



Kinderchirurgische Möglichkeiten bei Störungen der somatosexuellen Differenzierung

Lutz Wunsch¹, Clothilde Leriche²

¹ Klinik für Kinderchirurgie, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck.

² Kinderchirurgie, Klinikum Nürnberg Süd

Einleitung

Kinderchirurgen sind wichtige Teampartner bei der Betreuung von Patienten mit Störungen der somatosexuellen Differenzierung. Sie kooperieren bei der Diagnosestellung und leisten einen wichtigen Beitrag in der Beratung von Patienten und Familien. In der Phase der Diagnosefindung tragen sie mit klinischer Expertise sowie der Durchführung spezieller Untersuchungen (Laparoskopie, Zysturethroskopie, Genitoskopie) zur korrekten Klassifizierung der Störung bei. Dabei kommt ihnen auch bei der Koordination der Untersuchungen große Bedeutung zu, da bei entsprechender Vorbereitung viele für das Kind und die Familie unangenehme diagnostische Maßnahmen zur Klärung gynäkologischer, urologischer oder kinderchirurgischer Fragestellungen sowie die Fotodokumentation in einer einzigen Narkose vorgenommen werden können. Kinderchirurgen ha-

ben außerdem die Aufgabe, die Familien über die Behandlungsmöglichkeiten von Genitalfehlbildungen zu informieren und diese durchzuführen. Ebenfalls große Bedeutung haben Operationen an den Gonaden zur Diagnosefindung (Gonadenbiopsie) sowie zur Protektion der Fertilität (Hodenverlagerung) oder zur Prävention von Tumorerkrankungen (Biopsie, gegebenenfalls Entfernung dysgenetischer Gonaden).

Langfristige Betreuung

Die Familien mit Kindern, die Störungen der somatosexuellen Differenzierung aufweisen, erleben ihre Behandlung und den Kontakt mit ärztlichem Personal oftmals als sehr traumatisierend. Die frühe Einbindung eines Kinderchirurgen in die Beratung dieser Familien kann Ängste abbauen und die Notwendigkeit der genannten diagnostischen Maßnahmen besser verständlich machen. Da sich aus den Untersu-

chungsbefunden auch häufig operative Konsequenzen ergeben, können diese von Anfang an und in einem einheitlichen Konzept präsentiert werden. Die langfristige Betreuung und Sicherstellung einer umfassenden Beratung und Aufklärung kann nur durch interdisziplinäre Kooperation zwischen den beteiligten Fachleuten sichergestellt werden.

Aus der chirurgischen Perspektive können bei Störungen der somatosexuellen Differenzierung drei Gruppen von Patienten unterschieden werden. In der ersten Gruppe befinden sich Patientinnen mit einem adrenogenitalen Syndrom, die einen 46,XX-Karyotyp und eine starke Virilisierung aufweisen. Viele dieser Patientinnen werden mit der Frage nach einer feminisierenden Genitoplastik vorstellig. Die zweite Patientengruppe weist einen 46,XY-Karyotyp, aber ein erhebliches Virilisierungsdefizit auf. Diese Kinder



sind dem männlichen Geschlecht zugewiesen. Ihr äußeres Genital kann durch eine maskulinisierende Genitalkorrektur dem männlichen Phänotyp angeglichen werden. In der dritten Gruppe befinden sich Kinder, die zumeist einen 46,XY-Karyotyp und eine schwere Gonadendysfunktion oder Androgenresistenz haben und die im weiblichen Geschlecht aufwachsen. Bei diesen Kindern stellt sich die Frage nach einer Gonadektomie und gegebenenfalls feminisierenden operativen Eingriffen. Im folgenden sollen die vier wesentlichen chirurgischen Aufgabenfelder näher dargestellt werden. Dabei handelt es sich um die Laparoskopie, die Genitoskopie, die Genitalkorrektur sowie Eingriffe an den Gonaden.

Diagnostische Laparoskopie

Die Laparoskopie gestattet die Evaluation der Gonaden sowie der Leistenregion. Ist kein Deszensus der Gonaden eingetreten, so ist die Laparoskopie die einzige verlässliche Technik, da bildgebende Verfahren häufig die unter 1 cm großen Strukturen, beispielsweise Stranggonaden, nicht sicher abbilden können. Neben der Morphologie der Gonaden und ihrer Lage können auch die Existenz mesonephrischer Strukturen (Ductus deferens) und paramesonephrischer Strukturen (Uterus, Tuba ovarica) beurteilt und in die Diagnose einbezogen werden. Wenn die Lage der Gonaden einmal sicher bestimmt wurde, ist eine sonografische Verlaufskontrolle leichter möglich. Prinzipiell sind alle unten genannten Operationen an intrabdominellen Gonaden auch laparoskopisch durchführbar.

Urogenitoskopie

Bei der endoskopischen Untersuchung der Harnröhre und der Vaginalanlage können urologische Begleitfehlbildungen abgeklärt werden. Aufgrund der gemeinsamen embryologischen Entwicklung von Nieren, Nebennieren und

Wesentliches für die Praxis . . .

- Die Mehrzahl der Patienten mit Störungen der somatosexuellen Differenzierung bedürfen im Verlauf des diagnostischen Prozesses oder später einer chirurgischen Maßnahme.
- Durch frühe Integration des Kinderchirurgen in das Behandlungsteam können die Beratung verbessert und Ängste bei Patienten und Angehörigen abgebaut werden.
- Durch umfassende und umsichtige Planung können Doppeluntersuchungen vermieden und die Behandlungsschritte aufeinander abgestimmt werden.
- Die Abstimmung von Operationsindikationen an den Gonaden ist besonders kritisch, da sie häufig zu irreversiblen Veränderungen führt. Hier gibt es kaum generalisierbare Empfehlungen und ein wechselseitiger vertrauensvoller Umgang von Familie, Patienten und Ärzten ist essentiell, um akzeptable Behandlungsergebnisse zu erreichen.

Gonaden und der mesonephrischen Derivate können alle Organsysteme von einer frühen Störung betroffen sein. Dabei finden sich vor allem Ureterektopen, Nierenektopen und Doppelbildungen der Harnleiter und des Nierenbeckenkelchsystems. Besondere Aufmerksamkeit gilt der proximalen Harnröhre und der Utrikulusregion. Hier kann sich eine Utrikuluszyste oder ein Vaginalrelikt finden. Liegt eine gemeinsame Öffnung von Vagina und Urethra (Sinus urogenitalis) vor, so ist die Endoskopie für eine genauere diagnostische Einordnung und eine präzisere Planung der operativen Korrektur unerlässlich.

Weibliche Genitalkorrektur

Nach unserer Einschätzung sollte bei Mädchen mit adrenogenitalem Syndrom bei ausgeprägter Klitorishypertrophie eine Genitalkorrektur früh durchgeführt werden, da es Hinweise darauf gibt, daß „normales Aussehen beruhigt“ und die Identifikation mit der eigenen Geschlechtsrolle gefördert wird. Wir favorisieren den Zeitpunkt zwischen dem 9. und 12. Lebensmonat, gesicherte Daten für eine solche Empfehlung fehlen aber. Ab dem Alter von zwei Jahren sind diese Kinder in Klinik und Praxis schwerer zu führen und

zu untersuchen und erleben Behandlungssituationen als sehr traumatisch. Die bevorzugte Technik der Introitusplastik ist eine Modifikation der Operation nach Fortunoff (Abbildungen 1 und 2). Bei der Operation erfolgt eine Verkleinerung des Phallus im Sinne einer Klitorisplastik, bei der die zuführenden Nerven-Gefäßbündel komplett erhalten bleiben. Bei der Klitorisreduktionsplastik werden die Schwellkörper zunächst begradigt und dann unter Schonung des Nervengefäßbündels verkürzt. Die Glans wird teilreseziert und remodelliert. Anschließend erfolgt ein zirkulärer Verschluss des Präputiums um die Glans und der Aufbau der kleinen und großen Labien mit Genitalhaut. In gleicher Sitzung erfolgt eine Introitusplastik, bei der auch die Korrektur des häufig bestehenden Sinus urogenitalis durchgeführt wird, so daß zum Ende eine separate Öffnung

Bei Mädchen mit adrenogenitalem Syndrom bei ausgeprägter Klitorishypertrophie wie auch bei Patienten mit 46,XY-Karyotyp und unvollständiger Virilisierung sollte eine Genitalkorrektur früh durchgeführt werden - am besten gegen Ende des ersten Lebensjahres.

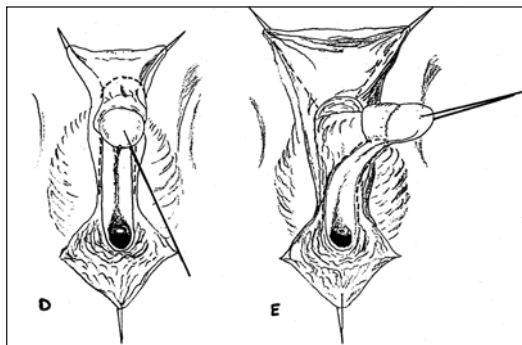


Abb. 1: Schematisches Vorgehen bei der Klitorisplastik.

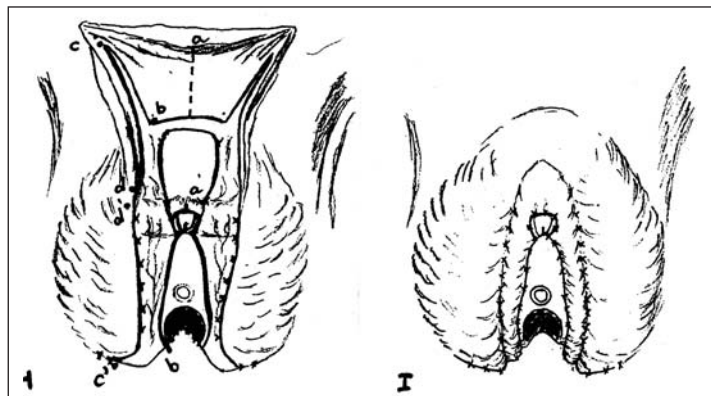


Abb. 2: Schematisches Vorgehen bei der Introitusplastik.

für Urethra und die Vagina vorliegt. Durch diesen Eingriff läßt sich ein völlig normales äußeres Erscheinungsbild erreichen. Allerdings ist zum Ende der Adoleszenz gelegentlich eine Vergrößerungsplastik der Vagina erforderlich. Diese Spätkorrekturen haben jedoch ein deutlich günstigeres Ergebnis als in diesem späteren Lebensalter erstmals durchgeführte vollständige Korrekturoperation.

Für diese Technik liegen auch Langzeitverläufe vor, die neben einem ansprechenden äußeren Erscheinungsbild auch eine gute Funktion der Introitusplastik belegen (2).

Männliche Genitalkorrektur

Patienten mit 46,XY-Karyotyp und unvollständiger Virilisierung werden mit Bild einer schweren Hypospadie auffällig (1). Dabei besteht eine erhebliche Krümmung des Penischaftes. Der Ausgang der Harnröhre liegt am Beckenboden, das Skrotum ist gespalten und schalförmig um den Penis angelegt (Abbildung 3). Bei der endoskopischen Untersuchung der Harnröhre findet sich bei einigen Patienten eine Utriculuszyste, die einem Vaginalrelikt entspricht. Auch für diese Patienten ist der günstigste Operationszeitpunkt zum Ende des ersten Lebensjahres gegeben. Wir bevorzugen eine Technik, bei der die Begradigung des Penischaftes, die

Neubildung der Harnröhre und die Korrektur der penoskrotalen Transposition in einem einzigen Operationsschritt durchgeführt wird.

Operationen an den Gonaden

Eingriffe an den Keimdrüsen können bereits in der diagnostischen Phase erforderlich werden. Kann nach dem äußeren Aspekt nicht sicher entschieden werden, ob ein Hoden oder ein Ovar vorliegt, so gibt eine in Längsrichtung entnommene Biopsie Aufschluß. Mitunter liegt allerdings auch ein Ovotestis vor, wobei in den polaren Anlagen ovarielles Gewebe und zentral Hodengewebe angelegt ist. Wird testikuläres Gewebe nachgewiesen, so ist eine Ver-

lagerung in eine extrabdominelle Lokalisation erforderlich, um das ohnehin erhöhte Risiko für die Entwicklung eines malignen Tumors abzusenkten. Auch wenn strittig ist, ob eine solche Risikoreduktion tatsächlich zu erreichen ist, so ist bei extrabdomineller Lage eine palpatorische Kontrolle der Gonade leichter möglich.

46,XY-Karyotyp und Gonadendysgenese

Bei Patienten mit 46,XY-Karyotyp und Gonadendysgenese besteht ein erhöhtes Risiko für die Ausbildung von Gona-doblastomen und Dysgerminomen (Abbildung 4). Diese Tumoren können sich bereits im ersten Lebensjahr manifestieren. Das Ausmaß der histologisch nachgewiesenen Dysplasie korreliert häufig mit dem makroskopischen Aspekt der Gonaden. Wenn auch nach Stimu-



Abb. 3: Penoskrotale Hypospadie mit deutlicher Krümmung des Penischaftes und schalförmigem Skrotum. Der Pfeil markiert die Harnröhrenöffnung.

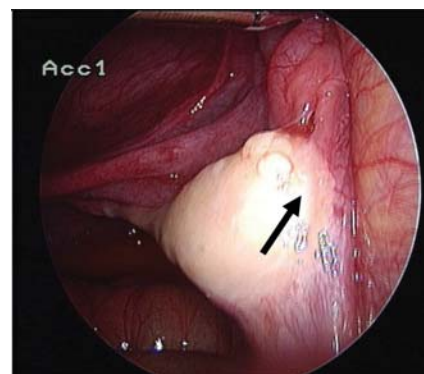


Abb. 4: Dysplastische Gonade mit Gona-doblastom (Pfeil).



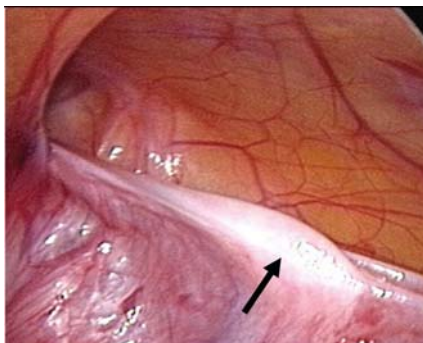


Abb. 5: Typische Stranggonade bei Gonadendysgenese.

lationstests keine endokrine Funktion nachweisbar ist und echte dysplastische Stranggonaden vorliegen, so wird die Durchführung einer Gonadektomie zur Eliminierung des Tumorrisikos empfohlen. Alternativ kann eine engmaschige bildgebende Kontrolle durchgeführt werden, sofern die Position der Gonaden sicher bekannt und die Gonaden selbst sicher darstellbar sind.

Aufgrund der unsicheren Datenlage zu diesen Empfehlungen führen wir, wenn eine Gonadektomie unumgänglich ist, in unserer Einrichtung ex-

perimentell eine Kryokonservierung von Keimdrüsenewebe (bzw. Zellen) durch. Die Entfernung biologisch gesunder Hoden von Patienten, die in der weiblichen Geschlechtsrolle erzogen werden, wird zunehmend kritisch hinterfragt. Hier ist zur Zeit eine auf sichere Daten gestützte Empfehlung nicht möglich. Bisher wurde die Fertilität als wichtiger Faktor der Geschlechtsidentität betrachtet. Das Belassen der Hoden bedeutet jedoch, daß mit Eintreten der Pubertät bei einigen dieser Mädchen eine deutliche Virilisierung auftreten kann und das äußere Erscheinungsbild und Geschlechtsidentität nicht mehr übereinstimmen.

Abschließende Bemerkungen

Für keine der angesprochenen therapeutischen Maßnahmen finden sich Empfehlungen auf der Grundlage randomisierter Studien. Aufgrund der Seltenheit der Erkrankungen ist auch eine Untersuchung in prospektiven Studien kaum möglich. Gut konzipierte klinische Verlaufsstudien wie die des Netz-

werks Intersexualität können jedoch die mit der Behandlung verbundenen Probleme genauer definieren und die Basis für zukünftige Therapieempfehlungen liefern. Dabei kommt neben der biologischen Geschlechtsdetermination auch sozialen und kulturellen Faktoren große Bedeutung zu.

Literatur

1. Aho MO, Tammela OK, Somppi EM, Tamela TL (2000) Sexual and social life of operated men in childhood for hypospadias and phimosis. A comparative study. *Eur Urol* 37(1): 95-100, discussion 101
2. Krege S, Walz KH, Hauffa BP, Korner I, Rubben H (2000) Long-term follow-up for female patients with congenital adrenal hyperplasia from 21-hydroxylase deficiency, with special emphasis on the results of vaginoplasty. *BJU Int* 86(3): 253-258

Korrespondenzadresse

Dr. med. Lutz Wünsch
Klinik für Kinderchirurgie
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein,
Campus Lübeck
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck
E-Mail: wuensch@medinf.mu-luebeck.de