth Loughlin, Endocrine Social Worker, Royal Children's Hospital; Dr. Sheila Park, Liaison Psychiatrist, Mental Health Service, Royal Children's Hospital; David Pereira, Kinderpsychotherapeut, Mental Health Service, Royal Children's Hospital; Dr. Glynis Price, Abteilung für Endokrinologie und Diabetes, Royal Children's Hospital; Dr. Susan Weigall, Abteilung für Psychiatrie, Royal Melbourne Hospital; Associate Professor Jeffrey Zajac, Abteilung für Innere Medizin, Royal Melbourne Hospital.

**Garry L. Warne, 1997**

# VORWORT

Es ist für Eltern nicht einfach, ihrer Tochter zu erklären, was eine Androgenresistenz (AIS, **A**ndrogenes **I**nsensitivitäts**S**yndrom) ist, da es für sie schwer ist, es zu verstehen und sogar Mediziner manchmal Schwierigkeiten haben, alle Aspekte dieses Phänomens zu begreifen. Die betroffenen Eltern wissen daher nicht, wo sie mit ihrer Erklärung anfangen sollen, und es fällt ihnen schwer, die richtigen Worte zu finden. Mädchen und Frauen mit AIS mussten sowohl ohne genaue Informationen als auch ohne angemessene medizinische Beratung zurechtkommen. Wir wissen, dass viele von ihnen extreme Gefühle von Angst und Scham erleiden mussten. Irgendwie fühlten sie sich anders als ihre Freundinnen und andere Frauen, und viele meinten, dass es besser sei, ihre Gefühlsaufruhr zu verbergen. Wenn man den Eindruck hat, von keiner Seite unterstützt zu werden, dann entsteht ein geringes Selbstwertgefühl insbesondere in Bezug auf die eigene Sexualität. Für einige von uns hat dies unser Leben geprägt. Für uns war es eine große Erleichterung, AIS besser zu verstehen und viele Gefühle des Andersseins sind verschwunden.

Es ist hilfreich zu wissen, dass unsere körperliche Besonderheit einen Namen hat, dass sie durchaus bekannt ist und dass es auf der ganzen Welt Menschen gibt, die wissen, wie es sich anfühlt, AIS zu haben.

Die Wahrheit ist leichter zu akzeptieren als all die Halbwahrheiten und die unbeantworteten Fragen. Und es ist schließlich unser Körper! Diese Broschüre von Associate Professor Garry Warne beinhaltet die klaren und sachlichen Informationen, von denen wir wünschten, dass sie uns schon früher in unserem Leben zur Verfügung gestanden hätten. Viele unserer Leiden wurden auch in großem Maße durch die Beratung und Unterstützung des Royal Children's Hospital gemildert.

Betroffene Eltern und Frauen haben eine AIS-Gruppe (AISSG) gegründet, und wir heißen alle willkommen, die über ihre Probleme und Sorgen sprechen möchten oder mit anderen zusammenkommen möchten, die ihr Leben mit AIS meistern. Auf Seite 24 dieser Broschüre finden Sie die Adressen der Selbsthilfegruppen.

**Kylie und Jocelyn**

# E I N F Ü H R U N G

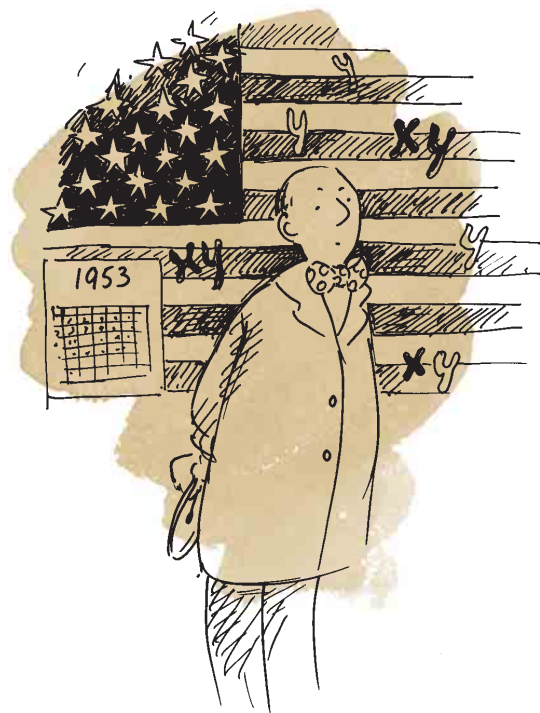
Es gibt medizinische Phänomene, über die man leicht sprechen kann; andere stellen eine wahre Herausforderung dar. Die Androgenresistenz, kurz AIS (Androgen Insensitivity Syndrome), die sich auf die Entwicklung der Geschlechts- und Fortpflanzungsorgane auswirkt, hat einige unbequeme Fragen über die Geschlechtsidentität zur Folge und ist schwer in Worte zu fassen. Wie kann es sein, dass ein Mädchen ohne Gebärmutter, aber mit männlichen Keimdrüsen (Hoden) geboren wird? Seit Generationen haben Frauen mit AIS und deren Eltern versucht, diesen offenkundigen Widerspruch zu verstehen. Viele wussten nicht, dass es auch andere Menschen mit dieser körperlichen Besonderheit gibt, es sei denn, sie trat „in der Verwandtschaft“ auf. Aber selbst dann wurde über ein Thema, das Geschlechtsentwicklung und Sexualität betraf, nicht gesprochen und somit tabuisiert. Wir leben heute in einer Zeit, in der über Sexualität offen in den Medien diskutiert wird.

Diese Freiheit eröffnet die Chance, die Öffentlichkeit darüber zu informieren, dass es AIS gibt und was es ist.

Die Menschen werden ungewöhnliche medizinische Phänomene besser verstehen und akzeptieren, wenn sie darüber Bescheid wissen. Das Gleiche trifft auf Frauen mit AIS zu. Es ist eine schwer zu akzeptierende körperliche Besonderheit, aber betroffenen Frauen wird geholfen, wenn man ihnen genaue Informationen über AIS zugänglich macht. Des Weiteren sollte man ihnen die Gelegenheit bieten, über die komplexen Gefühle zu sprechen, die durch die Aufklärung unausweichlich entstehen. Diese Broschüre wurde für Frauen mit AIS und deren Familien erarbeitet. Sie enthält präzise Informationen über dieses Phänomen und soll auch ein Ratgeber sein, wohin man sich wenden kann, um Hilfe zu bekommen.

## W I E A I S E N T D E C K T W U R D E

Der erste medizinische Bericht über AIS wurde von dem amerikanischen Gynäkologen J.M. Morris im Jahre 1953 veröffentlicht. Seine Patientin war eine Frau, die nie eine Menstruation gehabt hatte. Sie hatte gut entwickelte Brüste und die äußeren Geschlechtsorgane einer normalen Frau, doch sie hatte sehr wenig Schambehaarung und eine Schwellung in der rechten und linken Leiste. Als man eine Operation durchführte, fand man in jeder Schwellung einen Hoden. Die Frau hatte keine Gebärmutter und keine Eierstöcke. Man weiß heute, dass Frauen mit AIS einen XY-Chromosomensatz aufweisen, den man gewöhnlich mit dem männlichen Geschlecht in Verbindung bringt. Das Y-Chromosom verursacht die Entwicklung der Hoden. Außerdem haben manche Frauen mit AIS eine relativ kurze Scheide. Weil keine Gebärmutter vorhanden ist, fehlt demzufolge auch der Gebärmutterhals und die Scheide endet blind ohne weitere innere Verbindungen.



## W A S I S T A I S ?

AIS ist nur eine der vielen biologischen Erscheinungsformen, die sich in der Entwicklung der Fortpflanzungs- und Geschlechtsorgane ausprägen. Es wird verursacht durch die Veränderung eines Gens – Träger der Erbinformation, welche in jeder Körperzelle vorhanden ist. Die Veränderung des Gens blockiert die Reaktion des Körpers auf vermännlichende Hormone (Androgene) sowohl während der Entwicklung im Mutterleib und nach der Geburt. Mit anderen Worten: Es macht den Körper gegenüber Androgenen resistent, und die Ausprägung eines männlichen Körpers durch männliche Hormone, die sich bei Vorhandensein eines normalen Gens vollziehen würde, ist unmöglich. Das gesamte Syndrom (die Kombination körperlicher Veränderungen, die für AIS charakteristisch sind) resultiert aus dieser Veränderung eines einzigen Gens. Der Körper reagiert auf weibliche Hormone (Östrogene) ganz normal, nicht jedoch auf Androgene.

Es gibt zwei Formen von Androgenresistenz: die komplette (CAIS) und die partielle Androgenresistenz (PAIS). CAIS ist eine Erscheinungsform, bei der die äußeren Geschlechtsorgane im Aussehen vollkommen weiblich sind. Es fehlen jedoch die inneren weiblichen Fortpflanzungsorgane (Eierstöcke, Eileiter und Gebärmutter). PAIS ist eine Variante von AIS, bei der betroffene Kinder mit mehr oder weniger männlichen äußeren Geschlechtsorganen geboren werden.

Der Grad der 'Vermännlichung' ist unterschiedlich: Einige Kinder haben eine leicht vergrößerte Klitoris und ihre Scheidenanlage ist kleiner als gewöhnlich; andere wiederum können einen fast vollständig ausgebildeten Penis und Hodensack haben. Daher wachsen einige Kinder mit PAIS als Mädchen, andere als Jungen auf. Gemeinsame charakteristische Eigenschaften von CAIS wie auch von PAIS sind, dass die Betroffenen keine Gebärmutter, aber Hoden haben.

Die mit CAIS verbundenen Probleme sind in vieler Hinsicht anders als die von Menschen mit PAIS. Bei CAIS ist das Geschlecht bei der Geburt eindeutig weiblich, während das eines neugeborenen Kindes mit PAIS uneindeutig sein kann. In diesem Fall muss eine Entscheidung getroffen werden, ob das Kind als Mädchen oder als Junge aufwachsen soll. Um Verwirrungen zu vermeiden, wird diese Broschüre deshalb nur CAIS thematisieren. Das Thema PAIS wird in einer separaten Broschüre behandelt.

Es gibt viele andere Funktionsstörungen, bei denen die Entwicklung der äußeren und inneren Geschlechts- und Fortpflanzungsorgane unvollständig ist oder bei denen sowohl männliche als auch weibliche Organe vorkommen. Bei einem von 4.500 neugeborenen Kleinkindern weichen die äußeren Geschlechtsorgane wesentlich vom 'normalen' männlichen oder weiblichen Erscheinungsbild ab. Viele Menschen nehmen an, dass solche

## W a s i s t A I S ?

Erscheinungsformen äußerst selten vorkommen, weil sie hierüber nichts in den Zeitungen lesen. Das ist falsch.

Man redet viel über den Unterschied zwischen den Geschlechtern. Aber wie unterschiedlich sind diese tatsächlich? Der östlichen Philosophie zufolge koexistieren die männlichen und weiblichen Attribute Yin und Yang in vollkommenem Gleichgewicht und vollkommener Harmonie. Die meisten Menschen besitzen Qualitäten, von denen man einige als weiblich und andere als männlich bezeichnen könnte. In Bezug auf Aufbau und Funktionen des Körpers gibt es zwischen Mann und Frau mehr Ähnlichkeiten als Unterschiede. Zum Beispiel produzieren alle Männer und Frauen sowohl männliche Hormone (Androgene) als auch weibliche Hormone (Östrogene).

In der Embryonalentwicklung vor der Geburt gibt es eine Phase, in der die inneren und äußeren Geschlechtsorgane von Jungen und Mädchen nicht zu unterscheiden sind. Das bedeutet, dass alle Unterschiede zwischen den Geschlechtern sich von einem gemeinsamen und vollkommen neutralen Ausgangspunkt entwickeln. Von da an geht die Entwicklung entweder in Richtung Mädchen oder Junge. Die genetische und hormonelle Steuerung der weiblichen und männlichen Geschlechtsentwicklung beim Embryo und Fötus ist ausreichend bekannt. Wir wissen darüber weit mehr als über die Steuerung der Entwicklung anderer Organe.

Dieses Wissen ist die solide Basis, auf der wir ein Verständnis von AIS aufbauen können.

### **Hormone**

Hormone sind die chemischen Botenstoffe des menschlichen Körpers, die an einer Stelle des Körpers in Drüsen produziert werden und an anderer Stelle im Körper wirken. Zum Beispiel wird das Hormon Insulin in der Bauchspeicheldrüse erzeugt. Es wirkt dann in der Leber und an den Muskeln, um den Blutzuckerspiegel zu regulieren. Das Wachstumshormon wird in der Hirnanhangdrüse in der Nähe des Gehirns produziert. Es fördert das Wachstum der Knochen bei Kindern.

### **Androgene**

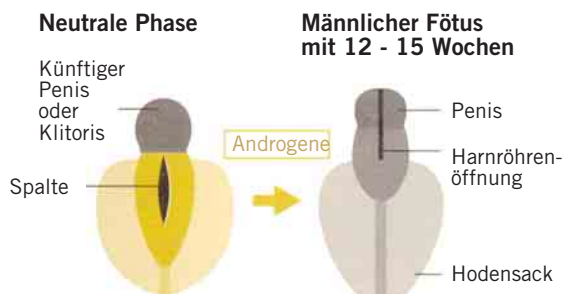
Androgene sind vermännlichende Hormone, die bei Jungen für das Wachstum des Penis, die Entwicklung von Gesichts- und Körperbehaarung, das Wachstum von Muskeln und Knochen sowie für das Tieferwerden der Stimme verantwortlich sind. Aber auch Frauen bilden Androgene. Bei Männern und bei Frauen mit AIS stammen diese aus zwei Quellen: aus den Hoden und den Nebennieren (ein Organpaar, das oberhalb der Nieren, an der Bauchrückwand liegt). Bei Frauen mit Eierstöcken stammen fast alle Androgene aus den Nebennieren und nur eine kleine Menge aus den Eierstöcken.

## Was ist AIS?

### **Androgene und männliche Sexualentwicklung**

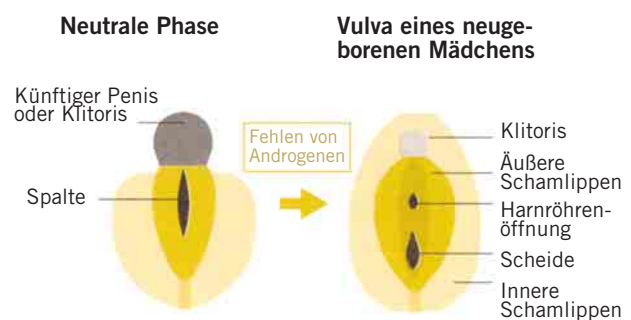
Wenn ein Kleinkind im Mutterleib heranwächst, kann man zu Beginn männliche von weiblichen Geschlechtsorganen nicht unterscheiden. Bei beiden Geschlechtern gibt es eine mittlere Spalte, an deren oberer Teil sich eine knopfförmige Schwellung befindet, aus der sich später die Klitoris oder der Penis bildet. Diese „neutralen“ Geschlechtsorgane entwickeln sich, wie in den nachfolgenden Abbildungen dargestellt, entweder zu männlichen oder weiblichen Geschlechtsorganen.

In Abbildung 1 ist links die „neutrale“ Entwicklungsphase zu sehen. Die rechte Seite zeigt die Entwicklung bei Jungen in der 12. bis 15. Schwangerschaftswoche, wenn ihre Hoden beginnen, Androgene zu produzieren. Die knopfförmige Schwellung bildet sich nun zum Penis aus; die Spalte schließt sich von unten her. Das bewirkt, dass sich die Harnöffnung nach und nach zur Spitze des Penis bewegt und der Hodensack gebildet wird.



**Abb. 1** Durch Androgene werden die ‚neutralen‘ Geschlechtsorgane männlich

Abb. 2 zeigt, wie sich die ‚neutralen‘ Geschlechtsorgane zu normalen weiblichen Geschlechtsorganen entwickeln. Da im weiblichen Fötus normalerweise keine Androgene erzeugt werden, bleibt die Klitoris klein und die Spalte offen.



**Abb. 2** Das Fehlen von Androgenen bewirkt, dass sich die Geschlechtsorgane von neutral zu weiblich verändern.

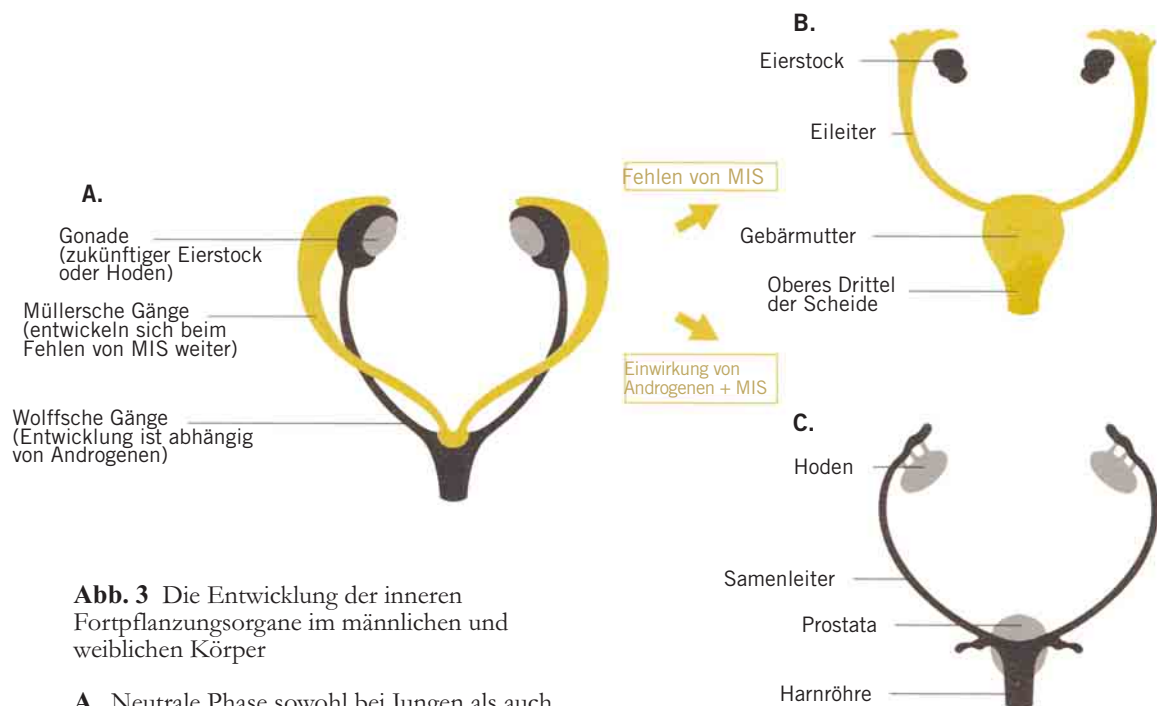
*Bei CAIS produzieren die Hoden zwar Androgene, aber weder die Haut über den Genitalanlagen noch anderes Gewebe ist fähig, darauf zu reagieren, also sich zu einem Jungen zu entwickeln. Es ist praktisch so, als ob keine Androgene produziert würden. Die äußeren Geschlechtsorgane entwickeln sich bei CAIS daher wie bei einem weiblichen Fötus mit 46xx, weil die hormonell ungesteuerte Entwicklung eines Fötus ohne Einwirken männlicher Hormone immer in Richtung Frau verläuft. Männliche Strukturen entwickeln sich jedoch nur unter Einfluss von Androgenen.*

## Was ist AIS?

### Die inneren Fortpflanzungsorgane

Am Anfang der Entwicklung sind auch die inneren Fortpflanzungsorgane von Jungen und Mädchen identisch. Bei beiden Geschlechtern befindet sich an der Bauchrückwand eine Struktur, die sich in die Gebärmutter, die Eileiter und das obere Drittel der Scheide entwickeln kann. Diese Organe entstehen bei Jungen nicht, da ihre Hoden ein Hormon produzieren (MIS), das diesen Entwicklungsprozess blockiert.

Das gleiche geschieht bei Frauen mit CAIS: Deren Hoden produzieren MIS, wodurch die Ausbildung der Gebärmutter, der Eileiter und des oberen Scheidendrittels verhindert wird. Die Scheidenlänge ist bei Frauen mit CAIS aus noch unerklärlichen Gründen unterschiedlich. Selbst Schwestern mit den scheinbar gleichen äußerlichen Merkmalen von CAIS können eine unterschiedliche Scheidenlänge aufweisen.



**Abb. 3** Die Entwicklung der inneren Fortpflanzungsorgane im männlichen und weiblichen Körper

- A. Neutrale Phase sowohl bei Jungen als auch bei Mädchen
- B. Bei Fehlen von MIS entwickeln sich weibliche Geschlechtsorgane.
- C. Männliche Geschlechtsorgane entwickeln sich, wenn sowohl Androgene als auch MIS von den Hoden produziert werden.

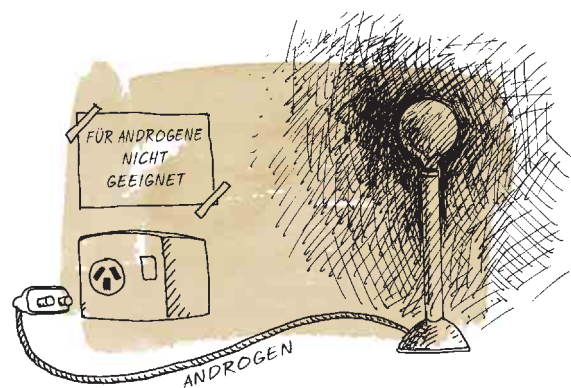
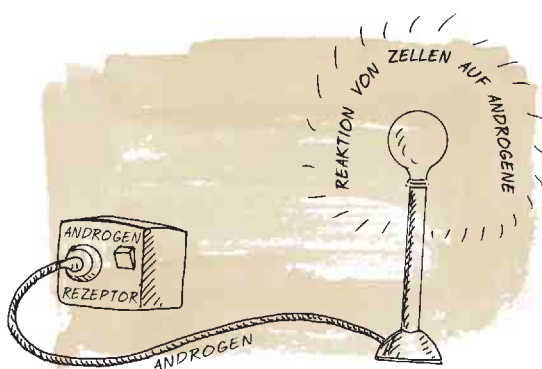
## Was ist AIS?

### Der Androgenrezeptordefekt

Bei einem Fötus mit CAIS haben die Androgene nicht die übliche vermännlichende Wirkung auf die Geschlechtsentwicklung. Das liegt daran, dass den Körperzellen eine besondere Verankerungssubstanz fehlt, die man Androgenrezeptor nennt. Ohne Androgenrezeptoren können die Zellen auf Androgene nicht reagieren, unabhängig von der produzierten Menge. Zieht man als Vergleich das Schlüssel (Androgen)-Schlüsselloch (Androgenrezeptor)-Prinzip heran, so gibt es zwar einen Schlüssel (Androgene), aber er passt nicht ins Schlüsselloch (Rezeptor), weil es defekt ist.

Bei CAIS sind nicht alle Hormonrezeptoren defekt, sondern eben nur die Androgenrezeptoren. Der Östrogenrezeptor ist aber völlig normal, und deshalb entwickelt sich bei Frauen mit CAIS die Brust und eine weibliche Körperform. Die Östrogene können normal wirken, da ihre Rezeptoren nicht defekt sind.

Einige Frauen mit CAIS haben überhaupt keinen Androgenrezeptor, während er bei anderen defekt ist und nicht richtig funktioniert. Ein Fötus mit einem geringfügigem *Aktiv*-Rezeptor (weniger als normal) wird anfangen, sich zu einem Jungen zu entwickeln. Dieser Vorgang wird jedoch nicht abgeschlossen, und das Neugeborene hat dann die Merkmale von PAIS.



# DIE GENETISCHE GRUNDLAGE VON AIS

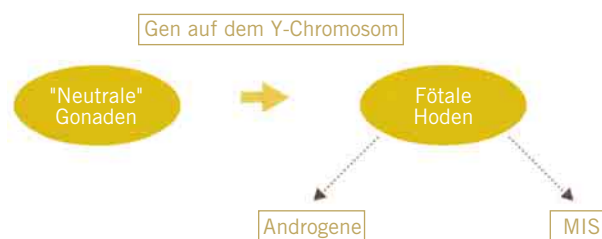
## Chromosomen und Gene

Jedes menschliche Wesen entsteht aus der Befruchtung einer Eizelle durch eine Samenzelle. Die Merkmale des Vaters sind in jeder einzelnen Samenzelle und die der Mutter in jeder einzelnen Eizelle enthalten. Diese sogenannten Keimzellen enthalten etwa 100.000 winzige Partikel, die man als Gene bezeichnet. Jedes Gen weist einige Merkmale des Vater bzw. der Mutter auf, die das Kind erbt.

Wenn ein Ei von einer Samenzelle befruchtet worden ist, dann werden die Gene des Vaters denen der Mutter hinzugefügt, und das befruchtete Ei (das neue menschliche Wesen) besitzt nun die Gene von beiden Elternteilen. Es gibt zum Beispiel ein Gen der Mutter und ein Gen des Vaters für die Augenfarbe des

Kindes. Für jedes einzelne Charaktermerkmal gibt es solch ein Genpaar. Die Gene des Vaters und der Mutter verbinden sich fast immer zu Paaren, und diese Paare werden in jeder Zelle des neuen Menschen vervielfältigt.

Die Gene sind miteinander zu Strukturen verbunden, die man als Chromosomen bezeichnet und von denen jede Zelle im Körper genau 46 enthält. Zwei der Chromosomen sind die Geschlechtschromosomen, von denen es zwei Arten gibt: die X- und die Y-Chromosomen. Frauen haben normalerweise zwei X-Chromosomen, während Männer ein X- und ein Y-Chromosom haben. Das Y-Chromosom enthält das Gen, das die Entwicklung der Hoden auslöst.



**Abb. 4** Durch ein Gen auf dem Y-Chromosom entwickeln sich die ‚neutralen‘ Gonaden zu Hoden. Später produzieren diese zwei Hormone, nämlich Androgene und MIS.

# Die genetische Grundlage von AIS

## Das Androgenrezeptor-Gen

Frauen mit CAIS haben ein X- und ein Y-Chromosom. Das Y-Chromosom ist völlig normal und daher entwickeln sich Hoden. Das X-Chromosom ist ebenfalls normal mit Ausnahme eines seiner Tausenden von Genen, nämlich dem Androgenrezeptor-Gen. Frauen besitzen zwei Androgenrezeptor-Gene: eins von der Mutter und das andere vom Vater. Sollte eines davon das veränderte Androgenrezeptor-Gen sein, das CAIS verursacht, dann reicht das unveränderte Gen auf dem anderen X-Chromosom aus, damit sich das Kind zu einem

Mädchen entwickelt. Wenn diese Frau jedoch ein Kind mit einem XY-Chromosomensatz mit dem veränderten Gen auf dem X-Chromosom bekommt, dann wird dieses nicht durch ein unverändertes Gen ausgeglichen, und das Kind ist dann ein Mädchen mit CAIS. Übrigens: Bei einem Drittel der Frauen mit CAIS verursachte nicht Vererbung, sondern eine neue spontane Genmutation, die nicht von der Mutter geerbt wurde, zum Zeitpunkt der Empfängnis den Androgenrezeptordefekt.

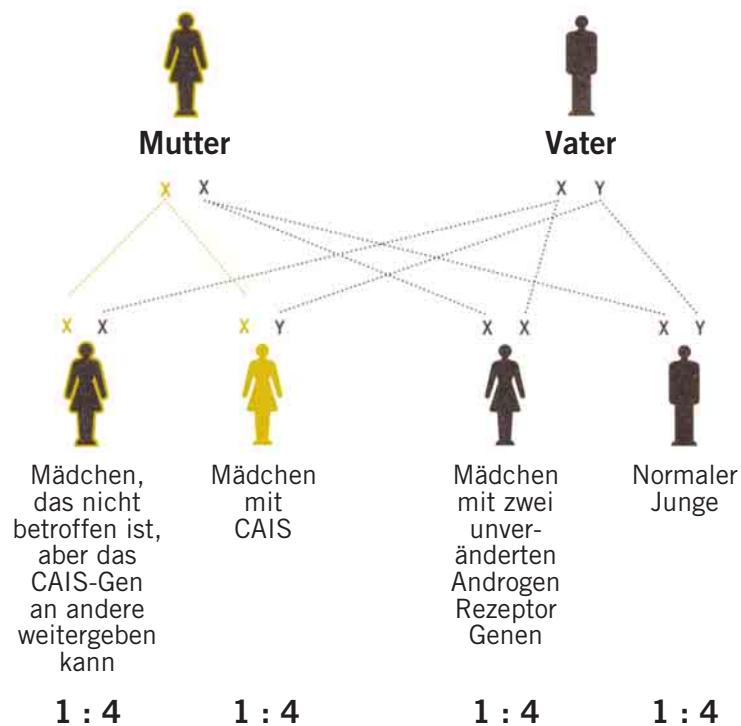
# Die genetische Grundlage von AIS

## Die Vererbung von AIS

Das nachfolgende Diagramm zeigt die verschiedenen Chromosomenkombinationen, die entstehen können, wenn eine Mutter Kinder bekommt und das CAIS-Gen auf einem ihrer X-Chromosomen trägt.

Ein Ehepaar mit einer betroffenen Tochter kann aus diesem genetischen Diagramm ersehen, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, dass sie weitere

betroffene Kinder bekommen. Die Art und Weise, wie die Gene der Eltern bei der Zeugung eines Kindes verteilt werden, ist vollkommen unabhängig von der Zeugung eines zukünftigen Kindes, genau wie beim Würfeln jeder Wurf unabhängig von anderen ist. Daher ist das Risiko, ein weiteres Kind mit CAIS zu bekommen, bei *jeder* Schwangerschaft 1 : 4, wenn die Mutter Trägerin des CAIS-Gens ist.

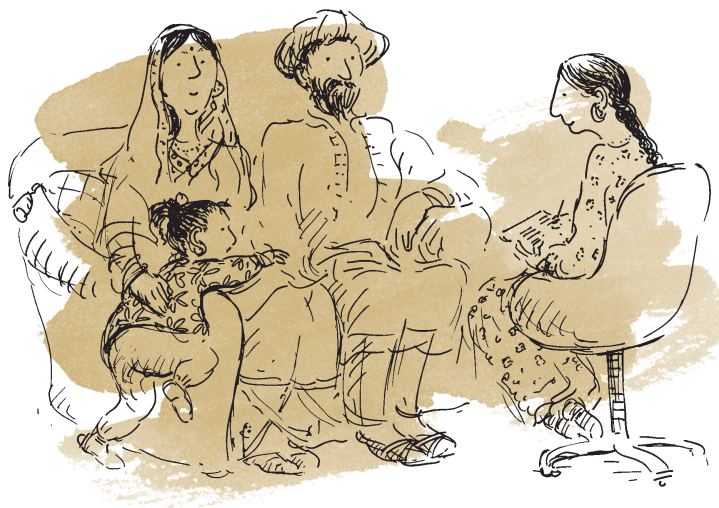


**Abb. 5** Das genetische Diagramm zeigt, wie eine Mutter, die das CAIS-Gen auf einem ihrer X-Chromosomen trägt, dieses an ihre Kinder weitergeben kann. Das Risiko, ein Kind mit CAIS zu bekommen, beträgt für jede Schwangerschaft 1 : 4.

## DIE DIAGNOSE VON CAIS

Die körperlichen Merkmale, die einen ersten Hinweis auf das eventuelle Vorhandensein von CAIS geben, sind von Person zu Person unterschiedlich. Diese Unterschiede bei den Merkmalen haben Einfluss auf das Alter, in dem die Androgenresistenz gewöhnlich festgestellt wird. Das häufigste Kennzeichen ist eine Auswölbung in der Leistengegend (Leistenbruch) bei einem ansonsten normalen Baby oder kleinen Mädchen. Bei einer Operation des Leistenbruchs werden Hoden festgestellt. Sollten Leistenbrüche nicht bemerkt werden oder nicht vorhanden sein, kann sich erst im Teenageralter herausstellen, dass etwas nicht in Ordnung ist. Die Menstruation des Mädchens bleibt aus und ihr wachsen weder Scham- noch Achselbehaarung, obwohl sich ihre Brüste normal entwickeln. Zur Bestätigung der Diagnose wird eine Blutuntersuchung zur Identifizierung des XY-Chromosomensatzes durchgeführt. Um die

Fähigkeit der Hoden zur Produktion von Androgenen zu überprüfen, wird ein sogenannter HCG-Test vorgenommen. HCG ist ein menschliches Hormon, das dem Hirnanhangdrüsenhormon LH ähnlich ist, welches die Hoden stimuliert, Testosteron zu bilden. Vor und 72 Stunden nach der Injektion von HCG werden Blutproben entnommen und die Werte für Testosteron verglichen. Mit diesem Test wird unterschieden, ob stimulierbare Hoden oder Eierstöcke vorhanden sind. Der HCG-Test ist auch sinnvoll, um CAIS von anderen biologischen Erscheinungsformen abzugrenzen. Es gibt nämlich XY-Frauen, deren Hoden keine Androgene produzieren, der Rezeptor aber intakt ist. Hier fehlt also der Schlüssel bei intaktem Schlüsselloch. Zudem wird eine Ultraschalluntersuchung bestätigen, dass keine Gebärmutter vorhanden ist.



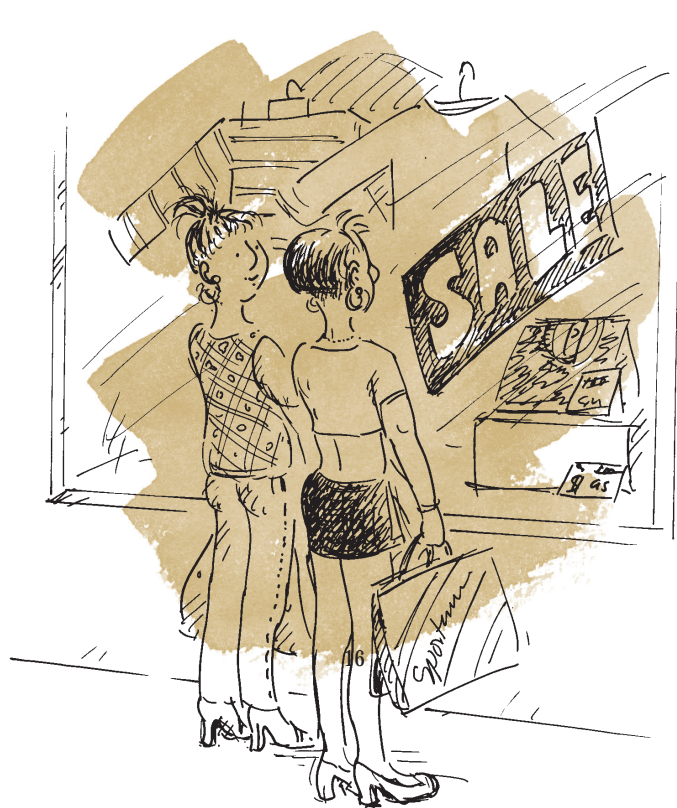
# HORMONELLE VERÄNDERUNGEN WÄHREND DER KINDHEIT UND IM JUGENDALTER

Die Hoden von Mädchen mit AIS ruhen während der Kindheit. Sobald das Mädchen ein Alter von 11-12 Jahren erreicht hat, wird die Entwicklung der Hoden durch Hormone (wie z.B. das LH), die in der Hirnanhangdrüse produziert werden, stimuliert. Die Hoden vergrößern sich stetig, und der Androgenspiegel steigt nach und nach auf den erwachsener Männer an. Gleichzeitig wandelt der Körper einen Teil der Androgene in Östrogene um; das wiederum bewirkt bei dem Mädchen die Entwicklung der Brust und die Verbreiterung der Hüften, so dass es die Körperform einer Frau bekommt.

Die Umwandlung von Androgenen in Östrogene ist ein normaler Vorgang im Körper,

der nicht auf Mädchen mit CAIS beschränkt ist. Bei vielen gesunden Jungen tritt aus den gleichen Gründen in der Pubertät eine vorübergehende Brustvergrößerung auf. Der Körper von Jungen reagiert jedoch auf Androgene, und dies scheint eine weitere Entwicklung der Brust zu hemmen.

Im Gegensatz zu vielen anderen Teenagern haben Mädchen mit CAIS eine sehr gute Haut und kaum Akne. Eine Akne wird begünstigt, wenn Talgdrüsen in der Haut von Androgenen stimuliert werden; doch dies ist bei einem Mädchen mit CAIS nicht möglich.



# OPERATIONEN VON MÄDCHEN MIT AIS

## Die Entfernung der Hoden

Die in der Bauchhöhle verbleibenden Hoden, speziell jene, die von der Hirnanhangsdrüse überstimuliert werden, neigen zu Krebsentwicklung. Dies tritt bei etwa 9% der Frauen mit AIS auf, doch selten vor der Pubertät. Die meisten Experten sind jedoch der Meinung, dass das Krebsrisiko nach der Pubertät zu hoch ist und empfehlen daher die Entfernung der Hoden vor dem 20. Lebensjahr. Der Zeitpunkt dieser Operation ist eine individuelle Entscheidung: Einige Familien entscheiden, dass die Entfernung vorgenommen werden sollte, solange das Mädchen klein ist; anderen hingegen wird geraten, mit der Operation zu warten, bis das Mädchen die Pubertät abgeschlossen hat. Wahrscheinlich ist die Entfernung der Hoden nach der Pubertät die bessere Lösung. Die Umwandlung von Androgenen in Östrogene im Körper bewirkt die Entwicklung von Brüsten und das Entstehen einer weiblichen Körperform. Eine Hormonbehandlung ist deshalb während dieser Zeit nicht erforderlich. Die Operation findet idealerweise erst statt, nachdem das Mädchen ausführlich über AIS informiert worden ist und man ihr die Gelegenheit gegeben hat, über ihre Gefühle zu reden. Die andere Möglichkeit – die Entfernung der Hoden in der frühen Kindheit – wird zum Teil gewählt, um das Krebsrisiko

auszuschließen, weil es viele Eltern in Sorge versetzt. Eine andere Überlegung von Eltern und Ärzten ist, dass es für das Mädchen besser ist, nicht an der Entscheidung über die Entfernung der Hoden beteiligt zu werden. Die frühzeitige Entfernung der Hoden ist bei Kleinkindern mit PAIS (im Gegensatz zu CAIS), die als Mädchen erzogen werden, äußerst wichtig, weil die Hoden ansonsten eine fortschreitende männliche Entwicklung bewirken können. Bei diesen Mädchen bieten Ärzte den Eltern auch eine Operation zur Verkleinerung der Klitoris und zur Trennung der verwachsenen Schamlippen an.

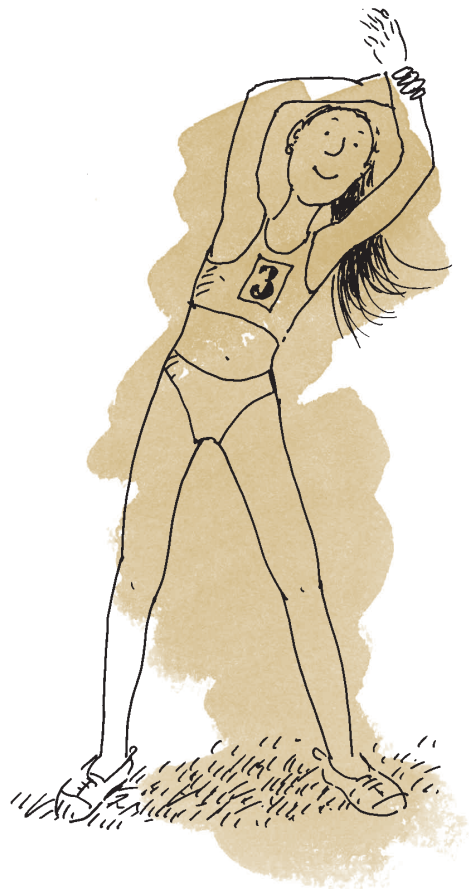
## Die Scheide

Gewöhnlich ist die Scheide einer Frau mit CAIS ca. 6 cm lang, was zwei Dritteln der normalen Länge entspricht, aber sie kann auch sehr viel kürzer sein. Bei Mädchen mit AIS sollte daher die Länge der Scheide untersucht werden. Während es manchmal notwendig ist, diese mittels Operation zu verlängern, findet bei regelmäßigem Geschlechtsverkehr auch eine Vergrößerung statt. Bevor ein Mädchen sexuell aktiv wird, kann es durch den Gebrauch eines Dilators nach und nach eine Verlängerung erreichen.

## DAS FEHLEN VON SCHAM- UND ACHSELBEHAARUNG

Die Behaarung von XX-Frauen im Scham- und Achselbereich kommt durch die Wirkung von Androgenen zustande, die in den Nebennieren und Eierstöcken produziert werden. Frauen mit CAIS haben in diesen Bereichen gewöhnlich keine oder nur eine spärliche Behaarung. Das Fehlen von Körperbehaarung ist eine Äußerlichkeit, die durch eine medizinische Behandlung nicht behoben werden kann, aber CAIS-Frauen können dazu eine positive Einstellung entwickeln. Die Behaarung ist bei Frauen im allgemeinen recht unterschiedlich ausgeprägt, und manche Frauen haben so gut wie keine Behaarung. Es wird berichtet, dass

die Mütter von Frauen mit CAIS etwas weniger Schambehaarung haben als Frauen, die das CAIS-Gen nicht tragen. Demzufolge lässt sich sagen, dass das Fehlen von Schambehaarung familientypisch ist. Manche Frauen rasieren sich auch die Schamhaare. Andere Frauen wiederum sind an Alopecia totalis erkrankt und verlieren deshalb sämtliche Körperhaare einschließlich des Kopfhaars. Mit anderen Worten: Es gibt neben CAIS eine Vielzahl von Gründen, keine Schambehaarung zu haben – und manche Menschen empfinden das Nichtvorhandensein von Schambehaarung auch als erotisch.



# ÖSTROGEN ERSATZ THERAPIE

Jedes Mädchen mit AIS, das älter als 12 Jahre ist und dessen Hoden entfernt worden sind, muss Östrogene einnehmen, um die Entwicklung seiner Brüste, Hüften und Geschlechtsorgane einzuleiten und um den Einbau von Kalzium in die Knochen zu fördern. Viele Mädchen mit CAIS sind relativ groß, denn das Y-Chromosom enthält Gene für körperliches Wachstum. Durch eine Östrogenbehandlung, die den Wachstumsabschluss in der Epiphysenfuge (der Bereich der Wachstumsknorpel an den Enden von Kinderknochen) beschleunigt, kann eine übermäßige Körpergröße im Erwachsenenalter verhindert werden. Weil Östrogen Osteoporose verhindert, sollten Frauen mit AIS zumindest bis zum Alter der Wechseljahre Östrogene einnehmen.

Es gibt die unterschiedlichsten Arten von Östrogenpräparaten. Gewöhnlich nimmt man sie täglich in Tablettenform ein, aber auch Hautpflaster, die alle paar Tage gewechselt werden, erfreuen sich großer Beliebtheit. Eine weitere Möglichkeit sind kleine, tablettengroße

Hormonimplantate, die unter örtlicher Betäubung alle 6 Monate neu unter die Haut gesetzt werden. Nicht alle Frauen vertragen jedoch diese Art der Hormonzufuhr. Millionen von Frauen nehmen jeden Tag Östrogene ein, da sie Bestandteil der meisten Anti-Baby-Pillen sind.

Östrogene können bei manchen Frauen Nebenwirkungen auslösen, wie z.B. Gewichtszunahme, Flüssigkeitseinlagerung, Übelkeit und Migräne. Frauen, die Östrogene in hohen Dosen zu sich nehmen, unterliegen einem gesteigerten Risiko für Venenthrombosen (Blutgerinnsel in den Beinvenen), aber Frauen mit AIS benötigen keine so hohe Dosis. Alle im Handel erhältlichen Anti-Baby-Pillen enthalten ein zweites Hormon: Progesteron. Dieses bewirkt regelmäßige Änderungen in der Gebärmutterschleimhaut, wodurch Regelblutungen auftreten. Frauen ohne Gebärmutter müssen wahrscheinlich kein Progesteron einnehmen. Progesteron kann auch zu Nebenwirkungen wie Depressionen, Blähungen und Bauchschmerzen führen.

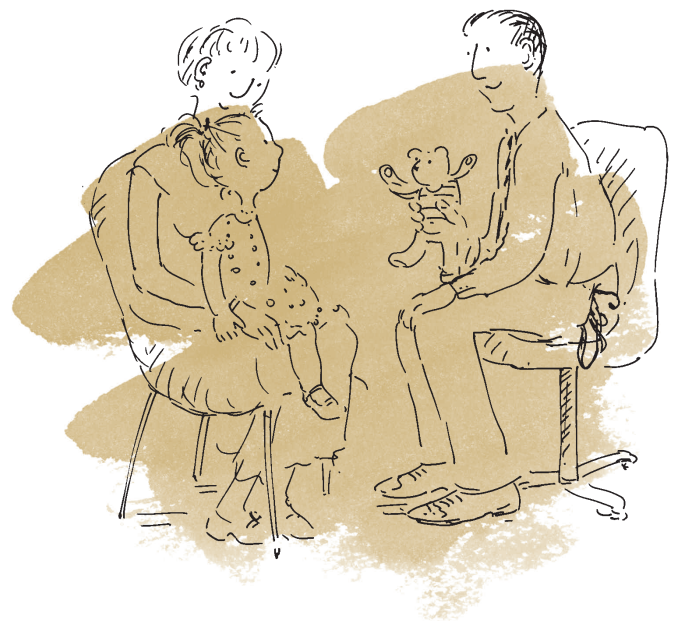
# BERATUNG UND UNTERSTÜTZUNG

Es werden gegenwärtig neue Wege des Verstehens und der Behandlung von AIS beschritten, besonders was die sozialen und psychologischen Auswirkungen angeht. Viele Schwierigkeiten sind dabei überwunden worden. Dennoch sind Eltern bestrebt, dass Vertraulichkeit gewahrt wird, und betroffene Frauen sind mitunter unsicher, wie andere sich ihnen gegenüber verhalten werden. Die breite Öffentlichkeit ist sich der Existenz von AIS nicht bewusst, weil hierüber wenig in den Medien berichtet wird. Und so ist ein Mangel an Verständnis für diese körperliche Besonderheit mehr auf Unwissenheit als auf Vorurteile zurückzuführen.

## **Die Eltern von neudiagnostizierten Kindern**

Es ist eine besondere Herausforderung, eine medizinische Diagnose, die die Geschlechts- und Fortpflanzungsorgane betrifft, zu verstehen, darüber zu reden und gut mit ihr zurechtzukommen. Da die meisten Familien von diesem medizinischen Phänomen nie etwas gehört haben, fragen sie meist ihren Arzt um Rat, wie sie damit umgehen sollen. Gleichzeitig müssen sie Wege finden, um mit ihren starken Gefühlsregungen fertig zu werden, zu denen oft Schmerz, Trauer und Zorn zählen. Natürliche Reaktionen sind „Warum ich?“ und „Warum meine Tochter?“.

Im Idealfall sollte AIS sofort und korrekt diagnostiziert werden, und die Eltern des betroffenen Kindes sollten unmittelbar von einem Experten beraten werden. Dies ist jedoch nicht immer der Fall und es kann vorkommen, dass Eltern von den Ärzten hingehalten werden. Es ist kein Wunder, dass dies zu Verwirrung und Ängsten führt. Ein Gespräch mit einem Arzt oder Psychologen, der mit AIS vertraut ist, kann dabei oft helfen. Beratung nimmt dann die Form von Hilfestellung an, die aufkommenden Gefühle in Worte zu fassen und diese zu erklären. Es ist unvermeidlich, dass Eltern in dem Gewöhnungsprozess an eine solche Diagnose Phasen der Verletzlichkeit durchlaufen werden, dennoch muss über die zukünftige Entwicklung des Kindes gesprochen werden.



# Beratung und Unterstützung

Eltern von älteren Kindern und von Teenagern

Sobald Eltern glauben, dass sie mit ihrer Tochter über ihre besondere Körperlichkeit und die daraus entstehenden Gefühle sprechen können, sollten sie ihr nach und nach helfen, AIS zu verstehen. Letztendlich kann das die Eltern-Kind-Beziehung auch stärken. Ein Dilemma besteht für Eltern darin, wie und wann sie mit ihrer Tochter über AIS sprechen sollten. Sollen sie ihr sämtliche Informationen, die ihnen bekannt sind, so früh wie möglich mitteilen oder aber diese erst unterbreiten, wenn sie ihrer Meinung nach bereit für die Wahrheit ist? Die sich herauskristallisierende Ansicht ist, dass ein Mädchen mit AIS das Recht hat, alles zu erfahren. Die Weitergabe von Informationen sollte allmählich geschehen, wobei der Entwicklungsstand und die Fähigkeit, das Gesagte zu verstehen, berücksichtigt werden sollte.

*Kinder mit 6-11 Jahren*

Die meisten Kinder haben bis zu einem Alter von 11 Jahren kaum ein Verständnis für langfristige Konsequenzen, und eine einfache Erklärung für den Grund des Arztbesuchs ist meist ausreichend. Wenn Eltern sich über die Fragen und das Verhalten ihres Kindes Sorgen machen, können sie beispielsweise das Gespräch mit einem Psychologen suchen, der sich mit der Problematik von AIS auskennt.

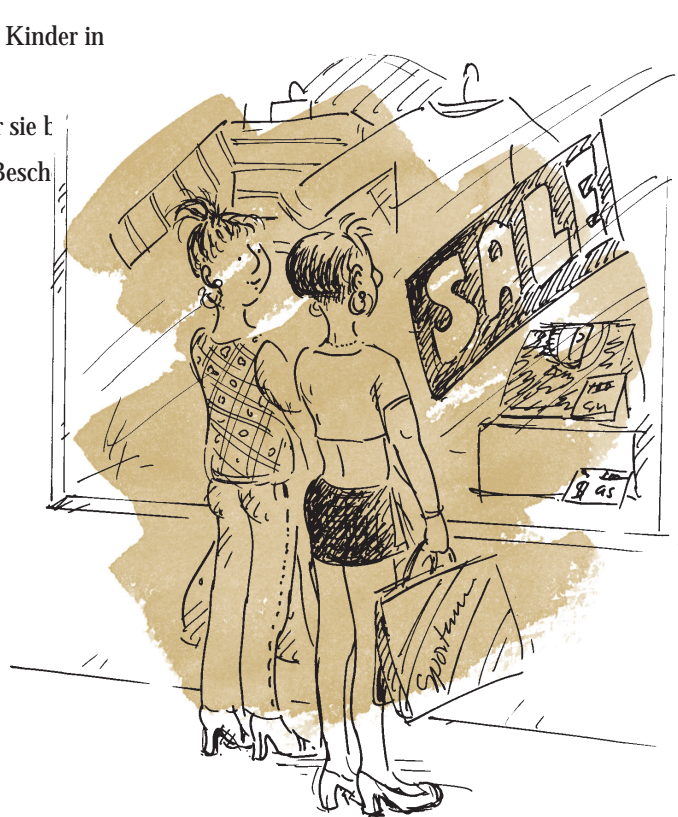


# Beratung und Unterstützung

## *Jugendliche mit AIS*

Im Alter von etwa 12 Jahren entwickeln Mädchen in der Regel die Fähigkeit, logisch und umfassend zu denken, wobei dieser Zeitpunkt von Person zu Person verschieden ist. Erst zu diesem Zeitpunkt wird ein Mädchen mit AIS in der Lage sein, die komplexen Zusammenhänge ihrer Körperlichkeit in Gesprächen zu verstehen, und selbst dann wird sie mit den inneren Abläufen ihres Körpers wenig vertraut sein.

Die Pubertät ist eine Lebensphase, die mit Gruppen- und Anpassungszwang verbunden ist. Es ist ratsam, dass Mädchen mit CAIS über ihre Besonderheit im Vergleich zu Anderen erfahren, bevor sich dieser Zwang einstellt. Im Alter von etwa 15-16 Jahren lernen Kinder in der Schule Details über Gene und Chromosomen, und daher ist es für sie bereits vorher über ihre Diagnose Bescheid wissen.



# Beratung und Unterstützung

## Erwachsene

Verständlicherweise ist es für viele Frauen mit CAIS schwierig, die körperlichen Umstände, die ihr Leben und ihre Beziehungen zu anderen Menschen beeinträchtigen können, zu akzeptieren. Alle körperlichen Besonderheiten rufen bei Menschen und ihrer Familie stets komplexe Gefühle hervor. Zwischenmenschliche Beziehungen können gelegentlich belastet werden, da jedes Familienmitglied mit den Problemen unterschiedlich umgeht. Da es sich um eine genetisch bedingte Besonderheit handelt, kann es sein, dass eine Frau mit CAIS betroffene Schwestern, Nichten oder Tanten hat, die sich gegenseitig Verständnis entgegenbringen und unterstützen können.

Viele Frauen mit CAIS heiraten und adoptieren Kinder. Sie und ihre Partner wissen von Anfang an, dass eine Schwangerschaft nicht möglich ist und können daher ihr Leben und ihre Karriere entsprechend planen. Das kann weniger schmerzhaft sein als die Erfahrung von 10% der verheirateten Paare, die nach mehreren Ehejahren feststellen müssen, dass ein Ehepartner unfruchtbar ist. Frauen mit CAIS kann man in allen Lebensbereichen finden. Falls betroffene Frauen Beratung wünschen, sollte der behandelnde Arzt den Kontakt zu einem Psychologen herstellen. Für viele Frauen ist es sehr hilfreich, andere Frauen mit AIS zu treffen.



# B e r a t u n g   u n d U n t e r s t ü t z u n g

## **Selbsthilfegruppen**

Vor wenigen Jahren wurde eine internationale Selbsthilfegruppe für Menschen mit AIS und deren Familien gegründet. Erwachsene Frauen mit AIS haben zahlreiche unschätzbare Informationen geliefert und helfen den Medizinerinnen bei der Suche nach besseren Methoden, wie man jüngeren Mädchen mit AIS helfen kann, mit ihrer Diagnose zurechtzukommen. Die englische Gruppe veröffentlicht zweimal im Jahr einen Newsletter, der einen freien Meinungs- und Erfahrungsaustausch ermöglicht.

Internet: [www.medhelp.org/www/ais](http://www.medhelp.org/www/ais)

**Deutschland  
Österreich  
Schweiz**

**[www.xy-frauen.de](http://www.xy-frauen.de)**

Möglichkeiten zur Kontaktaufnahme:  
**[info@xy-frauen.de](mailto:info@xy-frauen.de)**

oder auch für Eltern betroffener Kinder  
oder Erwachsener  
**[info.eltern@xy-frauen.de](mailto:info.eltern@xy-frauen.de)**

schriftlich oder telefonisch:  
KISS Barmbek  
(Kontakt und Informationsstelle für Selbsthilfegruppen)  
Stichwort AIS  
Fuhlsbütteler Str. 401  
22309 Hamburg  
Tel. 0 40/63 11 11 0

# Beratung und Unterstützung

## Kontakte

**Associate Professor Garry Warne**  
Department of Endocrinology and Diabetes  
Royal Children's Hospital  
Parkville, VIC 3052, Australia.  
Tel 61 (03) 9345 5951  
Fax 61 (03) 9347 7763  
E-mail:

**Mrs. Elizabeth Loughlin**  
Endocrine Social Worker  
Royal Children's Hospital  
Tel 61 (03) 9345 6111

## Weitere Informationen

Goodall J.  
**How children think.**  
Journal of the Royal Society of Health 1987;  
**107: 224-226**

Goodall J.  
**Helping a child to understand her own  
testicular feminisation.**  
The Lancet 1991; **337: 33-35.**

## Video

**Dark Secrets: XY Women.**  
BBC Television 1996  
(Hilary Clarke, Producer)



## DIE LEBENS GESCHICHTE VON SHERRI

Im August 1997 hatte der Autor dieser Broschüre die Ehre, Sherri Groveman, der US-Vertreterin der AIS-Selbshilfegruppe zu begegnen, als sie in Sydney beim „Annual Scientific Meeting of the Australian Paediatric Endocrine Group“ als Gastrednerin auftrat. Hier ist die Schilderung ihrer eigenen Lebensgeschichte.

Meine Ankunft in der Welt vor 38 Jahren war für meine Familie ein freudiges Ereignis, weil ich das erste Mädchen nach zwei Söhnen war. Zehn Tage nach meiner Geburt wurde jedoch ein Leistenbruch bei mir festgestellt und eine Operation ergab, dass ich Hoden hatte. Weitere Untersuchungen bestätigten die Diagnose. Ich hatte AIS.

Wie viele Frauen mit CAIS, die in einer weniger aufgeklärten Zeit aufwuchsen, wurde mir nicht die Wahrheit über meine Körperlichkeit gesagt. Stattdessen musste ich mit 20 Jahren in der Bibliothek einer Medizinischen Hochschule selbst herausfinden, was ich hatte. Aus heutiger Sicht denke ich, dass dies nicht gut war, denn ich habe emotional mehr unter der Tatsache gelitten, dass meine Familie mir nicht die Wahrheit gesagt hat als unter meinen Hoden oder meinem Chromosomensatz. Ich glaube, dass es bei angemessener Unterstützung durch die Familie und Beratung keinen Grund für eine junge Frau mit AIS gibt, von diesem Wissen zerstört zu werden. Doch bin ich mir auch darüber im Klaren, dass jede junge Frau, der man die Wahrheit sagt, eine Zeit der Trauer durchleben wird. Meiner Meinung nach ist das ein natürlicher und gesunder Prozess bei der Verarbeitung einer solchen Diagnose.

Es ist wenig erfreulich, dass Ärzte (und manchmal auch Eltern) die Schwierigkeiten übersehen, denen eine junge Frau ausgesetzt ist, die keine Menstruation (in unserer Gesellschaft ein Aufnahmeeritus in die Welt der Frauen) oder Schambehaarung hat. Aus einem bestimmten Blickwinkel betrachtet, scheinen das nur geringe Beeinträchtigungen zu sein, doch für uns, die davon betroffen sind, ist diese Besonderheit eine dauerhafte Quelle der Angst. Ich erinnere mich an die Zeit, als meine Freundinnen über ihre erste Periode sprachen und ich mich dabei ausgeschlossen fühlte und voller Angst war, sie würden erfahren, dass ich anders war. Bis zum heutigen Tage ist es mir unangenehm, wenn Leute mich unten herum nackt sehen, aus Angst, sie könnten über meine fehlende Schambehaarung schockiert sein.

Ich hege zudem die Hoffnung, dass die Mediziner eine Reihe von Möglichkeiten untersuchen werden, um das Problem der Scheidenverkürzung bei Frauen mit AIS anzugehen. Dies war für mich stets extrem belastend und ich bin bestürzt darüber, dass in der Medizin so viel Geld und Energie für die Entwicklung von neuen Behandlungsmethoden für Unfruchtbarkeit verwendet wird, doch so wenig Kraft für die Entwicklung von neuen Methoden zur Scheidenverlängerung. Während dies glücklicherweise für viele von uns kein Problem darstellt, ist es von äußerst großer Bedeutung für diejenigen von uns, die eine verkürzte Scheide haben.

## Die Lebensgeschichte von Sherri

Die Tatsache, keine biologischen Kinder haben zu können, hat mich natürlich auch ein wenig traurig gemacht. Ich habe mich aber entschieden, meine Energien auf meine Karriere und auf Freundschaften zu konzentrieren ... Doch habe ich mehrere Freunde mit AIS, die Kinder adoptiert oder diese über eine Leihmutter bekommen haben. Ich glaube, dass diese Frauen durch die Bewältigung ihrer eigenen Probleme besonders befähigt sind, ihren Kindern bei der Bewältigung der Probleme zu helfen, die dadurch entstehen, dass sie adoptiert sind.

Der Weg der Heilung aller emotionalen Wunden, die ich durch AIS erlitten habe, war äußerst lang für mich. Andere Frauen zu treffen, die das gleiche durchgemacht haben, und das erste Mal einen Freundeskreis zu haben, der weiß, womit ich zu kämpfen habe, war für mich ein wahnsinnig großer Gewinn. Ich sehe AIS und alles, was damit zusammenhängt, jetzt viel gelassener.

Einigen engen Freunden habe ich nun gesagt, dass ich AIS habe, und ich bin fortwährend erstaunt darüber, dass die Weitergabe dieses Geheimnisses meine Freundschaften nur noch weiter gestärkt hat. Ich habe sogar festgestellt, dass die Kenntnis meines intimsten Geheimnisses meine Freunde dazu bewogen hat, auch mit mir ihre tiefsten und dunkelsten Geheimnisse zu teilen.

Es ist eine wunderbare Sache, dass es eine Selbsthilfegruppe gibt, welche die neuesten Informationen über AIS liefert sowie persönliche Beratung und Unterstützung anbietet. Ich habe heute Freunde auf der ganzen Welt, die AIS haben – das ist sozusagen das ‚Nebenprodukt‘, das ich durch die Beteiligung an der Selbsthilfegruppe gewonnen habe. Wir sprechen, lachen und weinen miteinander. Die Begegnung mit intelligenten und interessanten Frauen mit AIS und die Tatsache, dass es mich überhaupt nicht stört, dass sie AIS haben, hat mir klar gemacht, dass andere mich ähnlich sehen könnten. Dadurch wurde mir eine riesengroße Last von den Schultern genommen!

Es mag eigenartig klingen, aber letztendlich glaube ich, dass AIS ein Segen für mein Leben war. Ich glaube, dass ich aufgrund der persönlichen Schmerzen, die ich erfahren habe, leidenschaftlicher und intuitiver bin, als ich es vielleicht sonst wäre. AIS hat mich dazu gezwungen, meine eigene Identität als Frau auf Charakterstärke und Geisteswärme zu gründen und nicht auf oberflächliche körperliche Attribute. Und wie ich es oft sage: Wenn ich nicht AIS hätte, wäre ich wie meine zwei älteren XY-Brüder durchs Leben gegangen – doch ich glaube, dass Gott wollte, dass ich eine Frau bin; und AIS war der Weg, der mich dorthin geführt hat.

Wenn Sie dies lesen und entweder selbst AIS haben oder die Eltern oder Verwandten von jemandem sind, der AIS hat, dann reiche ich Ihnen die Hand zur Begrüßung. Ich freue mich darauf, Ihnen bald zu begegnen!

**Sherri Groveman**

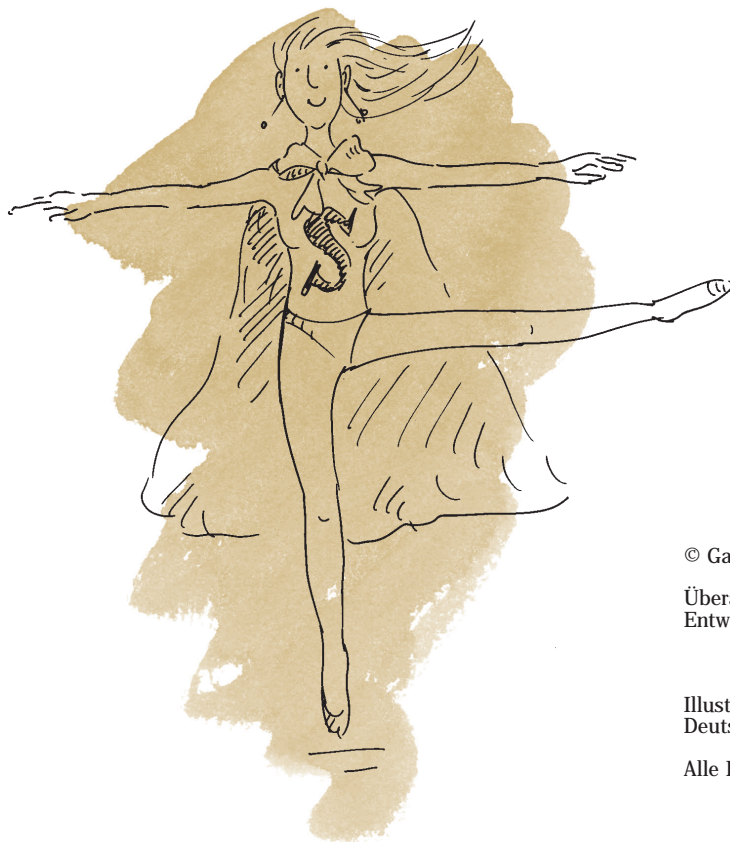
# UND ZU GUTER LETZT...

Falls Leser dieser Broschüre glauben, dass Frauen mit AIS niemals über ihre körperliche Besonderheit lachen können: Hier ist ein Vers, den Sherri Groveman dem Autor während eines Strandspaziergangs in Sydney auf sagte:

**I am Woman**

**Hear me roar**

**With testes too big to ignore!**



© Garry L. Warne, 1997

Überarbeitung  
Entwurf

Jane Drury  
Kate Vandestadt  
Education Resource Centre  
Women's and Children's  
Health Care Network

Illustrationen  
Deutsche Übersetzung

Jocelyn Bell  
XY-Frauen, 2004

Alle Rechte vorbehalten.