



Dato 20-04-2018

Sagsnr. 4-1610-147/1

Spørgsmål og svar om kønskarakteristika og om betegnelsen DSD

Sundhedsstyrelsen får løbende spørgsmål om forhold vedr. sundhedsvæsenets varetagelse af forhold omkring kønskarakteristika, kønsidentitet m.v., og der er løbende fokus på området i den offentlige debat. Vi har derfor lagt følgende information på vores hjemmeside for at bidrage til en bedre forståelse af de forskellige begreber, der anvendes, hvilke forhold der gælder i det danske sundhedsvæsen, og hvordan praksis er i det danske sundhedsvæsen.

Hvad dækker DSD over?

DSD er en medicinsk samlebetegnelse for en række tilstande med variationer i kønskarakteristika. Begrebet DSD blev skabt i 2006 ved en international konsensusproces mellem førende eksperter på området, og med inddragelse af patientorganisationer. Sigtet med at indføre den nye samlebetegnelse DSD var bl.a. at afskaffe tidligere anvendte stigmatiserende begreber som hermafroditisme og pseudo-hermafroditisme.

Betydning og omfang af begrebet DSD diskuteres fortsat i både faglige kredse samt blandt myndigheder, internationale organisationer og interesseorganisationer. DSD anvendes oftest som forkortelse for den engelske betegnelse 'disorders of sex development', men betegnelserne 'disorders of sex differentiation' og 'differences of sex development' anvendes også som mere neutrale begreber for at understrege, at der er tale om en række fysiske tilstande og variationer, som ikke nødvendigvis skal opfattes som lidelser, afvigelser eller forstyrrelser.

I daglig klinisk praksis i Danmark bruges begrebet DSD sjældent, da både læger og patienter finder det mere meningsfyldt at anvende de mere specifikke betegnelser for de enkelte tilstande, der er rummet i samlebetegnelsen DSD.

Traditionelt omfatter DSD en række medfødte tilstande med variationer i kønskarakteristika, dvs. de legemlige egenskaber der kendetegner og differentierer kønnet. Kønskarakteristika kan f.eks. være de primære kønskarakterer som typen af indre og ydre kønsorganer, der kan konstateres ved fødslen. Senere i livet udvikles de sekundære kønskarakterer som skægvækst, brystudvikling m.v., der kan udvikle sig ved puberteten. Hos de fleste mennesker med en DSD-tilstand ses ikke tvetydigt udseende af ydre kønsorganer, og det vil ofte være andre forandringer, der er betydende for den enkelte, herunder ubalance i hormoner, nedsat fertilitet, hjerte-kar lidelser m.v.

De primære kønskarakterer som f.eks. tilstedeværelsen af en penis med pung og testikler, eller en skede med kønslæber, kan i de fleste tilfælde, når forældrene ønsker det, konstateres ved ultralydsundersøgelse før fødslen og er altid en del af jordemoderens undersøgelse umiddelbart efter barnets fødsel. De primære kønskarakterer, der konstateres ved fødslen, bestemmer det køn, der tildeles det nyfødte barn.

Kønskarakteristika skal skelnes fra kønsidentitet, som er den enkelte persons indre og individuelle oplevelse af sit køn, der udvikles senere i livet, og fra kønsudtrykket, som er den måde, den enkelte person vælger at udtrykke sit køn, f.eks. ved valg af tøj, frisure, makeup, aktiviteter, bevægelser, tale, social omgang m.v. Kønskarakteristika og kønsidentitet skal også skelnes fra den enkeltes seksuelle orientering. DSD-begrebet omfatter således hverken kønsidentitet, kønsudtryk eller seksuel orientering.

De medfødte tilstande med variationer i kønskarakteristika, der sædvanligvis omfattes af samlebetegnelsen DSD, udgøres af en række tilstande med variationer i både kønskromosomers antal, kønsorganers anatomi samt kønskirtler og kønshormoners dannelse og funktion. Sædvanligvis inddeles DSD efter kønskromosomernes antal og type i tre grupper, alt efter om der er to X-kromosomer (46,XX-DSD), et X- og et Y-kromosom (46,XY-DSD) eller enten et eller tre kønskromosomer (kønskromosomal DSD). Mosaiktilstande, hvor det enkelte individ indeholder en blanding af celler med forskellig kromosomsammensætning, er også hyppigt forekommende ved DSD-tilstande.

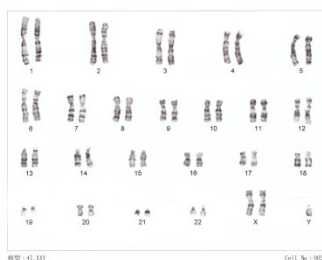
DSD-tilstande er generelt meget sjældne, men nogle af de hyppigere forekommende tilstande, der omfattes af DSD-samlebetegnelsen, er:

Adrenogenitalt syndrom (AGS, også benævnt medfødt binyrebarkhyperplasi, eller congenital adrenal hyperplasia, CAH), som er en medfødt forstyrrelse af binyrebarkfunktionen som følge af mangel på bestemte enzymer, der medfører en nedsat dannelse af binyrebarkhormonerne kortisol og evt. aldosteron, og en øget dannelse af kønshormonet testosteron. Barnet kan have en voldsom påvirkning af saltbalancen i kroppen, og ved børn med 46,XX kan der ses tvetydige ydre kønsorganer ved fødslen. Ved mildere former af AGS kan der hos både drenge og piger ses en tidligt indsættende pubertet med kønsbehåring m.v.

Androgen insensitivity syndrome (AIS), hvor flere typer celler og væv i kroppen kan være helt eller delvist ufølsomme for virkningen af kønshormonet testosteron. Børn med 46,XY vil være født med testikler, men kan have enten kvindelige, mandlige eller tvetydige primære ydre kønskarakteristika afhængigt af, om der er tale om komplet (CAIS), mild (MAIS) eller partiel (PAIS) tilstand.

Klinefelter syndrom, hvor det nyfødte barn har et ekstra X-kromosom (47,XXY) og mandlige primære kønskarakteristika. Tilstanden erkendes ofte først ved pubertetens indsættelse, og er bl.a. kendetegnet ved små testikler, hormonel ubalance, infertilitet, brystvækst (gynækomasti), nedsat kropsbehåring og andre fysiske ændringer, ligesom der også kan være indlærings- og sprog vanskeligheder m.v. I nogle tilfælde erkendes tilstanden først i voksenalderen, og i en lang række tilfælde erkendes tilstanden slet ikke. Pga. anvendelse af kromosomundersøgelser af fostervands- og moderkageprøver vil tilstanden i et antal tilfælde blive erkendt som et tilfældigt fund ifm. fosterdiagnostik.

Figur 1. Klinefelter syndrom



Ved Klinefelter syndrom har personen et ekstra X-kromosom og mandlige primære køns karakteristika.

Turner syndrom, hvor det nyfødte barn har ét X-kromosom (45,X) og kvindelige køns karakteristika. Personen har hormonal ubalance, og har ofte en lang række forandringer i øvrige organsystemer, herunder hjerte- og nyremisdannelser, forstørret nakke, hævede hænder og fødder m.v. Tilstanden erkendes i stigende grad før fødslen ved ultralydsundersøgelse med fund af fortykket nakkefold, hjerte- og nyremisdannelser, og undersøgelser af kromosomer fra fostervands- eller moderkageprøver. Hvis tilstanden ikke er erkendt ved fødslen vil den ofte blive erkendt i barndom og omkring pubertet bl.a. som følge af nedsat højdevækst samt manglende brystudvikling og menstruation.

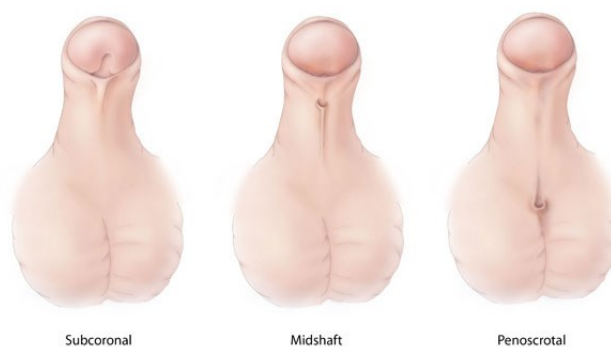
Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrom (MRKH), som er en medfødt tilstand med manglende eller ufuldstændig udvikling af livmoderen og skeden hos kvinder.

En række tilstande, der samles under betegnelsen DSD, kan være en del af mere omfattende og komplekse medfødte syndromer, som involverer en lang række andre organer og funktioner, og hvor andre forhold end køns karakteristika udgør væsentlige og betydelige helbredsforhold. Det gælder f.eks. ved AGS, hvor salttabet kan være livstruende. Ved Turner syndrom kan der være alvorlige medfødte misdannelser af bl.a. nyrer og hjerte-kar-systemet som f.eks. forsnævring af hovedpulsåren (aorta), ligesom der kan udvikle sig en række stofskiftesygdomme som diabetes samt nedsat funktion af skjoldbruskkirtlen og mange får høretab.

Omvendt kan der være andre medfødte tilstande, som involverer kønsorganer, uden i sig selv at være en del af en DSD-tilstand som beskrevet ovenfor. Det kan f.eks. være kryptorkisme, som ses hos nyfødte drengebørn, hvor en eller begge testikler ikke er sunket ned i pungen, men hvor der ikke er variation i kromosomer, hormonfunktion m.v. Kryptorkisme ses således ofte hos for tidligt fødte børn, men kan også ses ved børn født til tiden. I mange tilfælde vil testiklen naturligt synke ned i pungen i løbet af det første leveår.

En anden tilstand med udviklingsforstyrrelse i kønsorganerne, som ofte ikke er en del af en DSD-tilstand, er hypospadi, hvor urinrøret ikke munder ud på spidsen af penishovedet, men på undersiden enten nær hovedet eller længere nede på skaftet (se figur 2). I langt de fleste tilfælde ses hypospadi som et isoleret fund og ikke som en del af en DSD-tilstand.

Figur 2. **Hypospadi**



Hypospadi er en udviklingsforstyrrelse af de nedre urinveje hos drenge, der hyppigst ses som et isoleret tilstand, der ikke er en del af en DSD-tilstand. Ved hypospadi udmunder urinrøret på undersiden af penis, enten nær penishovedet, på midten af penisskaftet, eller ved overgangen mellem penis og pung.

Endelig kan der ses forskelle i størrelse og form af det nyfødte barns penis, pung, clitoris, kønslæber m.v. som må betragtes som varianter af det normale og ikke som DSD-tilstande.

Hvornår afgøres det, om et barn har en DSD-tilstand?

I daglig klinisk praksis i Danmark bruges DSD sjældent, da både læger og patienter finder det mere meningsfyldt at anvende de mere specifikke betegnelser for de enkelte tilstande, der er rummet i samlebetegnelsen DSD.

I visse tilfælde, særligt ved Turner syndrom, men også ved andre kønskromosomale DSD-tilstande som Klinefelters Syndrom, erkendes tilstanden før fødslen, ved ultralydsundersøgelser og ved kromosomundersøgelse af fostervands- og moderkageprøver, eller ved nyere metoder som NIPT, hvor man undersøger foster-DNA i moderens blod. I andre tilfælde erkendes tilstanden ved screeningsundersøgelse af det nyfødte barn. I Danmark har man siden 2009 tilbudt alle forældre at screene deres nyfødte barn for den hyppigste og mest alvorlige variant af AGS som led i hælprøven ('PKU-prøven').

I enkelte tilfælde erkendes tilstanden umiddelbart efter fødslen på baggrund af tvetydige ydre kønsorganer eller pga. uoverensstemmelse mellem kromosomundersøgelse og det konstaterede fund ved undersøgelse af ydre kønsorganer ved fødslen. En tilstand som AGS kan også erkendes som led i udredning af et sygt spædbarn med svær dehydrering.

En lang række tilstande erkendes først i barnealder eller pubertet, f.eks. som følge af nedsat vækst ved Turner syndrom eller for tidligt indsettende pubertet ved AGS, eller i voksenalder fsva. menstruationsforstyrrelser, infertilitet m.v. I en række tilfælde, f.eks. ved Klinefelters Syndrom, vil tilstanden ikke blive erkendt i personens levetid.

Hvor mange børn fødes årligt med DSD-tilstande?

Turner Syndrom ses hos ca. 1 per 2.000 piger, og Klinefelters Syndrom hos ca. 1 per 650 drenge. Øvrige DSD-tilstande ses hos ca. 1 per 5.000 nyfødte børn, hvilket svarer til ca. 10 tilfælde om året i Danmark.

I hvor mange af disse tilfælde er der reelt tale om børn, hvor det ikke umiddelbart kan afgøres, om der er tale om en dreng eller en pige?

Nyfødte børn med tvetydige primære køns karakteristika kan ses ved tilstande som PAIS, AGS eller mosaiktilstande som beskrevet ovenfor. Der er tale om meget sjældne tilstande, og der vil i Danmark gennemsnitligt være 1-2 tilfælde om året. Udredningen og behandlingen af nyfødte børn med tvetydige primære køns karakteristika og andre DSD-tilstande er i Danmark samlet på få, højt specialiserede tværfaglige centre, der godkendes af Sundhedsstyrelsen til at varetage funktionen. Det er generelt Sundhedsstyrelsens vurdering, at disse specialfunktioner varetages på et meget højt fagligt niveau i Danmark, ligesom det er værd at bemærke, at centre som Klinik for Vækst og Reproduktion på Rigshospitalet varetager klinisk arbejde og forskning indenfor området på højt internationalt niveau.

Må der udføres kosmetiske kirurgiske indgreb på børn og unge under 18 år?

Nej. I Danmark er det forbudt på personer under 18 år at udføre kosmetisk behandling, forstået som korrektiv virksomhed, hvor det kosmetiske hensyn udgør den afgørende indikation, eller behandling, der som hovedformål har til hensigt at forandre eller forbedre udseendet, jfr. bekendtgørelse nr. 834 af 27. juni 2014 om kosmetisk behandling.

Bliver børn, født med DSD-tilstande, i nogle tilfælde udelukkende opereret af kosmetiske årsager, eller er der altid en lægefaglig grund for operationen?

Børn bliver ikke opereret udelukkende af kosmetiske årsager. I Danmark er det forbudt på personer under 18 år at udføre kosmetisk behandling, forstået som korrektiv virksomhed, hvor det kosmetiske hensyn udgør den afgørende indikation, eller behandling, der som hovedformål har til hensigt at forandre eller forbedre udseendet, jfr. bekendtgørelse nr. 834 af 27. juni 2014 om kosmetisk behandling. Lovens ord er klare, og det er Sundhedsstyrelsens klare indtryk, at reglerne nøje overholdes i Danmark. Der synes at være nogen misforståelse på området, idet nogle kirurger kan tale om 'et kosmetisk tilfredsstillende resultat', hvormed der imidlertid ikke menes, at operationen er foretaget på kosmetisk indikation, men at det kirurgiske resultat er tilfredsstillende med pæn opheling af ar m.v.

Der er et skærpet krav til den lægefaglige indikation ved kirurgisk behandling af børn, uanset om der er tale om børn med en DSD-tilstand eller ej. Fsva. kirurgisk behandling af børn og unge med DSD, herunder kirurgisk behandling, vil dette kun kunne varetages ved et af de få, højt specialiserede tværfaglige centre, der er godkendt hertil af Sundhedsstyrelsen. Tilbud om operation ved DSD-tilstand vil altid være forudgået af en grundig lægefaglig vurdering og tværfaglig drøftelse, under hensyntagen til fordele og ulemper ved indgrebet, barnets eller den unges udvikling osv. Vurderingen vedr. kirurgisk behandling vil være tilsvarende som ved andre medfødte tilstande, herunder læbe-gumme-gane spalte, rygmarvs- og bugvægsbrok m.v. God klinisk praksis vil altid være, at man tilbyder operation på det tidspunkt, der er fagligt optimalt ift. barnets udvikling, anatomi og formålet med operationen, men at kirurgi, der kan vente til senere i livet, udskydes.

Hvad er praksis i forhold til børn født med DSD-tilstand, bliver de fx opereret?

De fleste med DSD-tilstande har ikke behov for kirurgisk behandling. Behandlingstilbuddene er helt overvejende individualiseret medicinsk behandling, afhængigt af den specifikke årsag til DSD. Nyfødte børn med AGS kan således kræve livreddende medicinsk behandling med syntetiske binyrebarkhormoner. I barndommen kan børn med AGS bl.a. tilbydes medicinsk behandling ved for tidligt indsættende pubertet. Børn og unge med Turner syndrom kan tilbydes behandling med væksthormon og kønshormoner for at afhjælpe nedsat vækst, blødningsforstyrrelser m.v., ligesom voksne med Turner syndrom kan tilbydes IVF-behandling for infertilitet. Tilstande som f.eks. Turner syndrom har en række ledsagende lidelser, herunder misdannelser af hjertet og de store kar, som kan kræve operation eller anden invasiv behandling i både barndom og voksenalder.

Kirurgisk behandling på kønsorganerne hos nyfødte er meget sjældent nødvendig ved DSD-tilstande og vil i Danmark altid være forudgået af drøftelse i det højt specialiserede, tværfaglige team ved et af de universitetshospitaler, som er godkendt dertil af Sundhedsstyrelsen. Eksempler på tilstande, hvor kirurgisk behandling kan overvejes, er ved børn med AGS, hvor der kan være en medfødt sammenvoksning mellem urinrør og skede eller sammenvoksede skamlæber, som i sjældne tilfælde kræver en mindre kirurgisk korrektion for at undgå svære kroniske urinvejsinfektioner.

Fordele og ulemper ved kirurgisk behandling af børn, herunder særligt ved kirurgi på kønsorganer, vil altid blive vurderet nøje. Generelt tages der hensyn til, at den kirurgiske behandling tilbydes på det tidspunkt i barnets eller den unges liv, der er mest hensigtsmæssig ift. sigtet med kirurgi, barnets udvikling, de anatomiske og udviklingsmæssige forhold omkring væv og organer m.v. Der kan være flere formål med at tilbyde kirurgi, herunder at forebygge urinvejs sygdomme som infektioner og inkontinens, at forebygge væskeansamling i skede og livmoderhule, at bevare muligheden for fremtidig forplantning, at forhindre udvikling af kræft i kønskirtler samt ikke mindst hensynet til barnets muligheder for en god udvikling og livskvalitet.

Kirurgisk behandling på kønsorganer sker meget sjældent som led i behandling for DSD-tilstande. De hyppigste indgreb på kønsorganer i barnealderen ses ved andre tilstande end DSD, herunder kryptorkisme (for at bevare fertilitet og forebygge udvikling af kræft i testiklen), hypospadi (for at hjælpe barnet til en god vandladningsfunktion), forhudsfor snævring (phimosi) m.v.

Bliver der opereret på spædbørn født med DSD-tilstande?

Meget sjældent, jfr. ovenfor.

Hvornår opereres der på børn med DSD-tilstande?

Meget sjældent, jfr. ovenfor..

Skal forældre give samtykke til operationer på mindreårige børn?

Behandling af børn og unge skal altid ske med informeret samtykke, med mindre der er

tale om et øjeblikkeligt behandlingsbehov som beskrevet i sundhedslovens § 19. Samtykket gives af barnets forældre eller værge, men en patient, der er fyldt 15 år, kan selv give informeret samtykke til behandling efter bestemmelserne i sundhedslovens § 17.

Kan forældre til børn født med DSD-tilstande kræve en kosmetisk operation, hvis der ikke er lægefaglige grunde for operationen?

Nej. I Danmark er det forbudt på personer under 18 år at udføre kosmetisk behandling, forstået som korrektiv virksomhed, hvor det kosmetiske hensyn udgør den afgørende indikation, eller behandling, der som hovedformål har til hensigt at forandre eller forbedre udseendet, jfr. bekendtgørelse nr. 834 af 27. juni 2014 om kosmetisk behandling.

Hvad kan jeg gøre, hvis jeg har viden om eller har oplevet, at børn og unge bliver opereret udelukkende af kosmetiske hensyn?

Efter § 3 i bekendtgørelse nr. 834 af 27. juni 2014 om kosmetisk behandling er det forbudt på personer under 18 år at udføre kosmetisk behandling forstået som korrektiv virksomhed, hvor det kosmetiske hensyn udgør den afgørende indikation, eller behandling, der som hovedformål har til hensigt at forandre eller forbedre udseendet. Efter samme bekendtgørelses § 38, er det strafbart, hvis en læge overtræder § 3. Du kan rapportere din viden eller klage over dine oplevelser til Styrelsen for Patientsikkerhed. Du finder information om, hvordan du klager eller indgiver en bekymringshenvendelse på www.stps.dk. Hvis der er tale om en autoriseret sundhedsperson, der udfører indgrebet på kosmetisk indikation, kan bekymringshenvendelsen sendes til: kosmetik@sst.dk. Hvis der er tale om uautoriserede personer, kan anmeldelse også ske direkte til politiet.