

Vård och behandling av personer med intersexuella tillstånd

Kartläggning av det tidiga omhändertagandet

Denna publikation skyddas av upphovsrättslagen. Vid citat ska källan uppges. För att återge bilder, fotografier och illustrationer krävs upphovsmannens tillstånd.

Publikationen finns som pdf på Socialstyrelsens webbplats. Publikationen kan också tas fram i alternativt format på begäran. Frågor om alternativa format skickas till alternativaformat@socialstyrelsen.se

Artikelnummer 2017-1-24

Publicerad www.socialstyrelsen.se, januari 2017

Förord

I Sverige föds ungefär 20 barn varje år med ett intersexuellt tillstånd som innebär att barnets biologiska kön inte omedelbart kan avgöras. I enlighet med internationell praxis utreds barnens könstillhörighet av ett multidisciplinärt specialistteam. Vårdinsatserna innefattar bland annat tidiga kirurgiska ingrepp, där vissa görs av funktionella skäl och andra för att göra barnets genitalier mer lika det kön som barnet har tilldelats.

Frågan om hur de tidiga insatserna förhåller sig till ett människorättsperspektiv är ämne för en pågående internationell diskussion. I fokus står frågan om den berörda personens autonomi och rätt att själv samtycka till insatserna. I Sverige har frågan tagits upp, bland annat i utredningen och betänkandet *Juridiskt kön och medicinsk könskorrigering* (SOU 2014:91). Här har påtalats ett behov av att belysa hur man inom den svenska vården arbetar i dessa avseenden. Även Statens medicinsk-etiska råd har sedan en tid intresserat sig för frågan.

Regeringen har uppdragit åt Socialstyrelsen att under 2016 kartlägga vård och behandling av personer med medfödd avvikelse i könsutvecklingen (intersexuella). Kartläggningen har genomförts i syfte att belysa svensk praxis i relation till den ovan beskrivna diskussionen om mänskliga rättigheter, samt eventuella regionala skillnader i omhändertagandet av nyfödda med intersexuella tillstånd.

Denna rapport beskriver resultatet av kartläggningen och riktar sig till uppdragsgivaren samt till övriga intresserade. Kartläggningen bidrar till Sveriges arbete med att uppfylla målet i Agenda 2030 att säkerställa hälsosamma liv och främja välbefinnande för alla i alla åldrar. Huvudförfattare till rapporten är Maria Bodin och Anders Fejer har varit ansvarig enhetschef.

Socialstyrelsen riktar stort tack till de multidisciplinära DSD-teamen, patientorganisationen INIS, riksföreningen för CAH, intresseorganisationerna RFSL och RFSL Ungdom samt de fyra personer som i intervjuer berättat om sina erfarenheter av vården.

Olivia Wigzell
Generaldirektör

Innehåll

Förord	3
Sammanfattning	7
English summary	9
Inledning.....	11
Terminologi.....	12
Utveckling av biologiskt kön	13
Klassificering av intersexuella tillstånd	16
Beskrivningar av intersexuella tillstånd.....	16
Diagnostik och behandling	21
Tidigare behandling och bemötande	21
Nutida behandlingsriktlinjer	22
Nationella vårdprogram	26
Otillräcklig kunskap om vårdens effekter	28
Juridiska ramar	30
Centrala perspektiv.....	36
Barn- och människorättsperspektivet	36
Yttranden från europeiska etikråd	38
Exempel på etiska riktlinjer inom området	39
Kritik från ett juridiskt perspektiv	40
Teamens organisation och arbetssätt.....	42
Organisation och uppdrag	42
Det tidiga omhändertagandet	45
Fortsatt stöd och uppföljning	60
Synpunkter på behov inom vårdområdet	63
Upplevelser av vården	65
Patientperspektivet	65
Föräldraperspektivet.....	70
Sammanfattande diskussion	74
Den primärt berördes rätt till information.....	74
Varierande och osäkra grunder för beslut om kirurgi	76
Sammanfattning - övriga resultat av vikt.....	77
Röster i ett område i förändring.....	78
Referenser	81
Bilaga 1. Metodbilaga.....	83
Bilaga 2. Termlista	92
Bilaga 3. Projektorganisation	94

Sammanfattning

Uppdraget från regeringen har bestått i att under 2016 kartlägga vård och behandling av personer med medfödda avvikelser i könsutvecklingen (intersexuella tillstånd). Det primära syftet med kartläggningen har varit att belysa omhändertagandet av nyfödda med intersexuella tillstånd och hur det förhåller sig till ett människorättsperspektiv, samt eventuella regionala skillnader i omhändertagandet. Kartläggningen har därför avgränsats till att huvudsakligen beskriva det tidiga omhändertagandet som i dagsläget sker inom landets fyra multidisciplinära ”DSD-team”. Detta är de viktigaste resultaten och slutsatserna:

- Det råder konsensus i DSD-teamen om att barn som föds med intersexuella tillstånd och som tidigt genomgår kirurgiska ingrepp i könskörtlar och yttre könsorgan ska informeras om det under sin uppväxt. Trots det kan samhället i dagsläget inte garantera att de primärt berörda informeras under sin livstid. Enligt tidigare behandlingsriktlinjer skulle information om diagnosen och om ingreppen undanhållas personen det gällde. Förhållningssättet resulterade i okunskap om den egna kroppens organ och funktioner och bidrog till stigmatisering och känslor av skam hos de berörda.
- Beslutsgrunderna för genital kirurgi varierar som en följd av intersextillståndens heterogenitet och varje barns unika medicinska förutsättningar, och av att psykosociala faktorer beaktas. I beslutsgrunden ingår en värdering av omgivningens, och framförallt vårdnadshavares, förmåga att ge barnet stöd under uppväxten utan att genital kirurgi genomförs.
- För den största diagnosgruppen – barn som föds med kvinnlig kromosomuppsättning (46,XX) och maskuliniserade yttre könsorgan – varierar förhållningssätten ifråga om genital kirurgi även mellan team och kirurger. Vissa arbetar aktivt med föräldrarna för att ställningstagandet till feminiserande kirurgi ska skjutas upp. Andra lägger mindre vikt vid detta och genomför ingreppen tidigare. Skillnaden är betydelsefull då de olika arbetsätten påverkar barnets och den framtida vuxnes möjligheter att själva ta ställning till insatserna utifrån sin könsidentitet och sina livsprioriteringar.
- De vetenskapliga underlagen beskrivs i internationella konsensusdokument som otillräckliga för att ge säker vägledning för vårdområdets centrala frågor. Ställningstaganden om tilldelning av könstillhörighet och tidiga kirurgiska ingrepp i könsorgan och könskörtlar tas gemensamt av DSD-teamen och föräldrarna, och beskrivs av teamen som svåra i vissa fall.
- Den pågående diskussionen om mänskliga rättigheter har i några länder lett till en förändrad lagstiftning, såsom inrättande av en tredje kategori för registrering av kön samt förbud mot kirurgiska ingrepp i könsorganen innan personen själv kan samtycka till dem. För diskussionen i den nationella kontexten är det viktigt att beakta de synpunkter för och emot dessa lagändringar som framkommit från de svenska patient- och intresseorganisationerna samt från DSD-teamen.

- Resultaten visar sammantaget på ett behov av att se över hur barnets och den framtida vuxnes rätt till information ska kunna värnas. Från ett patientperspektiv framhålls vikten av tillgång till fullständig dokumentation om diagnos och behandling, där det tydligt framgår vilka resonemang och motiveringar som föregår ställningstaganden om tidiga vårdinsatser. Det finns även anledning att undersöka vidare hur en mer enhetligt restriktiv praxis för genital kirurgi på bästa sätt kan åstadkommas på nationell nivå. I båda avseendena är det viktigt att beakta patient- och anhörigperspektiven, för att de primärt berördas rätt till information och självbestämmande ska värnas på bästa sätt.

English summary

The Swedish government commissioned in 2016 the National Board of Health and Welfare to perform a chart of the care and treatment of disorders of sex development, DSD (intersex conditions). The chart has been performed with the primary purpose of shedding light on how newborns with intersex conditions are cared for by the four DSD-teams in the country, how this care is seen from a human right perspective and whether there are regional differences with regard to this care. These are the main findings and conclusions:

- There is a consensus among the DSD-teams that children born with intersex conditions who undergo early surgery of their gonads and genitals, should be informed as they grow up, about their diagnosis and the surgical interventions they have undergone. However, society cannot currently guarantee that those concerned will ever be informed. Previous treatment guidelines advised that information about the diagnosis and early operations be withheld from the person concerned. For people with intersex conditions, this approach has led to an ignorance of one's own bodily organs and functions, and contributed to aggravated feelings of shame and stigma.
- The decision grounds for genital surgery vary due to the substantial heterogeneity of intersex conditions and each child's unique medical circumstances. Also, psychosocial factors are considered. An appraisal of the guardians' ability to provide emotional support to their child, if genital surgery is not performed, is part of the decision grounds.
- For the largest diagnostic group - children born with a female karyotype (46,XX) and masculinized external genitalia - the approaches to genital surgery vary between DSD-teams and surgeons. Some work actively with parents in order to postpone the decision about feminizing surgery. Others put less emphasis on this and perform the operations relatively early. This difference is important as it reflects on the persons' future ability to make informed decisions for themselves, based on their gender identity and life priorities.
- Recent key publications describe the scientific evidence as insufficient to guide the decisions on gender assignment and early genital and gonadal surgery with certainty. The decisions are made jointly by the DSD-teams and the parents, and are described by the teams as sometimes difficult to make.
- The ongoing discussion of human rights issues has led some countries to change their legislation to reflect a third category of sex for newborns with intersex conditions, and a direct prohibition of early genital surgery before the person concerned can consent to it. For the discussion in the national context, it is important to take into consideration the pros and cons of similar proposed legislative changes, expressed by the Swedish patient- and advocacy organizations and by the DSD-teams.

- In sum, the results reveal a need to review how the child's and future adult's right to information can be safeguarded. From a patients' perspective, it is emphasized that an access to full documentation of diagnosis and treatment which clearly states the reasoning and arguments preceding early interventions, is of paramount importance. There is also reason to further investigate how a more unitarily restrictive use of early surgical measures may be achieved on a national level. In both these respects, it is important that the perspectives of patients and parents are taken into account, so that the right to information and self-determination is achieved in the best possible way for those who are primarily concerned.

Inledning

Medfödda avvikelser i könsutvecklingen (*eng.* disorders of sex development; DSD) kan avse en persons könskromosomer, könskörtlar eller könsorgan. Tillstånden är heterogena som grupp betraktat. De har olika orsaker, symtom och påverkansgrad och kan upptäckas under barndomen, puberteten eller i vuxen ålder. De tillstånd som medför påverkan på de yttre könsorganen upptäcks oftast vid födseln och kan ibland innebära att barnets biologiska kön inte omedelbart kan avgöras.

Årligen utreds ungefär 20 nyfödda barns könstillhörighet av landets fyra multidisciplinära DSD-team. I samband med utredningen tar man även ställning till medicinska och kirurgiska vårdinsatser. Insatserna innefattar tidiga kirurgiska ingrepp, där vissa görs av funktionella skäl och andra för att göra barnets genitalier mer lika det kön som barnet har tilldelats.

Uppdragets avgränsning och genomförande

Regeringen har uppdragit åt Socialstyrelsen att under 2016 kartlägga vård och behandling av personer med medfödd avvikelse i könsutvecklingen (intersexuella). Det pågår en internationell diskussion om kirurgiska ingrepp vid intersexuella tillstånd som genomförs under tidig barndom. Kartläggningen har därför huvudsakligen avgränsats till de fyra DSD-teamens omhändertagande av nyfödda med intersexuella tillstånd.

Följande metoder har använts vid kartläggningen:

- enkät ställd till DSD-teamens medlemmar
- intervjuer med teamens huvudansvariga inom varje professionsområde
- intervjuer med primärt berörda (patientperspektiv)
- intervjuer med sekundärt berörda (föräldraperspektiv)
- genomgång av områdesdokumentation (nationella vårdprogram, internationella konsensusdokument, kritiska perspektiv på vården).

Metoder för identifikation av frågeställningar, genomförande, enkät- samt intervjufrågor beskrivs i bilaga 1.

Läshänvisning

Detta kapitel beskriver fortsättningsvis områdesterminologin samt ger en övergripande beskrivning av de intersexuella tillståndens orsaker, symtom och klassificering.

I det andra kapitlet *Diagnostik och behandling* belyses rekommendationer för vårdområdet ur ett historiskt och nutida perspektiv.

Det tredje kapitlet beskriver *Juridiska ramar* för vården.

Det fjärde kapitlet *Centrala perspektiv* beskriver bland annat uttalanden från människorättsorganisationer och europeiska etikråd samt en nyligen publicerad avhandling som granskar vården ur ett juridiskt perspektiv.

I det femte kapitlet *Teamens organisation och arbetsätt* ses de resultat från kartläggningen som baseras på enkätsvar och intervjuer med DSD-teamens medlemmar.

Det sjätte kapitlet beskriver *Upplevelser av vården* ur ett patient- och föräldraperspektiv och baseras på fyra intervjuer med enskilda.

Det sjunde och sista kapitlet ger en *Sammanfattande diskussion* av kartläggningens resultat och slutsatser.

Terminologi

Snårig och omdiskuterad

Under projektets gång har det visat sig att terminologin inom vårdområdet är en smula svårgenomtränglig och även omdiskuterad. Den engelska paraplytermen *disorders of sex development (DSD)* som beskrivs kort i kommande avsnitt är spridd internationellt och även i Sverige. Den innefattar tillstånd med väldigt skilda orsaker och konsekvenser för den berörda personen.

Det internationella ICD-systemet för medicinsk klassificering är under revidering men beskriver i nuläget tillstånden med termer som har en uppenbart kuriös laddning (*hermafrodit, pseudohermafrodit*)¹. Termerna upplevs som negativa och nedsättande av många och i synnerhet av de primärt berörda. Av detta skäl föreslog kliniska specialister DSD-terminologin i ett gemensamt internationellt uttalande år 2006, och man betonade vikten av att använda ett språk som inte upplevs som förringande av patienterna [1]. Även DSD-terminologin har dock ifrågasatts av liknande skäl och intresseorganisationer har förordat *differences in sex development* framför *disorders* (störningar, avvikelser) som beskrivande term i sammanhanget [2].

Termen *intersex* började användas av den medicinska professionen i början av 1900-talet som ett komplement till de då redan förekommande ”hermafrodit” och ”pseudohermafrodit” [3]. Den medicinska professionen pekade 2006 på att även denna term kan upplevas som förringande [1]. Samtidigt används termen *intersex* av många primärt berörda och av intresseorganisationer för att beskriva vad den egna kroppen är (”mellan könen”) snarare än vad den inte är [3]. Kanske kan de motsägelsefulla beskrivningarna delvis förklaras av den heterogenitet som nämns ovan. Personer, vars tillstånd visserligen kan inordnas under DSD-paraplyet, kan ändå av olika skäl ha svårt att identifiera sig med termen *intersex* eller uppleva den som negativ.

En annan del av förklaringen är att upplevelsen av att tillhöra ett kön är en mångfacetterad och komplex företeelse som inte låter sig beskrivas endast i termer av den kropp man fötts med. Det är viktigt att framhålla att den mellankönsliga aspekten av intersexuella tillstånd avser kroppsliga variationer och att de inte säger något om vare sig könsidentitet eller sexuell läggning. *Könsidentiteten* är en persons självidentifierade kön, den inre upplevelsen av att vara pojke/man, flicka/kvinna eller att tillhöra inget eller något

¹ Termen hermafrodit härstammar från den grekiska mytologin och avser djur och växter med både honliga och hanliga könsceller. Förmåga till självbefruktning förekommer i djurriket hos plattmaskar, leddmaskar och daggmaskar samt i växtriket hos en del gräs, korsblommiga växter och blåklöcker.

annat kön [4]. Den kan hos alla personer vara konsistent med den juridiska könstillhörighet som tilldelats eller avvika från den.

Termer i rapporten

Enligt uppdraget från regeringen ska Socialstyrelsen kartlägga vården vid *medfödda avvikelser i könsutvecklingen*². I rapporten använder vi i enlighet med uppdragets avgränsning de smalare termerna *intersexuella tillstånd* och *intersextillstånd*.

Termen *tilldelning av könstillhörighet* (eng. gender assignment) avser beslutet om barnets juridiska könstillhörighet (registreringen som pojke eller flicka) som tas efter en avslutad utredning. Den ska inte förstås som ett antagande om att en ”könstillhörighet” i bemärkelsen könsidentitet kan tilldelas en person av någon annan. Samma reservation gäller för termen *könsdefinierande insatser* som används i syfte att underlätta den språkliga framställningen. Den avser tidiga kirurgiska ingrepp och hormonbehandlingar som genomförs i syfte att bekräfta beslutet om juridisk könstillhörighet. För medicinska termer hänvisas till rapportens termlista (bilaga 2).

Utveckling av biologiskt kön

Med könsdifferentiering avses den stegvisa och komplexa process där ett embryo i biologiskt avseende utvecklas till antingen flicka/kvinna eller pojke/man. Nedan ges en kortfattad beskrivning av förloppet och de bestämmande faktorerna.

Kromosomer

Könet hos ett nybildat embryo bestäms initialt av de kromosomer som det fått från föräldrarnas könsceller. Ett ägg innehåller normalt 22 vanliga kromosomer och en X-kromosom. En spermie innehåller 22 vanliga kromosomer och en könskromosom, X eller Y. Om spermien som befruktar ett ägg bär på en Y-kromosom kommer individen utvecklas till pojke/man, och om den bär på en X-kromosom sker en utveckling till flicka/kvinna.

Alla celler hos embryot, liksom alla övriga celler som senare utvecklas, kommer att innehålla kromosomuppsättningen (karyotypen), vanligen 46,XX hos flickor och eller 46,XY hos pojkar. På så vis kan man säga att personen har antingen kvinnligt eller manligt ”kromosomalt kön”. Ibland inträffar det att mängden könskromosomer inte är identisk i alla celler (kromosomal mosaicism), vilket kan få olika typer av konsekvenser när könsorganen formas.

Utöver kromosomal förändringar kan även mindre genetiska förändringar (mutationer) i DNA-sekvensen förekomma som påverkar utvecklingen till man eller kvinna. De upptäckts inte genom karyotypundersökning utan genom en exakt genetisk analys av DNA-sekvenser för den specifika genen eller generna.

Utveckling av inre könsorgan

Hos embryot bildas anlag till gonader (könskörtlar) några veckor efter befruktningen. Dessa har potential att utvecklas till såväl äggstockar som

² Formuleringen finns i lagen (1972:119) om fastställande av könstillhörighet i vissa fall (se *Juridiska ramar*).

testiklar. Vidare formas förstadier till övriga inre könsorgan i två parallella par av gångar. Utvecklingen av kvinnliga inre könsorgan sker från de Müllerska gångarna och utvecklingen av manliga inre könsorgan från de Wolffska gångarna. Fram till fostervecka 6 har alla embryon identisk utveckling oavsett karyotyp. Vanligtvis differentieras sedan gonadanlagen till de gonader som är typiska för embryots karyotyp, dvs testiklar hos pojkembryon och äggstockar hos flickembryon. Gonaderna är kroppens primära producenter av könshormoner. Produktionen startar redan under fosterlivet för att efter födelsen vara relativt vilande fram till puberteten.

Hos embryon med karyotyp 46,XX differentieras gonadanlagen till äggstockar, och de Müllerska gångarna till övriga inre könsorgan dvs äggledare, livmoder och vagina, medan de Wolffska gångarna tillbakabildas. Den kvinnliga könsutvecklingen beskrivs ofta som ”grundprogrammet” för könsutvecklingen. Till skillnad från den manliga könsutvecklingen förlöper den i stort sett utan att några ytterligare förutsättningar behöver vara uppfyllda. Hos embryon med karyotyp 46,XY däremot, behöver flera processer tillkomma för att en könsutveckling i manlig riktning ska ske. Differentieringen av gonadanlagen till testiklar sker med hjälp av en gen (SRY-genen) på Y-kromosomen som kodar för proteinet ”testis determining factor” (TDF). Om en SRY-gen finns och TDF är aktivt kommer gonadanlagen att utvecklas till testiklar.

I testiklarna krävs att flera olika hormoner produceras för att en fortsatt manlig könsutveckling ska ske. Manliga (androgena) könshormoner leder till att de Wolffska gångarna utvecklas till bitestiklar, sädesledare, sädesblåsor och prostata. För att androgenerna ska kunna utöva sin effekt i de olika målorganen krävs även att en receptor aktiveras, den s.k. androgenreceptorn. I testiklarna produceras även AMH (anti-müllerian hormone) som leder till tillbakabildning av de Müllerska gångarna. Ett tredje hormon, ISL1, medverkar till att testiklarna vandrar ner mot pungen.

Utveckling av yttre könsorgan

På samma sätt som äggstockar och testiklar från början delar ett gemensamt ursprung finns en homologi även för de yttre könsorganen. Från början finns hos alla foster en genital tuberkel (knöl, knopp) och under den en rännformig bildning som går ner emot en grop som senare ska bli anus. På båda sidor om den genitala tuberkeln och rännan finns förhöjningar. Under könsdifferentieringen kommer den genitala tuberkeln utvecklas till en klitoris eller en penis, förhöjningarna blir till yttre blygdläppar eller en pung, medan de inre blygdläpparna kommer att motsvara den smala sömmen på penis. Även de yttre könsorganen utvecklas oftast i en riktning som överensstämmer med det kromosomala könet.

Hos foster med karyotyp 46,XX differentieras vanligen förstadierna till kvinnliga yttre könsorgan utan att någon tillkommande förutsättning behöver vara uppfyllt. Däremot kan utvecklingen av de yttre könsorganen påverkas av hormonstörningar i binjurebarken. Detta kan leda till att foster med karyotyp 46,XX exponeras för förhöjd mängd av androgen hormon som i sin tur kan innebära att de yttre könsorganen maskuliniseras med en förstörd klitoris och ett förlängt urinrör.

För att förstadier till de yttre könsorganen hos foster med karyotyp 46,XY ska differentieras i manlig riktning krävs att det androgena hormonet testosteron omvandlas till dihydrotestosteron, vilket sker med hjälp av enzymet testosteron 5- α reduktas. Om denna omvandling inte sker alls eller i otillräcklig utsträckning kommer de yttre könsorganen att feminiseras i mer eller mindre grad.

Hormoner

Hormoner är budbärande substanser som koordinerar och styr kroppens biokemiska och fysiologiska funktioner. Manliga könshormoner (androgen) som testosteron och dihydrotestosteron påverkar utvecklingen av könskaraktäristika i manlig riktning. Kvinnliga könshormoner som östrogen och progesteron påverkar utvecklingen i kvinnlig riktning och reglerar även menstruationsperioder, graviditet och amning.

Könshormonerna är inte könsspecifika utan produceras hos båda könen, men i mycket olika koncentrationer. Resultatet av könshormonernas påverkan på könsorganen är inte heller typiskt binär (typiskt manlig eller kvinnlig) utan varierar utmed ett kontinuum. Produktionen av könshormoner och andra steroidhormoner kontrolleras av mellan hjärnan (hypotalamus) via hypofysen. Rubbningar i samspelet kan få direkta eller indirekta återverkningar på könsutvecklingen, liksom på resten av kroppens metabolism. Naturliga variationer, genetiska defekter eller medicinska manipulationer av det hormonella systemet kan orsaka hormonellt inducerade avvikelser i könsutvecklingen. Den tidiga könsutvecklingen kan exempelvis påverkas oavsiktligt under fostertiden om modern använder hormonläkemedel.

Påverkan kan även ske när produktionen av de livsnödvändiga hormonerna kortisol och aldosteron i binjurebarken är nedsatt, vilket kan medföra en starkt ökad produktion av och exponering för testosteron under fosterlivet. Detta kan i sin tur leda till virilisering av de yttre könsorganen. Den så kallade Praderskalan används kliniskt för att beskriva graden av virilisering hos barn med karyotyp 46,XX som exponerats för testosteron under fostertiden. Skalan är 5-gradig, där värdet 1 beskriver en något förstörd klitoris och något mindre vaginalöppning än vanligt, medan 5 beskriver till det yttre helt maskuliniserade genitalier med undantag för att testiklar saknas i pungen.

Exogent tillförda könshormoner används i flera olika sammanhang för att styra kroppsutvecklingen i maskuliniserande eller feminiserande riktning, exempelvis inom idrottsvärlden, vid könskorrigering behandling av könsdysfori samt vid behandling av biologiska avvikelser i könsutvecklingen. En del av de kroppsliga förändringarna är irreversibla om hormonbehandlingen pågår under lång tid.

Avvikelser i den manliga utvecklingen leder i varierande grad till en undermaskulinisering av det manliga embryot, och i vissa fall till en kvinnlig fenotyp trots XY-kromosomer. Överproduktion av androgena hormoner i binjurarna kan leda till maskulinisering av foster med 46,XX karyotyp, och i mer uttalade fall kan det vara svårt att avgöra vilket kön barnet har vid födelsen.

Klassificering av intersexuella tillstånd

ICD-klassifikationen

Koder för statistisk klassificering av intersexuella tillstånd finns i två kapitel i ICD-10, kapitel IV (Endokrina sjukdomar, nutritionsrubbingar och ämnesomsättningssjukdomar) samt kapitel XVII (Medfödda missbildningar, deformiteter och kromosomavvikelser). Här ses bland annat följande diagnoskoder:

Kapitel IV

- E25 Adrenogenitala rubbningar av olika slag (CAH)
- E29.1 5-alfa-reduktasbrist med manlig pseudohermafroditism
- E34.5 Androgen resistens (olika grader)

Kapitel XVII

- Q56 Hermafroditism (ovotestis)
- Q96 Turners syndrom och varianter
- Q98 Klinefelters syndrom och varianter
- Q99 Övriga kromosomavvikelser (äkta hermafroditism)

ICD-10 är för närvarande under revidering och beräknas bli klar 2017.

DSD-klassifikationen

Klassifikationen och termen DSD används sedan 2006 som en paraplybeteckning för medfödda tillstånd där könets kromosomala, gonadala eller anatomiska utveckling är atypisk [1]. Indelningsgrunden utgår från karyotyp (se tabell 1).

Beskrivningar av intersexuella tillstånd

I det följande ges korta beskrivningar av några av de intersexuella tillstånd som finns i DSD-klassifikationen. Listan är inte uttömmande och beskrivningarna är summariska. Syftet är att i någon mån belysa tillståndens heterogenitet vad gäller bakomliggande orsaker, symtom och tidpunkt för upptäckt. Samtliga tillstånd som listas är sällsynta eller mycket sällsynta.

Vissa diagnosgrupper, som Turners syndrom och Klinefelters syndrom (tabell 1, kolumn 1), beskrivs inte nedan då de har ett omhändertagande som ligger utanför DSD-teamen. Inte heller komplicerade urogenitala och anorekatala tillstånd, som kan förekomma tillsammans med intersexuella tillstånd, beskrivs nedan. De kräver särskilda kirurgiska insatser men omfattas principiellt av diskussionen i de fall ett samtidigt intersextillstånd föreligger.

Blandad gonadal dysgenesi

Blandad gonadal dysgenesi ses i kolumn 1, grupp C (tabell 1) och uppkommer vanligtvis vid kromosomal mosaicism. De yttre könsorganen kan ha mycket olika grad av virilisering, beroende på hur gonaderna har utvecklats. Blandad gonadal dysgenesi upptäcks därför ofta vid födelsen. Om gonaderna inte är fullständigt utvecklade finns en förhöjd risk för malignitet.

Ovotestikulär DSD

Ovotestikulär DSD ses i samtliga kolumner i tabell 1 och kan finnas hos såväl personer med kromosomal mosaicism som personer med 46,XY och 46,XX karyotyp. Personen har både testikel- och ovarievävnad som kan variera i mognad och funktionalitet. Om gonaderna inte är fullständigt utvecklade finns en förhöjd risk för malignitet, medan risken anses mindre om båda könskörtlarna är fullt utvecklade. De yttre könsorganen bär spår av både man och kvinna och ovotestikulär DSD upptäcks därför ofta vid födelsen. Graden av maskulinisering och feminisering varierar mellan personer.

Gonadal dysgenesi

Hos personer med karyotyp 46,XY (kolumn 2, tabell 1) kan gonadal dysgenesi vara fullständig (Swyer syndrome) eller partiell. Tillståndet beror på en genetisk mutation som i förlängningen leder till att TDF inte aktiveras (se *Utveckling av biologiskt kön*). Testiklarna utvecklas ofullständigt vilket dessutom medför en förhöjd risk för malignitet. I brist på TDF utvecklas både de inre och de yttre könsorganen i feminiserande riktning. Fullständig gonadal dysgenesi upptäcks oftast när förväntad menstruation och pubertetsutveckling uteblir och innebär infertilitet.

Gonadal dysgenesi hos personer med karyotyp 46,XX innebär att det inte bildas fungerande äggstockar, vilket medför sterilitet. De kroppsegna androgenerna kan orsaka virilisering av de yttre könsorganen. Orsakerna är ofullständigt klarlagda. Beroende på svårighetsgrad upptäcks tillståndet antingen i ungdomsåren på grund av försenad eller utebliven menstruation, eller först i vuxen ålder i samband med en fertilitetsutredning.

Tillstånd orsakade av androgen underfunktion

Det finns flera intersexuella tillstånd hos barn med karyotyp 46,XY som beror på att androgenerna inte syntetiseras eller av andra skäl inte utvecklar kroppen i maskuliniserande riktning (se tabell 1, kolumn 2, grupp B).

Brist på enzymerna 17 β -hydroxysteroid dehydrogenas och 5- α -reduktas medför att syntesen av testosteron respektive omvandlingen av testosteron till dihydrotestosteron inte fungerar. Vid båda tillstånden finns det hos det nyfödda barnet testiklar i buken medan de yttre könsorganen vanligtvis är mer feminiserade än maskuliniserade. När personen närmar sig puberteten utvecklas de yttre könsorganen och sekundära könskaraktistika i maskulin riktning (om testiklarna inte är bortopererade dessförinnan).

Androgenokänslighet (*eng.* androgen insensitivity syndrome, AIS) beror på en mutation i den gen som styr bildningen av androgenreceptorn (se *Utveckling av biologiskt kön*). Receptorn som normalt ska fånga upp och förmedla testosteronets effekt på många organ i kroppen fungerar därför inte

Tabell 1 DSD-klassifikationen

Disorders of Sex Development enligt Hughes et al 2006 [1]

Könskromosomal DSD	46,XY DSD	46,XX DSD
<p>(A) 45, X Turners syndrom och varianter</p>	<p>(A) Gonadala (testikulära) utvecklingsavvikelser</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Fullständig gonadal dysgenesi (Swyer syndrom) 2. Partiell gonadal dysgenesi 3. Gonadal regression 4. Ovo-testikulär DSD 	<p>(A) Gonadala (ovariella) utvecklingsavvikelser</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Ovo-testikulär DSD 2. Testikulär DSD (t ex SRY+, dubblering SOX9-genen) 3. Gonadal dysgenesi
<p>(B) 47, XXY Klinefelters syndrom och varianter</p>	<p>(B) Androgen underfunktion, avvikande syntes eller verkan</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Defekt androgen biosyntes (t ex 17-hydroxysteroid dehydrogenas brist; 5-alfa reduktas brist, StAR-mutationer) 2. Bristande androgen verkan (ex CAIS; PAIS) 3. LH receptor defekt (t ex Leydig cell hypoplasi, aplasi) 4. Avvikelser hos AMH och AMH receptorn (persisterrande Müllerian duct syndrom) 	<p>(B) Androgen överskott</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Fetalt (t ex 21-hydroxylas brist, 11- hydroxylase brist) 2. Fetalt-placentalt (t ex aromatasbrist, POR) 3. Via modern (t ex pga ovariella tumörer, medicinering)
<p>(C) 45,X/46,XY Blandad gonadal dysgenesi Ovotestikulär DSD</p>	<p>(C) Övriga Allvarliga hypospadier, blåsextrofi, m fl.</p>	<p>(C) Övriga Blåsextrofi, vaginal atresi, MURCS, m fl.</p>
<p>(D) 46,XX/46,XY Chimeric, ovotestikulär DSD</p>		

AMH: anti-müllerian hormone; CAIS: complete androgen insensitivity syndrome; DSD: disorders of sex development; MURCS: müllerian, renal, cervicothoracic somite abnormalities; PAIS, partial androgen insensitivity syndrome; POR, cytochrome P450 oxidoreductase.

som den ska. Om okänsligheten är fullständig, som vid complete androgen insensitivity syndrom (CAIS), föds barnet med helt feminiserade yttre könsorgan. CAIS upptäcks vanligtvis först i puberteten vid utebliven menstruation. Testiklarna ligger då vanligtvis i buken. Om den androgena aktiviteten däremot är partiellt förhindrad (partial androgen insensitivity syndrome; PAIS) kan det nyfödda barnets yttre könsorgan bära spår av både man och kvinna, eller vara mer maskuliniserade än feminiserade.

LCH (Leydigcell hypoplasi) kännetecknas av underutveckling av Leydigcellerna som utsöndrar manligt könshormon. De yttre könsorganen varierar vid LCH, från att vara maskulint utvecklade med en liten penis eller hypospadi, till att vara feminint utvecklade.

Pojkar med PMDS (Persistent müllerian duct syndrom) har maskulint utvecklade yttre könsorgan, men med kvarvarande inre kvinnliga könsorgan (livmoder, äggledare, övre delen av vagina). Det första symptomet på PMDS är ofta att en av testiklarna är kvar i bukhålan eller i ljumskkanalen (kryptorkism) och detta tillstånd brukar vanligen diagnosticeras i samband med operation för ljumskbräck eller kryptorkism hos en pojke.

Tillstånd orsakade av androgen överskott

Kongenital binjurebarkshyperplasi (congenital adrenal hyperplasia; CAH) är det vanligast förekommande tillståndet bland de sällsynta tillstånden i DSD-klassifikationen. Ungefär hälften av de cirka 20 barn som årligen utreds av de svenska DSD-teamen är barn med karyotyp 46,XX och CAH. Tillståndet ses även hos barn med karyotyp 46,XY, men medför då inga frågetecken kring barnets biologiska kön.

CAH beror oftast på en medfödd brist på enzymet 21-hydroxylas som leder till försämrad produktion av de två livsnödvändiga hormonerna kortisol och aldosteron. Tillståndet behöver snabbt behandlas med kortison, varför det ingår i den nationella nyföddhetscreeningen. Kortisonbehandlingen pågår därefter livet ut.

Den störda kortisolproduktionen leder under fosterlivet till en förhöjd exponering för testosteron och leder till virilisering av de yttre könsorganen. Hos barn 46,XX med CAH är klitoris i varierande grad förstörad vid födel- sen, urinröret blir förlängt och vagina mynnar i urinröret. Vagina och urinrör delar då en enda, gemensam yttre mynning. Hos de mest viriliserade barnen är de yttre könsorganen helt maskuliniserade, med undantag för att testiklar saknas i pungen. Initialt uppstår därför oklarhet kring barnets könstillhörighet. Inre könsorgan som livmoder, äggstockar och äggledare är opåverkade.

Risk för malignitet i utvecklade könskörtlar

Risken för att utveckla maligna tumörer i könskörtlarna är förhöjd hos personer med intersexuella tillstånd i jämförelse med den övriga befolkningen. Risken varierar dock kraftigt mellan tillstånd. Den högsta risken ses när gonaderna utvecklats ofullständigt och ligger kvar i bukhålan och vid närvaro av Y-kromosom, exempelvis vid gonadal dysgenesi och ovo-testikulär DSD. Riskförekomsten anges inom dessa grupper till mellan 30 och 50 procent medan den är betydligt lägre vid exempelvis CAIS. Forskningen inom området är intensiv och förväntas ge ökade kunskaper om tumörrisk på basis av molekylärgenetiska kriterier. Ingreppen kräver överväganden av annan

karaktär än könsdefinierande kirurgiska ingrepp som inte syftar till att avvärja ett direkt hot mot barnets fysiska hälsa. Nyligen uppdaterade internationella riktlinjer innehåller rekommendationer om monitorering och tidpunkter för kirurgiskt avlägsnande av kvarvarande gonader på grund av malignitetsrisk vid olika intersexuella tillstånd [5].

Diagnostik och behandling

Vårdområdets tidigare behandlingspraxis utgör en viktig bakgrund till den pågående diskussionen och beskrivs därför nedan.

Tidigare behandling och bemötande

I takt med att kirurgin utvecklades under 1900-talets början blev genitala operationer vanligare, och runt seklets mitt hade de, åtminstone i USA, börjat tillämpas på barn med intersexuella tillstånd. Den amerikanske psykologen John Money vid Johns Hopkins-universitetet kom under 1950-talet med en behandlingsmodell baserad på tanken om kön som en social konstruktion ("optimal gender policy"). Modellen kom att få internationell spridning under de kommande årtiondena [6].

Money:s modell innefattade tidiga kirurgiska ingrepp för att få barnets genitalier att efterlikna det tilldelade könets. Ingreppen syftade till att underlätta omgivningens acceptans och uppfostran av barnet som pojke eller flicka, och minska risken för att barnet senare skulle komma att tvivla på sin könstillhörighet. I syfte att inte uppröra eller förvirra skulle den unga personen enligt samma resonemang undanhållas information om sin diagnos och om den erhållna vården [7].

Ett annat syfte med ingreppen var att skapa möjligheter för penetrerande samlag i vuxen ålder. Eftersom de kirurgiska möjligheterna att skapa en penis var (och fortfarande är) mer begränsade än möjligheterna att skapa en vagina, kom ofta barn 46,XY med tillstånd som mikropenis och PAIS att tilldelas en kvinnlig könstillhörighet, som bekräftades genom att de manliga könsorganen avlägsnades.

David Reimer är kanske det mest omtalade fallet bland de barn som behandlades enligt Money:s modell. Han var en av två kanadensiska tvillingpojkar som föddes 1965, dock utan att ha något intersexuellt tillstånd. Då pojkens penis förstördes i samband med en misslyckad operation beslöt föräldrarna att låta göra en könsbytesoperation på sin son. David Reimer kunde aldrig identifiera sig med sitt tilldelade kön och tog 2004 sitt liv efter en svår depression.

Patienters upplevelser av vården

Fallet David Reimer och uppföljningar av pojkar med intersexuella tillstånd, vars manliga könsorgan avlägsnades, har senare lett till ett ifrågasättande av Money:s modell [8]. Under 1990-talet började också tidigare (nu vuxna) patienters vittnesmål om negativa följder av vården bli del av den offentliga debatten. Ett exempel är de tidigare operationerna av klitoris hos barn 46,XX med CAH där stora delar av svällkroppen avlägsnades, ett ingrepp med stor påverkan på sexuallivet i vuxen ålder³.

³ Mot slutet av 1990-talet kom nya nervsparande operationstekniker som nu är praxis men som ännu återstår att utvärdera.

Utöver vittnesmål om negativa följder av vårdinsatserna ses även berättelser om okänsligt bemötande och integritetskränkande undersökningar, såsom upprepade undersökningar av genitalierna i närvaro av många läkare, fotograferingar och (av sjukvården utförd) forcerad utvidgning av vagina [6].

Rekommendationen om att undanhålla den unge informationen om sitt tillstånd medförde att personers könsorgan och könskörtlar kunde avlägsnas i tidig ålder utan att någon senare informerade den berörda personen. Ibland informerades inte heller föräldrar om ingreppen. Förhållningssättet resulterade således i att personer med intersexuella tillstånd undanhölls väsentlig kunskap om den egna kroppens organ och funktioner. Att kunskapen samtidigt funnits hos vårdinstitutioner och vårdnadshavare har av många upplevts som ett svek vid senare upptäckt. Tystnaden som omgärdat tillstånden har bidragit ytterligare till den stigmatisering och de känslor av skam som ofta rapporterats av de primärt berörda, ofta i relation till att leva med atypiska genitalier [2, 7].

Nutida behandlingsriktlinjer

Vittnesmålen om negativa konsekvenser av den vård som bedrevs från 1950-talet och framåt blev en av orsakerna till att nya riktlinjer om bemötande, diagnostik och behandling kom att utarbetas för vårdområdet. År 2006 publicerades två typer av behandlingsriktlinjer som tillkom under olika omständigheter. Eftersom de reflekterar delvis olika fokus och förhållningssätt i frågor som är centrala för kartläggningen, har vi valt att lyfta fram dem lite närmare.

Den första riktlinjen var resultatet av ett internationellt expertmöte i Chicago 2005, där barnendokrinologisk expertis från Nordamerika och Europa medverkade. Efter en genomgång av den vetenskapliga litteraturen enades man om en förnyad klinisk standard för vårdområdet⁴. Överenskommelsen publicerades i en vetenskaplig tidskrift [1]. Med hänvisning till de förändringar som ägt rum inom vårdområdet sedan 2006 publicerades nyligen en uppdatering av dokumentet [5]. Svensk områdesexpertis har medverkat till båda artiklarna (benämns fortsättningsvis som Chicagopublikationerna).

Den andra riktlinjen, från 2006, togs fram i USA i ett samarbete mellan kliniska experter, föräldrar och patientorganisationer. Dokumentet beskrivs som en handbok och publicerades av intresseorganisationen Intersex Society of North America [9] (benämns fortsättningsvis som ISNA-handboken). I anslutning publicerades även en handbok riktad till föräldrar och patienter. ISNA upphörde 2008 och samma år bildades Accord Alliance, från vars hemsida publikationerna nu finns att ladda ned.

I båda dokumenten förordas ett patientfokuserat perspektiv, där den primärt berörda personens (barnets) livskvalitet står i centrum för vården. ISNA-handboken har dock ett tydligare sådant fokus och innefattar generella principer för en patientfokuserad vård samt konkreta beskrivningar av hur man anser att vården bör bedrivas. Även om båda riktlinjerna är professionsorienterade är detta fokus mer uttalat i Chicagopublikationerna, som även

⁴ Ett annat utfall från mötet var den tidigare beskrivna DSD-klassifikationen.

innehåller vissa tillståndsspecifika rekommendationer. Båda riktlinjerna beskriver en multidisciplinär standard, där pediatrikt specialiserad endokrinolog och kirurg ingår tillsammans med bland annat psykosocial och genetisk expertis. Eftersom det vetenskapliga underlaget konstateras vara otillräckligt för att ge vägledning i flera centrala frågor är rekommendationerna i båda dokumenten till stor del konsensusbaserade (se även *Otillräcklig kunskap om vårdens effekter*).

Nedan ges korta beskrivningar av vad som anges i dokumenten vad gäller några av de frågor som bedömts ha hög relevans för kartläggningen.

Tilldelning av könstillhörighet – Chicagopublikationen

Kunskapen om den genetiska basen för den mänskliga könsutvecklingen har vuxit men mycket återstår att upptäcka. I Chicago-dokumentet från 2006 anges att en specifik molekyllär diagnos kan ställas för endast 20 procent av de barn som föds med intersexuella tillstånd. Här ses dock en stor variation. Medan det är möjligt för majoriteten av de barn 46,XX som föds viriliserade med CAH kan en definitiv diagnos ställas för endast hälften av barn 46,XY som föds med ett intersextillstånd. Även i uppdateringen från 2016 pekas på att mycket återstår att utforska vad gäller tillståndens genetiska bas.

Chicago-dokumentet beskriver de faktorer som bör beaktas vid beslut om vilken könstillhörighet ett barn ska tilldelas. Här ingår

- sannolik framtida könsidentitet
- den förväntade förmågan att fungera sexuellt
- kirurgiska möjligheter, indikationer och risker
- möjligheter till framtida fertilitet
- prenatal exponering för androgent hormon
- risker för malignitet i könskörtlar
- psykosociala faktorer (familjen, socialt, kulturellt).

Förmåga att fungera sexuellt ses som en central faktor, även om den bedöms som väldigt svår att predicera och inte bara påverkas av anatomiska förutsättningar utan även av interpersonella relationer. Ingen faktor är dock genomgående viktigare än någon annan. Vilka faktorer som tillmäts störst betydelse samt beslutet om tilldelning av könstillhörighet bör, enligt Chicagodokumentet, alltid individanpassas och kan även leda till olika beslut inom ett och samma tillstånd.

Graden av exponering för androgent hormon under fostertiden är en faktor som fått förhållandevis större utrymme i uppdateringen från 2016 än i den första publikationen från 2006. Enligt det senare dokumentet finns idag ett ökande stöd för att exponeringsnivåerna under fostertiden har samband med senare könsidentitet och sexuell orientering, särskilt för barn med karyotyp 46,XX och när könsidentitet mäts på ett kontinuum (snarare än som en binär klassifikation). Barn 46,XY som helt saknar exponering för androgent hormon under fostertiden anges nästintill alltid utveckla kvinnlig könsidentitet (avser tillstånden CAIS och fullständig gonadal dysgenesi).

För barn 46,XY bör beslutet om könstillhörighet enligt Chicagodokumentet baseras på den fysiska utvecklingen, den hormonella insöndringen, förekomsten eller frånvaron av en genetisk mutation samt responsen på

hormonbehandling (i synnerhet med dihydrotestosteron). För barn 46,XY med partiell androgenokänslighet (PAIS) rekommenderas tilldelning av manlig könstillhörighet om behandling med dihydrotestosteron resulterar i en tydlig tillväxt av penis och om den genetiska analysen visar på en orsakande genvariant. När androgena effekter av testosteronbehandlingen saknas förordas tilldelning av kvinnlig könstillhörighet vid 46,XY PAIS. Även förutsättningarna för fallosplastik kan, enligt 2006 års dokument, bidra till beslutet om könstillhörighet i vissa fall.

Liksom tidigare rekommenderas att barn 46,XX CAH tilldelas en kvinnlig könstillhörighet. Detta med hänvisning till framtida möjligheter till fertilitet och att 95 procent senare utvecklar kvinnlig könsidentitet. Samtidigt öppnar man i dokumentet från 2016 upp för att manlig könstillhörighet ska kunna övervägas för de barn 46,XX CAH, för vilka en hög androgen exponering under fostertiden medfört nästintill fullständig maskulinisering av de yttre könsorganen (Prader 4–5). Skälet är att uppföljningar tyder på att tilldelande av manlig könstillhörighet i dessa fall kan falla väl ut när omgivningen är stöttande. Även de risker som de feminiserande kirurgiska ingreppen innebär för personens framtida genitala sensitivitet anges som stöd för resonemanget.

Utöver den nya tanken om tilldelande av manlig könstillhörighet vid 46,XX CAH visar formuleringarna även att ett beslut om kvinnlig könstillhörighet vid tillståndet ofta är förenat med kirurgiska ingrepp som bekräftar beslutet. Den nära kopplingen mellan tilldelning av juridisk könstillhörighet och kirurgi är generell i Chicagopublikationerna på så vis att de båda momenten diskuteras utan åtskillnad.

Tilldelning av könstillhörighet – ISNA-handboken

ISNA-handboken ger inga tillståndsspecifika rekommendationer för tilldelning av könstillhörighet. Däremot görs en generell åtskillnad mellan tilldelandet av könstillhörighet och medicinska och kirurgiska insatser. Här definieras tilldelning av könstillhörighet ("gender assignment") som en enbart juridisk och social process som i sig inte medför eller ställer krav på beslut om sådana insatser. Tvärtom anges att det initiala beslutet om barnets juridiska tillhörighet inte bör bekräftas med medicinska och kirurgiska åtgärder (se kommande avsnitt om kirurgiska ingrepp).

Vad gäller själva beslutsfattandet pekas i båda riktlinjerna på vikten av att tillgängliggöra all information från utredningen för föräldrarna och att involvera dem i beslutet om sitt barns könstillhörighet. I ISNA-handboken skrivs dessutom fram att teamet visserligen kommer fram till en rekommendation men att beslutet om könstillhörighet huvudsakligen bör tas av föräldrarna. Deras aktiva deltagande anses som centralt då de ansvarar för barnets omvårdnad samt är juridiskt ansvariga. Handboken beskriver att föräldrarna – innan beslut fattas – bör ha fått all information från utredningen förklarad för sig av teamet, tillsammans med den tillgängliga kunskapen (och rådande osäkerheten) vad gäller framtida könsidentitet hos personer med liknande tillstånd som deras barn.

Kirurgiska ingrepp – Chicagopublikationen

I den uppdaterade publikationen från 2016 beskrivs den generella svårigheten i att ta beslut om genitala och gonadala kirurgiska ingrepp i ett vårdområde

där olika åsikter råder och den vetenskapliga kunskapen är otillräcklig för att ge vägledning. Ett delat beslutsfattande, där föräldrar ges fullständig information för att kunna delta, beskrivs som nödvändigt. För att ett delat beslutsfattande ska vara möjligt behöver vårdens expertkunskaper om ingreppens risker, fördelar och osäkerheter förmedlas på ett pedagogiskt sätt, och föräldrarna behöver ges tillräcklig tid för bearbetning och tillfälle att ställa följdfrågor [5].

Vad gäller tillståndsspecifika rekommendationer anges för barn 46,XX med CAH att genital kirurgi bör övervägas endast vid kraftig maskulinisering av de yttre könsorganen. Vidare anges att reduktionen av klitoris bör ske vid samma tillfälle som en eventuell urogenital korrigering, där separation av vagina och urinrör ingår. Ingreppet i klitoris bör vara nervsparande och fokusera på funktionalitet snarare än utseendemässiga aspekter. Enligt publikationen från 2006 antas det allmänt att tidiga kosmetiska ingrepp som detta minskar föräldrarnas stress och förbättrar deras känslomässiga anknytning till barnet, dock noteras att en vetenskaplig grund för antagandet saknas [s. 557]. Det finns enligt dokumentet inte heller tillräcklig evidens för att överge den tidiga separationen av vagina och urinrör. Valet av tidpunkt motiveras av bland annat tillgången på östrogen i vävnaderna under de första levnadsmånaderna och dess goda effekter på läkningsprocessen. Ytterligare operation för vaginal rekonstruktion vid 46,XX CAH kan dock behövas i puberteten.

Vad gäller intersexuella tillstånd hos barn 46,XY som innefattar hypospadiar rekommenderas sedvanliga kirurgiska tekniker för korrigering av chordee (medfödd nedåtböjning av penis), korrigering eller rekonstruktion av urinrör samt omdömesgillt användande av testosteronsupplement.

Kirurgiska ingrepp – ISNA-handboken

Även i ISNA-handboken rekommenderas att föräldrar delges fullständig information om den tillgängliga kunskapen i fråga om risker och möjliga komplikationer med tidiga kirurgiska ingrepp. Därutöver rekommenderas att vården bör förespråka ett senareläggande av all kirurgisk behandling utom av operationer som behövs för att undanröja ett allvarligt hot mot barnets fysiska hälsa. Som exempel på sådana medicinskt nödvändiga ingrepp anges att skapa en urinöppning när en sådan saknas och avlägsnande av malign vävnad. Operationer som syftar till att bekräfta en könstillhörighet bör enligt handboken vänta tills dess att personen själv kan uttrycka hur kroppen ser ut, känns och fungerar och därmed samtycka till behandling. Samma resonemang anförs när det gäller behandling med könshormoner och borttagande av (friska) könskörtlar.

Vidare anges i ISNA-handboken att genital kirurgi ibland erbjuds för att minska föräldrars oro för sitt nyfödda barn men att föräldrars oro istället bör bemötas med psykosocialt stöd och rådgivning från personer med områdeskompetens. Förmedlande av kontakter med andra föräldrar i liknande situation (och kanske även med deras barn) rekommenderas för att minska de nyblivna föräldrarnas upplevelse av ensamhet i situationen och för att levandegöra alternativet att avvakta med valbar kirurgi. De nyblivna föräld-

rarna kan då ges tillfälle att ställa frågor om hur föräldrar med mer erfarenhet klarat psykosociala utmaningar under barnets uppväxt.

Information till den primärt berörde och bemötande

I motsats till det tidigare förhållningssättet förordas idag unisont att barnet fortlöpande ges åldersanpassad information om sitt tillstånd och om genomgångna behandlingsinsatser under uppväxten. Enligt både Chicagopublikationen från 2006 och ISNA-handboken bör barnet i takt med ökande mognad och utveckling ges information om sin karyotyp, diagnos, könskörtlar och möjligheter till framtida fertilitet. För den person med intersexuellt tillstånd som efter 18 års ålder begär ut sin journal bör ingen ny information framkomma [1, 9, 10]. Processen kräver ett flexibelt samarbete med föräldrarna som bör initieras från det att diagnosen ställts [1]. ISNA-dokumentet framhåller även att professionellt stöd bör ges till föräldrar som av något skäl önskar skjuta upp eller undanhålla informationen från sina barn [9].

Vad gäller bemötande anges bland annat att medicinsk fotografering och undersökningar av genitalier bör ske med restriktivitet och att undersökningarna inte bör involvera fler läkare än nödvändigt [1, 9]. Bilder från medicinsk fotografering bör hanteras med försiktighet. ISNA-handboken innehåller därutöver ytterligare beskrivningar vad gäller stöd och information till föräldrar samt av icke-stigmatiserande språk och bemötande i samband med omhändertagande av barnet.

Eventuell vaginal dilatation (uttänjning) ska enligt båda riktlinjerna påbörjas först i puberteten då den unga personen själv kan ta ställning till och utföra behandlingen.

Stöd till föräldrar vid barnets födelse

Utöver den stress som vanligen omgärdar ett barns födelse innebär upptäckten av ett intersexuellt tillstånd en ytterligare känslomässig påfrestning för föräldrarna. Initialt behöver de få information om tillståndet och dess möjliga orsaker, möjligheter att ställa frågor, psykosocialt stöd och, vid behov, förmedling av ytterligare vårdkontakter. ISNA-handboken förordar i sammanhanget att en medlem i det multidisciplinära teamet utses som föräldrarnas kontaktperson, med uppgiften att hålla dem fortlöpande informerade under utredning och vård samt att utgöra en länk till olika resurser och stödfunktioner. Möjligheten till tidig kontakt med andra föräldrar som varit i samma situation förordas i båda riktlinjerna, då stor lättnad kan komma av att dela upplevelsen med andra och att se att intersexuella tillstånd inte är så ovanliga som man trott.

Nationella vårdprogram

Nedan beskrivs kortfattat de nationella vårdprogram för omhändertagande vid intersexuella tillstånd som identifierats under kartläggningen.

Generellt vårdprogram för DSD/intersextillstånd

Barnläkarföreningen publicerade 2007 ”Handlingsprogram för barnläkare, Disorders of sex development, DSD, Intersex” [11]. Programmet är kortfattat och innefattar huvudsakligen en instruktion till förlossningsavdelningar om

när DSD-team bör kontaktas samt en beskrivning av utredningens innehåll (anamnes, anatomisk undersökning, provtagningar). Därutöver omnämns andra centrala teman, däribland medicinska och kirurgiska behandlingsinsatser, en rekommendation om restriktivitet vid fotografering av barnets genitalier och beslut om könstillhörighet.

Enligt Barnläkarföreningens handlingsprogram bör förlossningsavdelningarna kontakta teamet samma dag som barnet föds vid följande situationer och symtom:

- uppenbart oklart kön
- bilateralt icke palpabla testiklar hos fullgånget barn
- hypospadi med andra tecken på bristande virilisering
- hypospadi och retentio testis
- misstanke om klitorishypertrofi
- bakre labial fusion, sinus urogenitale
- inguinalt bråck hos flicka, med palpabel gonad
- när det finns DSD i familjen/slakten
- när genitalia inte överensstämmer med prenatal karyotyp.

Programmet betonar vikten av att förlossningspersonal inte gissar barnets kön utan informerar föräldrarna om att könet är osäkert och ska utredas.

Vårdprogram för CAH

Utöver det generella handlingsprogrammet för DSD/intersextillstånd finns även Barnläkarföreningens nyligen uppdaterade vårdprogram för kongenital binjurebarkshyperplasi CAH [12]. Det vänder sig till barnendokrinologer och innehåller huvudsakligen riktlinjer för diagnostik och för den livslånga medicinska behandlingen av tillståndet. Ett avsnitt berör särskilt barn 46,XX med CAH och beskriver bland annat riktlinjer för urogenital och feminiserande kirurgi.

Den feminiserande kirurgin vid 46,XX CAH utgörs av klitorisplastik, vulvoplastik och vaginalplastik. Enligt programmet är målet med kirurgin god kosmetik, välbevarad känslighet och separata mynningar för uretra och vagina som möjliggör sexuell aktivitet. Ingreppen görs vid ett och samma operationstillfälle. Klitorisplastik ska genomföras med bevarad nerv- och kärlförsörjning.

Av vårdprogrammet framgår även att feminiserande kirurgi vid CAH är under omvärdering. En mer restriktiv hållning än tidigare förordas, där graden av virilisering och tidpunkten för operation diskuteras enligt följande:

- En måttlig klitorisförstoring bör inte åtgärdas kirurgiskt med hänvisning till att all klitorisplastik innebär en risk för sensibiliseringsstörningar.
- Beslut om operation bör vänta till 6–12 månaders ålder eftersom klitoris är svullen neonatalt och därför mer framträdande än några månader senare.

Vårdprogrammets avsnitt om viriliserade barn 46,XX med CAH innehåller även riktlinjer för det initiala omhändertagandet av föräldrarna, då barnets psykosociala anpassning är beroende av föräldrarnas förmåga att hantera situationen. Här ses bland annat råd om att minska risken för skam och

fixering vid barnets genitalier och om att undvika onödiga och upprepade genitala undersökningar och demonstrationer.

En öppen kommunikation med föräldrarna och deras medverkan i alla beslut bör eftersträvas enligt vårdprogrammet. En tidig öppenhet mot barnet bör planeras tillsammans med föräldrarna, där informationsprocessen bör anpassas till barnets ökande kognitiva och psykologiska utveckling. Uppföljning vid 1 och 4 års ålder syftar till en psykologisk bedömning av huruvida krisförloppet hos föräldrarna är det förväntade och huruvida överbeskydd av barnet håller på att utvecklas.

Vårdprogram för hypospadier

Det finns ett mycket kortfattat nationellt vårdprogram för hypospadier som utarbetats av de centra där operationerna genomförs (de fyra barnkirurgiska klinikerna samt plastikeroperatörer i Malmö och Linköping). Programmet finns inte publicerat. Det används internt och uppdateras vid årliga möten [13].

Otillräcklig kunskap om vårdens effekter

Enligt den uppdatering av Chicago-överenskommelsen som publicerades 2016 är det vetenskapliga underlaget fortsatt otillräckligt för att ge vägledning i centrala frågor som tilldelande av könstillhörighet, prediktorer för utveckling av könsidentitet, tidpunkter för och samtycke till kirurgiska ingrepp samt metoder för bevarande av fertilitet. Effekterna av de tidiga ingreppen, liksom av alternativet att växa upp utan att genital kirurgi genomförs, är okända. Risken för stigmatisering lyfts fram som ett av de utfall som behöver studeras i sammanhanget [5].

Frågorna om när operationer bör genomföras och ingreppens irreversibla effekter beskrivs som en källa till oro. I publikationens sammanfattning anges att beslut under spädbarnsåren om tilldelning av könstillhörighet och kirurgiska ingrepp i könsorgan och könskörtlar även fortsättningsvis innebär ett risktagande ("continue to carry risk") [s. 159].

Vilken typ av kunskap är möjlig att erhålla inom vårdområdet i framtiden?

Studier där deltagarna fördelas slumpmässigt (randomiseras) till interventions- och jämförelsegrupp och därefter följs över tid anses vanligen ge den mest tillförlitliga kunskapen om insatsers effekter. Experter framhåller att randomiserade studier vare sig är praktiskt möjliga eller etiskt lämpliga att genomföra inom vårdområdet [7]. Sannolikheten för att den typen av kunskap ska erhållas i framtiden är således låg.

En metodologiskt komplicerande faktor även för prospektiva longitudinella studier utan jämförelsegrupp (där endast de som erhållit insatsen följs över tid) är att behandlingarnas betydelse och effekter kan bedömas först när personerna nått vuxen ålder. Risken är hög att deltagare faller bort under uppföljningstiden, vilket underminerar studiernas validitet. Möjligheten att få ihop större undersökningsgrupper försvåras också av tillståndens sällsynthet och heterogenitet samt av frågeställningarnas känsliga karaktär. I Chicago-dokumentet från 2016 förordas fler prospektiva uppföljande undersökningar

och kvalitativa studier för kunskapsbyggande. De svenska DSD-teamen bedriver sådana studier (se kapitlet *Teamens organisation och arbetsätt*).

Juridiska ramar

Vårdnadshavares ansvar för barnets vård

Den som har vårdnaden om ett barn har enligt föräldrabalken (FB) ansvar för barnets personliga förhållanden och ska se till att barnets behov blir tillgodosedda (6 kap. 2 §). Vårdnadshavaren har även rätt och skyldighet att bestämma i frågor som rör barnets personliga angelägenheter, till exempel hälso- och sjukvård (6 kap. 11 § FB).

Tilldelning av juridisk könstillhörighet

Barn som föds i Sverige registreras enligt folkbokföringslagen (1991:481). Av 24 § folkbokföringslagen framgår att ett barns födelse ska anmälas till Skatteverket. Om barnet föds på ett sjukhus eller ett enskilt sjukhem ska inrättningen göra anmälan. Om en barnmorska hjälper till vid födelsen i annat fall, ska hon göra födelseanmälan. Anmälan ska göras så snart som möjligt. I andra fall ska barnets vårdnadshavare göra anmälan inom en månad från födelsen. Det vanliga är att barnmorskan anmäler i systemet e-födelse, varvid barnet tilldelas ett personnummer inom några minuter. För ett barn som utreds av ett DSD-team görs anmälan då utredningen är slutförd och man kommit fram till vilket kön barnet ska registreras som.

Av 18 § första stycket folkbokföringslagen framgår att för varje folkbokförd person fastställs ett personnummer som identitetsbeteckning. Personnumret innehåller födelsetid, födelsennummer och kontrollsiffra. Av 18 § andra stycket folkbokföringslagen framgår att födelsetiden anges med sex siffror, två för året, två för månaden och två för dagen i nu nämnd ordning. Födelsennummeret består av tre siffror varav den tredje är udda för män och jämn för kvinnor.

Det finns ingen särskild reglering för tilldelande av juridisk könstillhörighet när ett barn har ett intersextillstånd. Det som finns är den mer allmänna regleringen om folkbokföring och bestämmelserna om vårdnadshavares rätt och skyldigheter som anges i FB (se ovan). I de fall barnets biologiska kön inte är entydigt pojke eller flicka ska beslutet om juridisk könstillhörighet därför fattas i samråd med och med vårdnadshavares samtycke.

Ingrepp i könsorganen

Den enda lag som specifikt reglerar ingrepp i könsorgan och könskörtlar är lagen (1972:119) om fastställande av könstillhörighet i vissa fall (könstillhörighetslagen). Lagen reglerar primärt ändring av juridisk könstillhörighet och endast om sådan godkänns kan ingrepp i könsorganen och könskörtlarna övervägas och ges tillstånd. Personer med medfödd avvikelse i könsutvecklingen och personer med könsdysfori är de två grupper som omfattas av könstillhörighetslagen. Lagen beskrivs mer utförligt i slutet av det här kapitlet tillsammans med de ändringar som föreslagits i betänkandet *Juridiskt kön och medicinsk könskorrigering* (SOU 2014:91).

Könstillhörighetslagen medger ansökan i situationen där ett barn, med medfödd avvikelse i könsutvecklingen, under uppväxten inte finner sig tillrätta i det valda könet. Om diagnosen fortsatt anses föreligga kan ändring av könstillhörigheten ske med tillämpning enligt 2 § könstillhörighetslagen (prop. 2011/12:142, s. 37–38.) I samband med ansökan om juridisk fastställelse enligt 2 § får tillstånd ges till att ingrepp görs i könsorganen i syfte att göra dem mer lika det andra könets (4 §) (Se även kommande avsnitt *Könstillhörighetslagen*).

De tidiga kirurgiska ingrepp som är i fokus för kartläggningen regleras dock inte i könstillhörighetslagen utan sker med stöd av hälso- och sjukvårdslagen (1982:763), HSL⁵.

Rätten till information om vårdalternativ

Varje patient ska enligt 3 kap. 1 § patientlagen (2014:821) ges information om bland annat sitt hälsotillstånd och de metoder som finns för undersökning, vård och behandling. Patienten ska även informeras om det förväntade vård- och behandlingsförloppet och om olika behandlingars risker för komplikationer och biverkningar. När patienten är ett barn ska även vårdnadshavaren få informationen (3 kap. 3 §). Vårdnadshavaren blir den primära mottagaren när informationen inte kan ges till patienten, exempelvis när patienten är ett spädbarn (3 kap. 4 §).

Tillgången till information är avgörande för patientens (eller vårdnadshavarens) möjlighet att utöva självbestämmande och vara delaktig i vården. Informationen ska därför anpassas till mottagarens ålder, mognad, erfarenhet, språkliga bakgrund och andra individuella förutsättningar (3 kap. 6 §). Den ska lämnas skriftligen om det behövs med hänsyn till mottagarens individuella förutsättningar eller om mottagaren ber om det (3 kap. 7 §). När patienten är ett spädbarn behöver informationen således på motsvarande sätt anpassas till vårdnadshavaren.

Den som ger informationen ska så långt som möjligt försäkra sig om att mottagaren har förstått innehållet i och betydelsen av den lämnade informationen (3 kap. 7 §). Om mottagaren önskar avstå från information ska detta respekteras (3 kap. 6 §).

Vård i samråd

Hälso- och sjukvården ska så långt som möjligt utformas och genomföras i samråd med patienten (5 kap. 1 § patientlagen). Vården ska bygga på respekt för patientens självbestämmande och integritet (4 kap. 1 § patientlagen samt 2 a § HSL) och får som huvudregel inte ges utan patientens samtycke (4 kap. 2 § patientlagen). När patienten är ett barn är det enligt föräldrabalkens regler vårdnadshavarnas samtycke som sjukvården ska söka.

Av både hälso- och sjukvårdslagstiftningen och föräldrabalken framgår emellertid att man i takt med barnets stigande ålder och mognad ska ta allt

⁵ I förarbetena till könstillhörighetslagen framgår att ingrepp i syfte att bota eller förebygga sjukdom samt sådana ingrepp som sker efter det att fastställelsebeslut har meddelats och som syftar till att understryka den eftersträvide könskaraktären faller utanför lagens tillämpningsområde. Inte heller ingrepp i könsorganen på barn, vilkas kön ännu inte registrerats, omfattas av bestämmelserna. Ingrepp på nyfödda barn, som innebär korrigering av de yttre genitalierna i riktning mot den könstillhörighet som anses vara den funktionellt lämpligaste, bör få utföras av läkare utan särskilda inskränkningar (prop. 1972:6 s.28).

större hänsyn till barnets vilja. När patienten är ett barn anger patientlagen att barnets inställning till den aktuella vården eller behandlingen så långt som möjligt ska klarläggas. Barnets inställning ska tillmätas betydelse i förhållande till hans ålder och mognad (4 kap. 3 §). Föräldrabalken anger att vårdnadshavaren i takt med barnets stigande ålder och utveckling ska ta allt större hänsyn till barnets synpunkter och önskemål (6 kap. 11 §). Barnet ska således ha ett medinflytande som med tiden tangerar, eller under vissa omständigheter övergår till, ett självbestämmande.

När barnet har två vårdnadshavare ska de gemensamt bestämma om barnets personliga angelägenheter. Är en av vårdnadshavarna till följd av frånvaro, sjukdom eller annan orsak förhindrad att ta del i sådana beslut rörande vårdnaden som inte utan olägenhet kan uppskjutas, bestämmer den andre ensam. Denne får dock inte ensam fatta beslut av ingripande betydelse för barnets framtid, om inte barnets bästa uppenbarligen kräver det (6 kap. 11 § och 6 kap. 13 § FB). Om vårdnadshavarna har olika ståndpunkter och barnet inte har beslutskompetens saknas alltså det samtycke som krävs för att genomföra en vårdinsats⁶.

Regler för journalföring

Syftet med att föra patientjournal är i första hand att bidra till en god och säker vård av patienten. Journalen ska även vara en informationskälla för patienten och kan vara ett viktigt stöd i kommunikationen och samrådet med patienten, enligt patientdatalagen (2008:355), PDL, 3 kap. 2 §, samt 5 kap. 1 § patientlagen. I en patientjournal ska det vara lätt att följa vilka bedömningar och överväganden som gjorts, liksom att se eventuella komplikationer eller vårdskador som förekommit samt prognosen för den behandlade sjukdomen eller tillståndet.

PDL tillämpas vid vårdgivares behandling av personuppgifter inom hälso- och sjukvården, där journalföring är ett exempel (1 kap. 1 §). Personuppgifterna ska utformas och i övrigt behandlas så att patienters och övriga registrerades integritet respekteras (1 kap. 2 § och 10 kap. 1 § första stycket patientlagen). Uppgifterna ska hanteras och förvaras så att obehöriga inte får tillgång till dem (1 kap. 2 §). I PDL och i Socialstyrelsens föreskrifter (SOSFS 2008:14) om informationshantering och journalföring i hälso- och sjukvården finns bestämmelser om vad en patientjournal ska innehålla (3 kap. 5–8 och 11 §§).

Vårdgivaren ska enligt SOSFS 2008:14 ha rutiner för journalföring och hantering av patientuppgifter. En patientjournal ska innehålla de uppgifter som behövs för en god och säker vård av patienten (3 kap. 6 §). Journalen ska till exempel innehålla uppgifter om den information som lämnats till patienten, dennes vårdnadshavare och övriga närstående och om de ställningstaganden som gjorts i fråga om val av behandlingsalternativ och om möjligheten till en ny medicinsk bedömning (3 kap. 6 §). Om en patient

⁶ Det finns numera ett undantag i 6 kap. 13 a § FB. Står barnet under vårdnad av två vårdnadshavare och samtycker endast den ena till en åtgärd till stöd för barnet, får socialnämnden besluta att åtgärden får vidtas utan den andra vårdnadshavarens samtycke om det krävs med hänsyn till barnets bästa och åtgärden gäller psykiatrisk eller psykologisk utredning.

drabbats av en vårdskada ska uppgifter om den information som lämnats till patienten eller närstående antecknas i journalen (3 kap. 8 §).

Patientjournalen ska även innehålla uppgifter om lämnade samtycken och om patientens egna önskemål om vård och behandling (3 kap. 7 § SOSFS 2008:14). Om patienten, eller patientens vårdnadshavare när patienten är ett barn, har beslutat att avstå från viss vård eller behandling ska patientjournalen innehålla uppgift om detta (3 kap. 6 § PDL).

Regeringsformen

Av 2 kap. regeringsformen (1974:152), RF, framgår grundläggande fri- och rättigheter som gäller i Sverige. Enligt 2 kap. 8 § är var och en gentemot det allmänna skyddad mot påtvingat kroppsligt ingrepp. Den europeiska konventionen angående skydd för de mänskliga rättigheterna och de grundläggande friheterna, Europakonventionen, och dess tilläggsprotokoll gäller som svensk lag och har getts en särskild konstitutionell ställning i 2 kap. 19 § RF. Där framgår att lag eller annan föreskrift inte får meddelas i strid med Sveriges åtaganden på grund av Europakonventionen.

Folkrättsliga åtaganden

Mänskliga rättigheter preciseras i olika internationella överenskommelser som är förpliktande för de stater som ratificerar dem, dock utan att vara bindande i juridisk mening. Sverige har ratificerat bland annat FN:s konvention om barnets rättigheter som antogs 1989 (barnkonventionen). I denna ses huvudprinciper om bland annat att barnets bästa alltid ska beaktas vid beslut som rör barnet (artikel 3), om barnets rätt att komma till tals och få sina åsikter beaktade (artikel 12) och om barnets rätt till skydd för privatliv (artikel 16).

Enligt artikel 4 i barnkonventionen ska konventionsstaterna bland annat vidta alla lämpliga lagstiftnings-, administrativa och andra åtgärder för att genomföra de rättigheter som erkänns i konventionen. År 2010 antog riksdagen en strategi för att stärka barnets rättigheter (prop. 2009/10:232), där det bland annat framgår att all lagstiftning som rör barn ska utformas i överensstämmelse med barnkonventionen.

Barnrättighetsutredningen föreslår i betänkandet *Barnkonventionen blir svensk lag* (SOU 2016:19) en lag om inkorporering av barnkonventionen, åtgärder som behöver vidtas vid en inkorporering samt ett antal författningsförslag för att stärka barnets rättigheter i svensk lagstiftning. Bland annat föreslås en ny bestämmelse i förvaltningsprocesslagen (1971:291) och förvaltningslagen (1986:223) enligt vilken barnets bästa ska utredas och särskilt beaktas i ärenden och mål som rör barn, samt att barn ska få relevant information och ges möjlighet att framföra sina åsikter. Socialstyrelsen framför i sitt remissvar på betänkandet att det i det fortsatta transformeringsarbetet kan finnas anledning att se över hur barnperspektivet ytterligare kan tillgodoses inom hälso- och sjukvården, bland annat rätten till självbestämmande och inflytande över vården och vilka ytterligare förändringar i HSL och patientlagen som eventuellt är nödvändiga för att stärka barns rättigheter i enlighet med barnkonventionen. Vidare framförs att det resonemang som

fördes i delbetänkandet av patientmaktsutredningen (SOU 2013:2) om barns delaktighet i sin egen vård, bör byggas vidare på.

Könstillhörighetslagen

Könstillhörighetslagen medger ansökan om att få ändra juridisk könstillhörighet från två grupper, dels personer med könsdysfori⁷, dels personer med medfödd avvikelse i könsutvecklingen. Kriterierna för att få ändra juridisk könstillhörighet för respektive grupp beskrivs i de två första paragraferna. Enligt 1 § kan personer med könsdysfori beviljas fastställelse om de har fyllt 18 år och könsidentiteten är fast förankrad. Enligt 2 § kan fastställelse beviljas för personer med medfödd avvikelse i könsutvecklingen om en ändring av könstillhörigheten är

- a) förenlig med utvecklingen av könsidentiteten, och
- b) mest förenlig med sökandens kroppsliga tillstånd.

En person med medfödda avvikelser i könsutvecklingen, som tilldelats fel könstillhörighet under barndomen, kan alltså ansöka om att ändra den juridiska könstillhörigheten enligt 2 §. Om personen har fyllt arton år görs ansökan av personen själv. I övriga fall görs ansökan av vårdnadshavaren. Avser ansökan ett barn som har fyllt tolv år, ska barnet lämna sitt samtycke. Även om samtycke inte behövs, ska hänsyn tas till barnets vilja med beaktande av dess ålder och mognad.

Ingrepp i könsorganen och könskörtlarna tas upp i 4 § respektive 4a §. Tillstånd till ingrepp ges endast under förutsättning att ändring av juridisk könstillhörighet godkänts enligt 1 § eller 2 §. När det gäller personer med medfödda avvikelser i könsutvecklingen framgår av 4 § samt av 2 § tredje stycke att förälder kan ansöka om ingrepp i sitt barns könsorgan och att barn som fyllt 12 år måste samtycka till ingreppet. När barnet är under 12 år ska hänsyn tas till barnets vilja, med beaktande av barnets ålder och mognad. Av 4a § framgår att ansökan om avlägsnande av könskörtlarna endast kan göras av den själv berörde i vuxen ålder.

Förslag att separera medicinsk och juridisk könskorrigering
I betänkandet *Juridiskt kön och medicinsk könskorrigering* (SOU 2014:91) har förslagits att könstillhörighetslagen ska ersättas med två nya lagar, en lag om ändring av juridiskt kön samt en lag om tillståndsprövning av ingrepp av könsorganen och avlägsnande av könskörtlarna. Utredningen konstaterar att den enskilde i nuläget tvingas att genomgå någon form av medicinsk utredning för att ha möjlighet till ändrad könstillhörighet, både enligt 1 § och 2 § könstillhörighetslagen. Med hänvisning till respekten för den enskildes integritet och självbestämmande framhåller utredningen vikten av att generellt göra fastställande av juridiskt kön till en administrativt enkel process som inte involverar krav på medicinska bedömningar.

Vad gäller åldersgränser för ändring av juridisk könstillhörighet föreslås att barn generellt ska kunna ansöka om ändrad juridisk könstillhörighet utan

⁷ I lagen avses i 1 § personer vars könsidentitet inte stämmer med det registrerade könet och som inte har medfödda avvikelser i könsutvecklingen.

förälders samtycke från 15 års ålder. Barn och unga som har fyllt 12 år men inte 15 år föreslås kunna ansöka tillsammans med vårdnadshavaren, som i de fallen alltså måste samtycka. Möjlighet till ändring av juridiskt kön föreslås inte allmänt för barn yngre än 12 år, utan endast för barn med medfödd avvikelse i könsutvecklingen, då man menar att behovet för denna grupp kan komma att uppstå tidigare⁸.

Vad gäller kirurgiska ingrepp innebär förslaget generellt att ingrepp i könsorganen och könskörtlarna ska kunna tillståndsprövas utan att den juridiska könstillhörigheten ändras. För gruppen personer med medfödda avvikelser i könsutvecklingen gör utredningen bedömningen att kraven för att en ung person ska erhålla tillstånd till kirurgiska ingrepp är att vederbörande har fyllt 15 år, att vårdnadshavaren ansöker om tillstånd och att den unge har tillräcklig mognad att samtycka till ingreppet.

⁸ Ändring ska i dessa fall kunna komma till stånd om det till ansökan bifogas ett intyg om att en ändring är i enlighet med utvecklingen av barnets könsidentitet och i enlighet med barnets vilja, med beaktande av barnets ålder och mognad. Situationen utgör det enda undantaget i de lagda förslagen från principen att hålla processen för juridisk könskorrigering fri från medicinska bedömningar. I linje med detta föreslås en strykning av det krav i 2 § som innebär att en ändring av juridisk könstillhörighet ska vara mest förenlig med sökandens kroppsliga tillstånd.

Centrala perspektiv

De förändringar av vårdområdet som ägt rum under de senaste årtiondena har aktualiserat frågor om vårdens innehåll i relation till mänskliga rättigheter. Det har föranlett uttalanden från människorättsorganisationer, internationella intresseorganisationer, etiska granskningar och i vissa länder även lagändringar.

Barn- och människorättsperspektivet

Enligt en nylig avhandling [6] har i dagsläget nio olika människorättsorganisationer uppmanat till åtgärder för att reducera eller stoppa kirurgiska ingrepp vid intersexuella tillstånd som genomförs innan den primärt berörde kan samtycka. Två av dem ges en kort beskrivning här.

Rapport från FN:s kommissionär

I februari 2013 kom en rapport från FN:s kommissionär för mänskliga rättigheter som lyfter fram personer med intersexuella tillstånd som en av flera utsatta grupper i världen [14]. Fokus för rapporten är insatser som ges inom hälso- och sjukvård men som trots detta kan innebära att den behandlade personen blir eller känner sig nedvärderad, förödmjukad eller bestraffad. Insatserna kan därmed innebära ett brott mot den mänskliga rättigheten att inte utsättas för tortyr eller grym, omänsklig eller förnedrande behandling eller bestraffning⁹. Enligt rapporten vilar insatserna ofta på otillräcklig vetenskaplig grund och genomförs utan att vara medicinskt nödvändiga.

Det finns uppenbara skillnader i uppsåt mellan behandling som ges i hälso- och sjukvård och situationer som vanligen förknippas med grym och omänsklig behandling. FN:s kommissionär menar att situationerna förenas av sina negativa konsekvenser för individen. Bland exemplen ses irreversibla medicinska insatser som ges till psykiatripatienter och personer med intellektuella funktionsnedsättningar, där den primärt berörde inte haft möjligheter att ge ett informerat samtycke. Barn som föds med intersexuella tillstånd nämns som en annan utsatt grupp, som ofta utsätts för steriliserande ingrepp och normaliserande genital kirurgi utan att de själva eller deras föräldrar har samtyckt till insatserna. FN:s kommissionär uppmanar alla stater att upphäva lagar som möjliggör irreversibla vårdinsatser för patientgruppen innan individen själv kan samtycka till ingreppen.

Resolution från Europarådet

Senare under 2013 publicerade Europarådets parlamentarikerförsamling resolution nr 1952 [15] som uppmärksammar barns rätt till fysisk integritet i relation till kirurgiska ingrepp som utförs av andra orsaker än av medicinsk nödvändighet. Kvinnlig könsstympning, omskärelse av pojkar av religiösa skäl och könskorrigering kirurgi vid intersexuella tillstånd tas upp som

⁹ Artikel 5 i FN:s konvention om de mänskliga rättigheterna.

exempel på sådana ingrepp. Resolutionen uppmanar medlemsstaterna att vidta åtgärder för att undersöka ingreppens förekomst och praxis och att vidta lämpliga åtgärder för att skydda ungas fysiska integritet och självbestämmande. Vad gäller kvinnlig könsstympning föreslås detta omsättas i praktiken genom förbud genom lagstiftning. I frågan om intersexuella tillstånd uppmanas medlemsstaterna att företa mer forskning för att öka kunskapen om intersexuell situation, att se till att inget spädbarn eller barn utsätts för någon medicinsk eller kirurgisk behandling som inte är vital för hälsan, att garantera personernas fysiska integritet, autonomi och rätt till självbestämmande, samt att tillhandahålla rådgivning och stöd till barnens vårdnadshavare och familjer (punkt 7.5.3).

Kravlista från internationellt aktivistforum

Under 2013 ägde även mötet ”3rd International Intersex Forum” rum, där aktivister från 30 intersex-organisationer enades om en gemensam kravlista. Några av de sjutton punkterna på listan¹⁰ återges här i fri översättning och beskriver krav på:

- Lagstiftning mot genomförandet av genital och gonadal kirurgi och annan könsnormaliserande behandling utan samtycke från den berörda individen.
- Att barn med intersexuella tillstånd registreras som flicka eller pojke, med en medvetenhet om att de (liksom andra) kan komma att identifiera sig med ett annat kön än det registrerade under sin uppväxt.
- Att vuxna och beslutsföra minderåriga ges möjlighet att ändra sin juridiska könstillhörighet genom en enkel administrativ procedur och där icke-binär könstillhörighet är en valbar kategori jämte man och kvinna.
- Att personer med intersexuella tillstånd garanteras rätten till full information och tillgång till journaldokumentation över sin medicinska historia.
- Erkännande av att medikalisering och stigmatisering av intersexuella tillstånd resulterar i trauma och psykisk ohälsa.
- Möjligheter till psykosocialt stöd genom deltagande i stödgrupper för personer med intersexuella tillstånd och för berörda föräldrar.

Lagstiftande åtgärder i andra länder

I några länder har lagstiftningen ändrats under senare år för att på olika sätt värna rätten till självbestämmande hos personer med intersexuella tillstånd.

Förbud och värdering i juridisk instans

I dagsläget har Malta, Argentina och Chile en antagen eller föreslagen lagstiftning som direkt begränsar utförandet av tidiga könsdefinierande insatser. I Malta är det sedan 2015 förbjudet att utföra behandlingar och kirurgiska ingrepp av sociala eller kulturella skäl innan personen kan samtycka till dem [6].

I Colombia finns inget direkt förbud. Landets författningsdomstol har dock sedan 1995 tagit flera prejudicerande beslut i samband med att så kallade

¹⁰ Listan i sin helhet finns att läsa på <http://ilga-europe.org/what-we-do/our-advocacy-work/trans-and-intersex/intersex/events/3rd-international-intersex-forum>

*tutelas*¹¹ inlämnats av personer med intersexuella tillstånd eller av berörda föräldrar. I besluten som rört tidiga könsdefinierande insatser har vårdnadshavares rätt att besluta om medicinsk vård för sina barns räkning balanserats mot barnets rätt att fritt utvecklas som person och finna sin identitet. Domstolens beslut har i praktiken inneburit att vårdnadshavare har kunnat bestämma om kirurgiska ingrepp till dess att barnet nått mellan 5 och 8 års ålder, efter att domstolen i varje enskilt fall betonat riskerna med ingreppen och med dokumentationskrav försäkrat sig om att föräldrarna inte tagit förhastade beslut [6]. Förfarandet, där en oberoende instans värderar eller ger tyngd åt beslutet om tidiga könsdefinierande insatser, förutsätter att vårdnadshavares rätt att ta besluten kvarstår men villkoras i avseenden som stärker barnets rätt till självbestämmande.

Ändrad reglering för könklassificering

Ändrad reglering för könklassificering förordas av dem som menar att kravet på registrering i två kön bidrar till att de omdiskuterade könsdefinierande insatserna genomförs. Diskussionerna omfattar tillägg av en tredje könskategori men även alternativen att helt överge registrering av kön respektive att skjuta upp kravet på könsregistrering till vuxen ålder [16].

I Tyskland infördes under 2013 en ny lagstiftning, där kravet på könklassificering av nyfödda som antingen pojke eller flicka togs bort, och som i praktiken innebär att barn även kan registreras som ”annan” [6]. I yttrandet från det tyska etikrådet (se nedan) som publicerades 2012 framgår att åsikterna gick isär vad gäller värdet och konsekvenserna av att införa en tredje könskategori, liksom av alternativen att avskaffa respektive att skjuta upp registreringen av kön.

Yttranden från europeiska etikråd

År 2012 publicerade det tyska etikrådet ett uttalande rörande vård och behandling vid intersextillstånd [16]. Även Schweiz [17] och Finland [18] har lämnat yttranden i dessa frågor. Det tyska yttrandet grundas på enkätsvar både från personer med intersexuella tillstånd och från områdesexperter, där de senare tillfrågats om bland annat rådande praxis och indikationer för kirurgisk behandling. Nedan återges i fri översättning två av rådets totalt 18 rekommendationer som rör medicinsk och kirurgisk behandling.

Rekommendation 6

”Irreversibla medicinska procedurer som används för att tilldela en könstillhörighet till människor med DSD vars kön är tvetydigt utgör ett ingripande i individens rätt till fysisk integritet, till bevarandet av sexuell identitet och könsidentitet, till en framtid med valmöjligheter och ofta även till fortplantning. Beslut om sådana procedurer är strikt personliga och bör därför alltid tas av den individ som det berör när denne är beslutskompetent. I de fall den berörda personen ännu inte har kompetens att besluta bör sådana procedurer användas endast efter noggrant övervägande av alla deras fördelar, nackdelar, och konsekvenser på lång sikt och av skäl som obestridligen ser till barnets

¹¹ Mekanism som möjliggör för Colombias invånare att inlämna en framställan till domstol om att deras konstitutionella rättigheter kränkts eller riskerar att kränkas av samhället [6, s. 573].

bästa. Ett sådant skäl är under alla omständigheter tillämpligt om proceduren i fråga avvärjer ett allvarligt och konkret hot mot den berörda personens liv eller fysiska hälsa”¹².

Rekommendation 7

”När en individ med DSD vars kön inte är tvetydigt (som vid CAH) ännu inte är beslutskompetent, bör beslutet om att kirurgiskt korrigera genitalierna i enlighet med könet alltid baseras på noggrant övervägande av såväl de medicinska, psykologiska och psykosociala fördelarna som nackdelarna med att intervensera tidigt. Barnets bästa ska vara den vägledande principen även i dessa situationer. I situationer där tvivel råder bör operationerna inte utföras förrän den berörda individen är kompetent att själv bestämma”¹³.

Som grund för etikrådets rekommendationer 6 och 7 ligger principen om individens rätt till självbestämmande och de medicinsk-etiska principerna om att göra gott och om att inte tillfoga lidande eller skada. Den praktiska betydelsen av att göra gott och att inte tillfoga lidande eller skada kan enligt yttrandet förstås som ett krav på att avstå från eller åtminstone skjuta upp interventioner som kan medföra skada för personens kroppsliga eller psykologiska integritet.

Det tyska etikrådet gör en åtskillnad mellan barn 46,XX med CAH och barn med mindre tydligt biologiskt kön som pojke eller flicka, och tillskriver könsdefinierande insatser i den senare situationen en större etisk problematik. Den praktiska betydelsen av en sådan åtskillnad kan dock ifrågasättas när man beaktar formuleringen om tvivel i rekommendation 7 och den osäkerhet som i nuläget omgärdar besluten om feminiserande kirurgi vid 46,XX CAH (se kapitlet *Diagnostik och behandling*).

Exempel på etiska riktlinjer inom området

I tyska etikrådets yttrande [16] nämns några exempel på etiska riktlinjer som utarbetats inom vårdområdet.

Göttingen research group

En tysk arbetsgrupp tog 2010 fram förslag på etiska riktlinjer [19]. Arbetet involverade kliniskt verksamma experter inom området, patientgrupper samt en medicinsk etiker. Arbetsgruppen identifierade tre grundläggande och generella etiska principer (1–3 nedan) samt sex mer konkreta rekommendationer (4–9) för att underlätta implementeringen. Dessa sammanfattas nedan:

1. Det bästa för barnet och den blivande vuxna personen måste vara i fokus.
1. Barn och ungdomar har rätt att delta i beslut som påverkar dem nu eller som kommer påverka dem i framtiden.
2. Familjen och föräldra-barn relationen måste respekteras.
3. En terapeutisk utgångspunkt, präglad av öppenhet och acceptans, behöver uppnås för att främja en långsiktig god föräldra- barn relation. Förmågan att sätta sig in i och förstå den berörda familjens omgivning,

¹² [16].s 163.

¹³ [16].s 164.

- kulturella kontext och värdesystem är avgörande för att kunna hjälpa föräldrarna att hantera olika problem och konflikter.
4. Alla interventioner måste baseras på den mest fullständiga diagnostik och bästa möjliga prognos, inklusive barnets och dess familjs hela situation. För att uppnå detta krävs att specialister från olika discipliner samarbetar. Ju mindre evidens det finns för en specifik åtgärd, desto viktigare är det att inhämta synpunkter från ytterligare specialister utöver dem som finns i det fasta team som arbetar med patientgruppen.
 5. Tydliga resonemang och motiveringar måste föregå utförandet av interventioner som saknar tillfredsställande vetenskapligt stöd. En ytterst övertygande medicinsk indikation är nödvändig vid interventioner som kan ha irreversibla konsekvenser för personens kön, sexualitet eller reproduktiva förmåga. Interventioner med prognostisk osäkerhet bör generellt skjutas upp tills barnet är tillräckligt stort för att vara med och fatta beslut.
 6. Barnet ska ges information om sitt tillstånd i proportion till sin ålder. Denna rätt ska respekteras från tidigast möjliga ålder. Barnet ska vidare ha vetorätt redan som mycket ung, såvida utebliven intervention inte är skadlig för hälsan.
 7. Rätten till information i vuxen ålder om den behandling som getts under barndomen måste tillgodoses genom fullständig dokumentation. All journalföring måste göras med respekt och med hänsyn till patientens värdighet och privatliv. Det är viktigt att säkerheten vad gäller tillgång till journalmaterial rörande intima tillstånd av detta slag är särskilt reglerad.
 8. Principer och rekommendationer måste uppdateras med jämna mellanrum allteftersom nya vetenskapliga data blir tillgängliga.

Royal Children's Hospital, Melbourne

Även en australiensisk grupp publicerade 2010 etiska riktlinjer [20]. En systematisk process användes för arbetet, där individuella fall övervägdes i relation till moralteori. Till skillnad från arbetet i Göttingen research group förefaller inte patientgrupper varit representerade vid framtagandet.

Gruppen enades om sex vägledande principer:

1. Minimera fysiska risker för barnet.
2. Minimera psykosociala risker för barnet.
3. Bibehåll potential för fertilitet.
4. Bibehåll eller främja förmågan till tillfredsställande sexuella relationer.
5. Lämna valmöjligheter öppna för framtiden.
6. Respektera föräldrarnas önskningar och övertygelser.

Kritik från ett juridiskt perspektiv

I en nyligen publicerad avhandling av Jameson Garland [6] undersöks medicinsk rätt, familjerätt liksom reglering om könstillhörighet i Sverige och i USA. Syftet med arbetet är att avgöra om det finns några rättsliga regler som tillåter könsnormaliserande operationer hos barn som föds med intersexuella tillstånd. Författaren drar slutsatsen att det finns luckor i svensk rätt

som försvårar möjligheterna att skydda barn med intersexuella tillstånd från skada. Kritiken rör huvudsakligen följande aspekter:

- *Svagt vetenskapligt stöd.* Enligt medicinsk rätt ska all hälso- och sjukvård utföras enligt vetenskap och beprövad erfarenhet. Garland menar att det svaga vetenskapliga stödet för nytta och säkerhet vid könsnormaliserande behandlingar av barn i sig bör vara tillräckligt för att begränsa möjligheterna att genomföra dem, trots att det inte är helt klart vad som avses med begreppet ”vetenskap och beprövad erfarenhet”.
- *Forskning och försöksverksamhet.* Ett motiv för att fortsätta genomföra könsnormaliserande behandlingar kan vara att generera ny kunskap. I avhandlingen dras slutsatsen att det är tveksamt om könsnormaliserande behandlingar i forskningssyfte är möjliga enligt svensk lag, då etikprövningsnämnden inte ska godkänna forskningsprojekt som innebär kränkningar av patienters mänskliga rättigheter.
- *Problem med samtycke* Även om barnets föräldrar informeras om riskerna med könsnormaliserande behandlingar och föräldrarna därefter samtycker till behandlingen av sitt barn, ifrågasätts i avhandlingen om kravet på samtycket skyddar barnet tillräckligt. Här beskrivs att föräldrarna ofta inte har förutsättningar att kunna ifrågasätta de behandlingar som erbjuds, utan utgår från att de är grundade på vetenskap och beprövad erfarenhet.
- *Risk att barnets rättigheter kränks.* Kränkning av barnets rättigheter anses enligt författaren ske dels i de fall då behandlingarna, trots bristande evidens, beskrivs som säkra, fördelaktiga eller nödvändiga, dels då föräldrar bestämmer att barnet ska genomgå behandlingen utan att barnet tillfrågats.
- *Behov av tydligare lagstiftning vad gäller mänskliga rättigheter.* I och med att Sverige har ratificerat barnkonventionen utreds möjligheterna att inkorporera den som svensk lag. I avhandlingen pekas också på att EU:s medlemsstater har en positiv skyldighet att förhindra kränkningar av privatlivet, i synnerhet av sådant som kan påverka det mest intima och personens identitet, och i synnerhet för barn som är särskilt utsatta.

Teamens organisation och arbetssätt

Detta kapitel redovisar resultat från den enkät och de intervjuer som gjorts med enskilda medlemmar i DSD-teamen (se bilaga 1 för metodbeskrivning).

Organisation och uppdrag

Det finns fyra DSD-team i landet:

- Skånes universitetssjukhus, med lokalisering i Malmö och i Lund (Södra samt Sydöstra sjukvårdsregionen).
- Sahlgrenska universitetssjukhuset, vid Drottning Silvias barnsjukhus på Östra sjukhusområdet (Västra sjukvårdsregionen).
- Karolinska universitetssjukhuset i Solna samt Huddinge (Stockholm-Gotlandregionen).
- Akademiska sjukhuset i Uppsala (Uppsala-Örebroregionen, Norra sjukvårdsregionen).

Flera teammedlemmar har arbetat med patientgruppen med start under perioden 1980–1990. DSD-teamen började få sin nuvarande form under åren 2000–2005 och har sedan dess bemannats med nya personer och professioner.

De uppger att beställaruppdrag saknas för gruppen intersextillstånd som helhet och någon beskriver att delar av arbetet sker på egen fritid.

Målgrupper för teamens arbete

Nyfödda

Teamens primära målgrupp är barn som föds med tecken på oklar könstillhörighet, enligt vad som anges i Barnläkarföreningen handlingsprogram för barnläkare [11] (se kapitlet *Diagnostik och behandling*). De nyfödda som utreds och diagnosticeras av teamen följs därefter regelbundet upp under sin uppväxt.

Upptäckt under barndom eller pubertet

Utöver nyfödda arbetar teamen också med barn vars DSD upptäcks vid senare åldrar. Det kan handla om ett intersextillstånd som av olika skäl tidigare missats i Sverige eller i ett invandrat barns ursprungsland. I andra fall kan det handla om tillstånd som upptäcks då en ungdom börjar visa könskonträra tecken i puberteten.

Kromosomal DSD inte målgrupp

Även om termen ”DSD-team” antyder att teamen arbetar med samtliga tillstånd som inordnas under paraplybeteckningen, innefattas inte de kromosomala tillstånden i arbetet. En del teammedlemmar möter även personer

med exempelvis Turners syndrom i sitt arbete men då inom ramen för den verksamhet som bedrivs vid landets Turnercentra.

Multidisciplinära team

Liksom vid många andra ovanliga tillstånd krävs ett multidisciplinärt omhändertagande vid utredning och vård vid intersexuella tillstånd. Samtliga team i landet innefattar följande professioner:

- barnendokrinolog
- barnkirurg/-urolog
- barnsjuksköterska
- barnpsykolog
- klinisk genetiker.

I samtliga team samarbetar man även med gynekolog och androlog i nätverk. Därutöver finns lokala variationer och tillägg i bemanningen. Stockholms-teamet innefattar en barnpsykiater; teamet i Malmö-Lund en kurator och två plastikkirurger.

Teamen i Malmö-Lund och Uppsala bemannas överlag av flera personer än de övriga. Här ingår fyra respektive tre barnendokrinologer och flera kirurger med olika specialisering. Malmö-Lund har även två specialiserade barnsjuksköterskor medan de övriga teamen har en person med den funktionen.

Nedan följer en kort beskrivning av de professioner och specialiteter som ingår i teamen samt av deras huvudsakliga funktioner och arbetsuppgifter.

Barnendokrinolog

Eftersom intersexuella tillstånd ofta innefattar en avvikande produktion eller upptag av olika hormoner, är barnendokrinologens roll central vid utredning och behandling. Utredningsenheterna är också förlagda till de barnendokrina mottagningarna på de fyra universitetssjukhusen. En barnendokrinolog är även sammankallande när teamet kontaktas samt är teamets kontaktperson utåt.

Kirurg

I samtliga team rapporterar barnendokrinologen ett tätt samarbete med teamets kirurg/-er. Kirurgen är ofta en barnurolog (specialiserad på urinorganens sjukdomar hos barn) men kan även vara specialiserad inom barn- och ungdomskirurgin. Plastikkirurg ingår enligt information på teamens webbsidor i teamet i Malmö-Lund, där DSD-kirurgin är uppdelad mellan barnkirurgin i Lund och plastikkirurgin i Malmö.

Oavsett specialitetsgren genomför kirurgerna främst urogenital rekonstruktiv kirurgi för att återställa urinvägarnas och könsorganens funktion och utseende. Inom plastikkirurgin används även lambåteknik då vävnad från andra delar av kroppen används för att kompensera för vävnadsbrist i det område man rekonstruerar.

Eftersom tillstånden är sällsynta specialiserar sig teamens kirurger ofta på en viss typ av intersextillstånd och ingrepp för att upprätthålla sin operationskompetens.

Sjuksköterska

Samtliga team innefattar minst en specialiserad barnendokrinsjuksköterska. Teamet i Malmö-Lund innefattar två sjuksköterskor. Sjuksköterskan har en koordinerande funktion och ansvarar för provtagning och beställning av prover under utredning samt för samordning av möten. Även psykosocialt stöd och information till föräldrar samt till äldre barn kan i viss mån ingå i arbetet, det senare exempelvis i samband med hormonbehandling.

Psykolog

Samtliga team innefattar en barnpsykolog. De fyra psykologer som har medverkat under kartläggningen har arbetat i teamen under 3–8 år. Psykologerna ansvarar primärt för att ge rådgivning och psykosocialt stöd till föräldrar under barnens uppväxt samt för att regelbundet följa upp barnen och att tillhandahålla psykosocialt stöd om och när behov finns.

Psykiater

En barn- och ungdomspsykiater ingår i Stockholmsteamet. Dennes roll är primärt att utbilda föräldrarna om könsutvecklingen samt att ge psykosocialt stöd under utredningen och den första tiden efter denna.

Kurator

En kurator ingår i teamet i Malmö-Lund. Dennes roll är primärt att tillhandahålla psykosocialt stöd samt information till föräldrarna under utredningen och den första tiden efter denna.

Klinisk genetiker

DSD-teamen involverar även en eller flera kliniska genetiker. Dessa deltar vid utredning både av nyfödda och av personer som utreds och diagnosticeras senare i livet. Under utredningen ansvarar de för beslut om vilka genetiska analyser som bör göras, återkopplar svaren på de molekylära analyserna till teamet samt informerar föräldrarna om möjliga orsaker till intersextillståndet. När diagnosen är fastställd erbjuds föräldrarna information om bakgrunden till diagnosen och dess betydelse för barnet, dem själva och eventuella kommande generationer.

Gynekolog och androlog

För arbetet med ungdomar och vuxna har DSD-teamen även gynekolog samt androlog knutna till sig i nätverk. Teamens gynekologer träffar exempelvis tonåringar som remitterats för utebliven menstruation och personer 46,XX med CAH som är på väg in i puberteten och som står inför ställningstaganden till eventuella kirurgiska ingrepp. Andra samtal kan handla om operation och/eller självdilatation vid tillstånd där flickan saknar livmoder och/eller del av sin vagina. Gynekolog och androlog träffar även patienter som överförs från barnkliniken för fortsatt uppföljning efter 18 års ålder.

Samarbete och utåtriktat arbete

De fyra DSD-teamen i landet träffas en gång per år för att diskutera gemensamma frågor. I samband med de nationella mötena har man bland annat jobbat fram nationella vårdprogram och informationsfoldrar. Sedan flera år

tillbaka har man även en samordnad ansats att prospektivt följa alla barn och familjer med samma årsintervall i syfte att öka kunskapen inom vårdområdet.

I teamen finns enskilda medlemmar som medverkat i framtagandet av internationella konsensusbaserade behandlingsriktlinjer. Såväl kvantitativa som kvalitativa vetenskapliga arbeten publiceras av teamens medlemmar och det finns flera doktorander inom området.

Sverige är också ett av de sex länder som deltar i EU-projektet DSD-Life. Totalt deltar 1 300 personer över 16 år i enkätstudien, varav cirka 130 från Sverige. Projektet startade 2012 och syftar till att förbättra vården för personer med DSD. Projektet ska leda till utveckling av evidensbaserade riktlinjer för sjukvården i Europa samt till allmän information till sjukvårdens personal kring DSD. I enkätstudien tillfrågas deltagarna bland annat om övergripande livskvalitet och psykologiskt välbefinnande, psykosexuell utveckling samt vårdkvalitet och tillfredsställelse med vården. Ansvariga är femton specialister inom endokrinologi, psykologi, kirurgi, gynekologi och etik. De första resultaten från studien väntas under hösten 2016.

Teamen bedriver även konsultverksamhet; de åker ut till förlossningssjukhus i respektive upptagningsområde för bedömningar och för att informera om intersextillstånd. Utredningarna då ett barn aktualiseras för teamen görs dock på huvudorten.

Det tidiga omhändertagandet

Den första tiden då ett nyfött barn blir aktuellt för utredning har teamet två huvudsakliga uppgifter som bedrivs parallellt:

- Omhändertagande av barnet. Här ingår en omfattande utredning, som bland annat innefattar anatomiska undersökningar samt blodprovstagning för genetisk och hormonell analys. Utredningen kan pågå alltifrån några dagar upp till två veckor, beroende på vilket tillstånd det handlar om och komplexiteten i bedömningarna.
- Psykosocialt omhändertagande av föräldrarna. Teamet erbjuder stöd utifrån familjens behov samt tillhandahåller information om könsutvecklingen.

Nedan beskrivs förloppet och innehållet i omhändertagandet utifrån vad som framkommit i enkätsvar och intervjuer med teamens medlemmar.

Första mötet med familjen

Tidpunkt

Samtliga team har ambitionen att träffa familjen inom 48 timmar efter att en förfrågan om utredning inkommit. Viss variation ifråga om vad de faktiskt kan leva upp till ses inom och mellan teamen beroende på antalet teammedlemmar, avståndet till födelsesjukhuset, om modern och barnet är i skick att förflyttas då födelsen ägt rum på ett annat sjukhus, om barnet föds på en helg eller vardag samt vilken intersexkompetens som finns på födelsesjukhuset.

I Malmö-Lund sker första träffen med familjen inom 24–48 timmar; den längre tiden avser familjer med barn som är födda utanför centralorterna. Eftersom teamet har fyra barnendokrinologer är 48-timmarsgränsen i princip

möjlig att hålla även då barnet föds på en helg. Även Stockholmteamet rapporterar att man vanligtvis träffar familjen inom 24–48 timmar. Teamen i Västra Götalandsregionen och Uppsala rapporterar att tidpunkterna för första mötet är mer varierande, beroende på de rådande förutsättningarna i varje enskilt fall. Ambitionen är alltid att ett första möte ska ske så snart som möjligt.

Innehåll

De fyra sammankallande barnendokrinologerna rapporterar att de i det inledande skedet vanligtvis träffar familjen tillsammans med en barnkirurg/urolog, samt i möjligaste mån även med en kurator, en sjuksköterska, en psykolog eller en psykiater närvarande. Endokrinologen och kirurgen genomför en anatomisk undersökning av barnet och ser till att nödvändig provtagning genomförs.

Även om fokus vid det första mötet är att snabbt komma igång med utredningen av barnet är det ofta även ett tillfälle då teammedlemmar med psykosociala professioner presenterar sig för föräldrarna och talar om att de finns tillgängliga som stödpersoner (se *Det tidiga psykosociala omhändertagandet*).

Föräldrarnas första reaktioner

I enkäten till professionen efterfrågades respondenternas erfarenhet av de vanligaste initiala känslomässiga reaktionerna hos föräldrar till nyfödda med DSD (bilaga 1, fråga 18). Frågan besvarades i 14 av de 25 inkomna enkäterna. Merparten av de resterande 11 respondenterna träffade familjerna i ett senare skede och kunde därför inte besvara frågan. Ämnet berördes även under intervjuerna med teamens huvudansvariga inom respektive profession. Nedan har svaren återgivits med citat och kategoriserats utifrån de teman som framträdde i materialet.

Reaktionerna varierar

Alla har olika reaktioner, och det gäller att vara lyhörd för vad som behövs för den enskilda familjen. Vissa tar det i början utan till synes starka reaktioner, andra kommer i kris. Det behövs ofta flertalet möten och kontakter med familjen för att förstå utifrån barnets hela perspektiv.

De omedelbara reaktionerna varierar från att föräldrarna är i kris till att de tar händelsen med fattning och ser det friska hos barnet.

Mycket varierande. Lika vanligt att föräldrarna är samlade och lugna som att de ger uttryck för olika former av krisreaktion.

Många gånger kaotiskt känslomässigt/.../Men inte heller helt ovanligt med föräldrar som fullt anknyter till barnet, och där könet är sekundärt.

Variabla, men de flesta lugna och samlade.

Varierar, allt från stor oro till lättnad över att få mer fakta och höra att det finns en plan för uppföljning.

Starka känslomässiga reaktioner

En stark kris och sorgereaktion, ofta förknippad med känslor som skuld och skam, men också rädsla för ovissheten nu och för framtiden.

Det är väldigt många som får svårt att ta till sig barnet inledningsvis, men inte senare utan det gäller den första chocken.

Oro, ibland nästan panik eller chock, avvaktande, osäkerhet.

Det dominerande är att de känner en stor sorg och förlust över att ha fått ett barn som inte är helt friskt.

Det tar längre tid för dem att knyta an än för andra föräldrar.

Rädsla och oro.

Sorg, oro för framtiden.

DSD och intersex är okänt för många

De flesta föräldrar är omedvetna om att barn kan födas utan att man säkert vet vilket kön de har.

De flesta är så oförberedda. Många blivande föräldrar har tänkt att vi kan få ett barn med kromosomavvikelse och tänkt kring olika former av sjukdomar. Men det här är ju egentligen ingen sjukdom, det kan ju vara livshotande sjukdom som CAH, men det behöver inte vara det. Det här att inte veta vad det är för kön det har de nästan aldrig tänkt innan /... / så de är oförberedda på det, kan inte riktigt tänka kring det och vad det har för implikationer. Det blir så svårt att greppa för dem och svårt att ta till sig.

Från början har de svårt att förstå, de är chockade, ofta vet de inte att det här kan hända.

Oro, ledsamhet, förvåning, visste inte att detta kan hända.

Oro för barnets hälsa

Att få ett barn som inte är friskt är en kaosartad upplevelse för alla föräldrar.

... de flesta föräldrar behöver extra stöd från kurator/psykolog under den initiala fasen då mycket av oron rör sig om frågor kring barnen är sjuka i övrigt, om de kommer att överleva, och så vidare.

Ibland har de hört ohjälpsamma kommentarer på hemsjukhuset, t.ex. Oj, jag vet inte om det här kan fixas.

Oro över barnets hälsa...

Oro /... / för om barnet ska kunna få barn och för eventuell livslång medicinering och framtida kirurgi.

Oro för reaktioner från släkt och vänner

Föräldrarna tycker många gånger att det är jobbigt med alla frågor som kommer från anhöriga och vänner (blev det en pojke eller flicka, varför är ni på sjukhuset?).

De vet inte riktigt vad som händer, känner förvirring då de tidigare kan ha fått besked att det är en flicka, men sedan visar det sig att det är pojke. Man har tagit reda på könet och byggt upp en bild av det och så stämmer inte den bilden. De upplever också det svårt att förklara för syskon och släkt att barnet har ett annat kön än det förväntade.

Oro över /... / och för reaktioner från omgivningen.

Stort behov av information

... behov av mycket information och att vara delaktiga.

... behov av professionella som känner till situationen och kan förklara och ge plan för utredningsgång.

Mycket frågor förstås, ofta om kirurgin.

Jag tror det är viktigt för föräldrarna att få fortsatt kontinuerlig information under barnets hela uppväxt.

... om de får bra information läser de flesta föräldrar på, lyssnar och "landar" i sitt barns diagnos.

Oftast sakliga och på ytan lugna, vi träffas ofta under första utredningsveckan/veckorna för att ge stöd och information successivt.

De flesta accepterar att det är bättre med ett bra beslut och att man då kan invänta utredningsresultaten. De blir lugnade av att vi ändå vill driva utredningen för att kunna ge besked så snart som möjligt. Upprepade samtal behövs, gärna dagligen första tiden.

Lugnare med tiden men oro för framtiden kvarstår

När barnen blir äldre byts den initiala krisreaktionen mot en oro för hur det ska gå för barnen när de växer upp. Tankar kring barnens uppväxt, eventuellt utanförskap, sexualitet och fertilitet är vanliga.

Efter några veckor blir de flesta föräldrar samlade och fokuserade.

Oron lägger sig snabbt hos de flesta föräldrar när de får mer kunskap om könsutvecklingen och besked om barnets kön. De flesta familjer verkar sedan nöjda och välinformerade men det är fortsatt mycket oro över hur barnet ska bli bemött i samhället och hur de ska kunna skydda sina barn från att inte känna sig annorlunda och bli illa behandlade men ändå kunna prata om sjukdomen.

Man oroar sig för hur det blir i förskola/skola, duscha, mobbning, och för att barnet ska hamna i utanförskap.

Utvecklar sig till acceptans och nyorientering.

Acceptansen för barnets tillstånd förbättras över tid.

Över tid utvecklar sig ofta känslorna, och man behöver vara närvarande vid olika tidpunkter. En planerad regelbunden kontakt främjar möjligheten att följa med i de känslomässiga reaktionerna över tid, och ge stöd och behandling därefter.

Vi ses regelbundet därefter och vid 1 års ålder har de nästan alltid landat bra med sitt barn och de beskriver att de är mer mottagliga för information och att första chocken lagt sig.

Sammanfattning

Svaren i enkät och intervjuer tyder på att föräldrarnas reaktioner då deras barn föds med ett intersexuellt tillstånd är mycket varierande men att man vanligen reagerar med oro och ibland hamnar i en psykologisk kris. Oron handlar initialt om barnets omedelbara fysiska hälsa och liknar på så vis den oro som alla föräldrar går igenom när deras barn föds med någon form av hälsoproblem. Därutöver tillkommer att intersexuella tillstånd som fenomen oftast är okänt och föräldrar kan uppleva det som svårt att hantera frågor från anhöriga och vänner.

Föräldrarna har ett stort behov av information om tillståndet och om vad som händer med deras barn under hela utredningsförloppet. Många har en fortsatt oro för hur det ska gå för barnet när det växer upp, där tankar kring stigmatisering och utanförskap, sexualitet och fertilitet är vanliga.

Det tidiga psykosociala omhändertagandet

Teamens tidiga psykosociala omhändertagande av föräldrarna sker främst genom att de utbildar dem om könsutvecklingen och hur intersexuella tillstånd kan uppkomma, samt ger behovsanpassat psykosocialt stöd.

Information är psykologiskt viktigt

Intervjuer och enkätsvar visar att de allra flesta föräldrar saknar kännedom om att intersextillstånd existerar. Bristen på beredskap bidrar till känslor av chock, förvirring och krisreaktioner och kan ibland försvåra anknytningen till barnet. Därför blir det inledningsvis viktigt att ge föräldrarna basal information om att intersextillstånd är något man känner till, att det finns en utredningsplan att följa för att ta reda på barnets kön och att oklart kön i sig inte utgör någon fara för barnets hälsa¹⁴.

Att så tidigt som möjligt börja förklara för föräldrarna hur könsutvecklingen under fosterlivet går till och i vilka skeden den kan avvika fyller också en psykologiskt viktig funktion. Att insatsen har en framskjuten plats i det psykosociala omhändertagandet framgår av citatet nedan:

Väldigt mycket i mötet med dessa föräldrar handlar om att vara pedagog, att utbilda dem i det här otroligt komplicerade. Det skiljer sig från att förklara för föräldrar om barnet fått diabetes, där man lätt kan förklara höga sockernivåer och att insulin behövs. Men att förklara könsutvecklingen och hur den kan falla på olika sätt det är jättesvårt, och jättesvårt för föräldrarna att ta till sig.

Flera intervjupersoner talar även om vikten av att föräldrarna informeras under utredningen i takt med att resultat framkommer. Fortlöpande information ger föräldrarna möjlighet till bearbetning, möjligheter att ställa följdfrågor och bidrar till att minska deras oro.

Att finnas tillgänglig med information och stöd för att underlätta den första tiden framhålls av flera intervjupersoner som viktigt för familjens psykosociala fungerande, både initialt och på längre sikt. Man vill förebygga att föräldrarna hamnar i sekundär familjeproblematik som påverkar relationen till barnet och dess utveckling negativt.

Stöd i mer praktiska frågor

Det psykosociala omhändertagandet under utredningen innefattar även frågor av mer praktisk karaktär. Ett exempel är att ge stöd och råd när föräldrar undrar vad de ska säga till anhöriga och vänner som frågar om barnets kön. Ibland har föräldrarna informerats om barnets kön av förlossningspersonalen och hunnit berätta om det för anhöriga och i sociala medier. Man kan uppleva det svårt att berätta om vad som sker och behöva råd om hur man kan förhålla sig till släkt och vänner under det att utredningen pågår.

Föräldrar kan även behöva hjälp med frågor om föräldrapenning och sjukförsäkring i samband med utredningen.

¹⁴ Ett undantag är CAH där medicineringsen med kortison måste inledas snabbt.

Olika strukturer för tidiga psykosociala omhändertagandet
Enkät svar och intervjuer tyder på att de fyra teamen löser det tidiga psykosociala omhändertagandet av föräldrarna på delvis olika sätt. Ansvar för att utbilda föräldrarna om könsutvecklingen ligger hos teamens endokrinologer och kirurger i alla team utom Stockholm, där teamets barn- och ungdomspsykiater har huvudansvaret både för detta och för det psykosociala stödet till föräldrar under utredningen. I Malmö-Lund ansvarar i första hand teamets kurator för det initiala psykosociala stödet till föräldrar. I Göteborg och Uppsala förefaller en relativt stor del av det tidigaste psykosociala omhändertagandet skötas av endokrinologer och kirurger.

Teamens sjuksköterskor sköter generellt mer praktiska moment som provtagning, tidsbokning till undersökningar och information om hormonbehandling, men kan i samband med dessa även fylla en viktig psykosocial funktion. De fyra teamens psykologer kan ibland finnas med initialt men ansvarar i huvudsak för den fortsatta uppföljningen av barnen under uppväxten.

Intrycket från kartläggningen är att de i Malmö-Lund och Stockholm har en mer utbyggd struktur för det tidiga psykosociala omhändertagandet av föräldrarna, men därmed inte sagt att de i praktiken löser det mindre väl i Göteborg och Uppsala. Flera intervjupersoner nämner att de professioner som ingår i teamen lär sig av varandras områden med tiden. Många är också ”eldsjälar” och har lång erfarenhet av arbete med patientgruppen. Trots detta kan det finnas fördelar med en tydlig struktur för det psykosociala omhändertagandet även inledningsvis. Så här säger en teammedlem som ansvarar för det psykosociala omhändertagandet av föräldrarna:

Ibland om föräldrarna är väldigt mycket i kris så kan jag åka tillbaka dagen efter till BB eller ha telefonkontakt – ibland varje dag de första veckorna. I de situationer när vi inte får till logistiken så att vi kan komma alla tre till första besöket så har jag telefonkontakt med föräldrarna. Men det allra bästa, och som gör väldigt stor skillnad för framtida förloppet, är om både kirurgen, endokrinologen och jag är på plats direkt under första dygnet. Då tycker jag att det går som bäst.

Tilldelande av könstillhörighet

Utredningen kan pågå alltifrån några dagar upp till ett par veckor, beroende på vilket tillstånd det handlar om och hur många undersökningar och analyser som bedömts som nödvändiga att genomföra. Teamet diskuterar fortlöpande ny information och när all information inhämtats samlas man kring en formulering av utredningens slutsatser.

Svaren på fråga 22 (bilaga 1) och intervjuerna med teamens huvudansvariga tyder på att de fyra teamen har en likartad arbetsgång för att tilldela de barn som utreds en könstillhörighet:

1. Teamet formulerar ett ställningstagande utifrån utredningens resultat.
9. Samtal förs med föräldrarna om ställningstagandet och dess grunder.
10. Teamet och föräldrarna beslutar gemensamt om barnets könstillhörighet.

Teamet formulerar ett ställningstagande

Resultaten från utredningens olika delar diskuteras inom teamet och vägs samman i ett gemensamt ställningstagande om barnets könstillhörighet och eventuella behov av medicinska och kirurgiska insatser. Teamets ställningstagande vilar på all information om tillståndet och om barnets hormonella, genetiska och anatomiska status som framkommit under utredningen. Flera personer i teamen beskriver arbetet där man fogar samman den information som framkommit som att ”lägga pussel”.

I enkäten till professionen efterfrågades vilka faktorer som beaktas av teamet då slutsatserna vid utredning av ett barns könstillhörighet formuleras. Frågan hade åtta fördefinierade svarsalternativ samt ett öppet alternativ med möjlighet att göra egna tillägg. Frågan besvarades i 16 av de 25 inkomna enkäterna. Merparten av de resterande respondenterna deltog inte i det vårdskede som undersöktes.

Antalet svarande som instämde i respektive svarsalternativ ges i tabell 2. Flest (81–88 procent) instämde i att diagnosen, barnets karyotyp, möjligheterna till bevarande av fertilitet samt mest sannolik framtida könsidentitet beaktas.

Tabell 2. Faktorer som beaktas vid tilldelning av könstillhörighet.

Faktor	Antal/16	Procent
Vilket tillstånd det handlar om (diagnos)	14	88
Genitaliernas utseende	12	75
Karyotyp	13	81
Möjligheterna till bevarande av fertilitet i vuxen ålder	13	81
De kirurgiska möjligheterna att skapa funktionella könsorgan	10	63
Kommande behov av livslång behandling med könshormoner	10	63
Mest sannolik framtida könsidentitet	13	81
Nivåer av prenatal androgen exponering	9	56
Andra faktorer beaktas (vg specificera nedan)	7	44

Några ytterligare faktorer tillkom med det öppna svarsalternativet:

- molekylärgenetisk bakgrund (inklusive karyotyp)
- inre anatomi (förekomst av testiklar och/eller ovarier, livmoder, vagina)
- familjens kulturella och sociala sammanhang.

Av några tilläggskommentarer framgår att synen på vissa faktorer betydelse har förändrats under de senaste årtiondena. Exempelvis har ”prenatal androgen exponering” kommit att uppmärksammas alltmer medan ”möjligheterna att skapa funktionella könsorgan” minskat i betydelse. Den senare förändringen speglas i följande citat:

Det är viktigt att betona att könsorganens utseende har liten betydelse för sex, och att synen på sex förändras och innebär så mycket mer än förmågan att genomföra ett samlag.

Av respondenternas tillägg framgick också att ingen faktor genomgående väger tyngre än någon annan och att deras betydelse varierar, bland annat beroende på vilket tillstånd det handlar om. Nedan beskrivs vad som fram-

kommit vad gäller tilldelande av könstillhörighet för de diagnosgrupper och situationer som framträder tydligast i materialet.

Könstillhörighet för barn 46,XX med CAH

Barn 46,XX med CAH utgör ungefär hälften av de barn som teamen utreder. Bland svaren på enkätfråga 19 (se stycket ovan) speglar följande tillägg hittillsvarande praxis i dessa fall:

Hos vissa barn blir diagnosen avgörande för val av kön, exempelvis väljs alltid kvinnlig kön vid 46,XX CAH oberoende av nivån av prenatal androgenexponering. Hos andra barn blir diagnosen mindre viktig medan faktorer som t.ex. grad av prenatal androgen exponering väger tyngre.

Hos barn 46,XX med CAH är de yttre könsorganen viriliserade i olika grad medan de inre könsorganen (äggstockar och livmoder) inte påverkas. Bevarandet av möjligheten till fertilitet i vuxen ålder samt barnets kromosomuppsättning framträder under intervjuerna som de huvudsakliga argumenten för att man i princip alltid tilldelar barn 46,XX med CAH en kvinnlig könstillhörighet. Dels är barnen flickor till sin kromosomuppsättning, dels beskrivs att de med säkerhet blir infertila om man väljer en manlig könstillhörighet. Om man avlägsnar ovarierna följer också ett livslångt behov av behandling med androgener hormon.

Samtidigt framkommer under intervjuerna med några av teamens huvudansvariga endokrinologer och kirurger att den praxis där barn 46,XX med CAH självklart tilldelas kvinnlig könstillhörighet är under internationell diskussion och inte alltid känns självklar:

Beslut om könstillhörighet fattas inte på en gång utan föregås av en noggrann utredning. Det är väldigt svåra beslut. Det kan även vara svårt vid CAH trots en XX-kromosomuppsättning. Genetiken ensamt är inte avgörande.

Förr gällde att hitta de här 46,XX CAH tidigt så att de skulle få "rätt kön", det var en given sak att de var flickor. Men det har ju som sagt börjat diskuteras om man är kraftigt viriliserad. Det kanske är mycket lättare att vara en infertil man än att vara en kvinna i det läget. Det är ju svårt. Särskilt i de fall där viriliseringen går så långt att man har urinrörsmynningen på toppen av glans, man ser precis ut som en pojke på utsidan men det är bara det att man inte känner några testiklar. Ska man operera det då och konstruera en vaginal öppning, ta bort hela snoppen? Och sen kanske den personen kommer på i tonåren att han är man.

Inte ens vid CAH, med 46,XX-uppsättning och inre könsorgan är det självklart att barnet ska växa upp som flicka. Vid tillräckligt uttalad virilisering kan det stanna vid att det bästa för det barnet är att växa upp som pojke.

Könstillhörighet vid osäkert resultat och för barn 46,XY

Även om utredningen oftast ger en tydlig vägledning händer det ibland att frågan om barnets biologiska kön inte besvaras på ett definitivt sätt. Diskussionen handlar då om vilket kön man bedömer som mest gynnsamt för barnet att växa upp i, givet all information som framkommit. Flera team rapporterar dock att situationen är mycket ovanlig. I ett team uppskattar man att den har inträffat endast vid ett tillfälle under den senaste femårsperioden. När den uppstår involverar man ofta de övriga teamen i diskussionen för att dra nytta av den samlade erfarenheten i landet.

Enkätsvaren tyder på att situationen främst (men inte uteslutande) uppstår vid diagnoserna mixed gonadal dysgenesi, ovo-testikulär DSD och tillstånd av androgen underfunktion hos barn med karyotyp 46,XY. I den senare gruppen är partiell androgenokänslighet (PAIS) oftast nämnd, i de fall den är så pass uttalad att den gränsar mot en total androgenokänslighet. I dessa fall tar utredningen generellt längre tid, eftersom det görs fler provtagningar och krävs fler diskussioner inom teamet för att komma till ett ställningstagande.

Flera intervjupersoner beskriver att beslutet om könstillhörighet för barn 46,XY med PAIS är mycket svårt, och att det är den grupp som mår sämst som vuxna. En intervjuperson beskriver att man nuförtiden strävar efter att bevara dem som pojkar och tilldela barnen manlig könstillhörighet. En annan intervjuperson menar att graden av virilisering och de kirurgiska rekonstruktionsmöjligheterna är avgörande för beslutet. En tredje beskriver att beslutet, för barn 46,XY med bristande virilisering rent generellt, till stor del hänger på i vilken grad de bakomliggande orsakerna kunnat klarläggas under utredningen. Exempelvis finns möjligheten att i puberteten behandla med androgener när ett barns androgenreceptor konstaterats fungera medan samma möjlighet inte kommer finnas när androgenreceptorn inte fungerar.

Samtal med föräldrarna om utredningsresultatet

När teamen landat i ett ställningstagande om ett barns könstillhörighet berättar de för föräldrarna vad utredningens olika delar visat, om det ställningstagande som teamet gjort och om dess grunder.

Samtal med föräldrarna om utredningsresultatet förs av en endokrinolog och en eller flera andra teammedlemmar, där de övrigas professioner kan variera mellan situationer.

I de fall utredningen inte kan besvara frågan om barnets kön på ett tydligt sätt får föräldrarna information om detta. Samtliga team uppger att man berättar för föräldrarna att teamets slutsats är osäker och att det finns en förhöjd risk att barnet i framtiden kan komma att vilja korrigerera sitt kön. En endokrinolog noterar:

De följer ju teamets råd. Därför är det viktigt att diskutera med föräldrarna både för- och nackdelar, och att vi inte kan säga säkert att er (tilldelade) pojke kommer trivas i sitt manliga kön.

I de osäkra fallen blir samtalen med föräldrarna ofta fler än när resultatet från utredningen mer entydigt identifierar barnets biologiska kön.

Gemensamt beslut om barnets könstillhörighet

Teamen beskriver att beslutet om barnets kön alltid tas tillsammans med föräldrarna. De kommer till ett beslut som både team och föräldrar kan ställa sig bakom. Svaren på fråga 22 (bilaga 1) och intervjuerna visar att föräldrarnas påverkan på beslutet blir större i de situationer där utredningen inte med säkerhet kunnat visa på ett biologiskt kön hos barnet som antingen pojke eller flicka.

Ingen av de intervjuade teammedlemmarna har varit med om en situation där föräldrarna haft en annan uppfattning än teamet, oavsett säkerheten i utredningsresultatet. Flera gör reflektionen att detta kanske inte heller är att förvänta med tanke på frågornas komplexitet, och att ställningstagandet ofta är svårt även för dem själva. Flera intervjupersoner nämner att föräldrarna ofta blir väldigt lättade när barnet tilldelas en könstillhörighet.

Sammanfattning

Beslutet om ett barns könstillhörighet grundas på ett så stort beslutsunderlag som möjligt. Här ingår kunskap om tillståndet samt information om barnets hormonella, genetiska och anatomiska status som framkommit under utredningen. Ingen faktor väger genomgående tyngre än någon annan utan varierar beroende på bland annat vilket tillstånd det handlar om. Då teamet nått ett ställningstagande berättar man om det för föräldrarna och om hur man kommit fram till det. Teamen beskriver att beslutet om barnets könstillhörighet slutligen tas gemensamt av team och föräldrar. Föräldrarnas möjliga påverkan på beslutet blir större i de fall utredningsresultatet är osäkert beträffande barnets biologiska kön.

Det som framkommit i kartläggningen överensstämmer i stort med vad som anges i det nationella handlingsprogrammet från 2007 [11]:

Beslut om könstillhörighet skall fattas av DSD-teamet i samråd med föräldrarna. Det är viktigare att beslutet är välgrundat än att det fattas snabbt. Utredningen måste dock drivas så aktivt som möjligt. Det finns inga absoluta regler för hur beslut skall fattas. Diagnos, genitalas utseende, eventuella associerade missbildningar beaktas. Förutom framtida könsidentitet tar man även hänsyn till sexuell funktion, potentiell fertilitet, tumörrisk, kulturella hänsyn och allmän livskvalitet. Dessutom strävar man efter att minimera kirurgi och behov av livslång hormonbehandling.

Medicinskt nödvändiga insatser

En viktig fråga att utreda i detta arbete var professionens syn på vad som utgör medicinskt nödvändiga insatser vid intersextillstånd hos nyfödda. I enkäten efterfrågades vilka tidiga medicinska och kirurgiska insatser som ansågs medicinskt nödvändiga, samt om vilka insatser vars senareläggande skulle innebära en allvarlig risk för barnets liv eller fysiska hälsa. Frågan var öppen till formatet (fråga 23, bilaga 1).

Utöver kortisonbehandling vid CAH finns det ingen tidig medicinsk eller kirurgisk behandlingsinsats som professionen genomgående bedömer som medicinskt nödvändig. Flertalet av de 14 respondenter som besvarat frågan

nämner medicinsk behandling i sitt svar och anger att insättande av kortison vid CAH är livsnödvändigt.

Svaren som avser kirurgisk behandling visar en större variation och några respondenter nämner överhuvudtaget inte kirurgisk behandling i sitt svar. Andra anger att kirurgi som genomförs för att patienten inte ska försämras i något avseende är medicinskt nödvändig. Flera anger att det är nödvändigt att tidigt operera avvikelser som påverkar urinvägarnas funktion för att undvika försämrade funktion och/eller risk för patienten. Exempel som ges är hypospadier (ej närmare specificerade), urinrörsförträngning (uretral meatal stenosis) och när urinröret mynnar tillsammans med vagina hos barn 46,XX med CAH. Vid ej korrigerad urinrörsförträngning anger en respondent förhöjd risk för att njurarna skadas. En annan respondent anger att testiklarna hos en pojke med testikelretention bör flyttas ned tidigt om det finns en möjlighet till framtida spermieproduktion.

Någon uttrycker att det kan vara svårt att dra gränsen för vad som bör anses som medicinskt nödvändigt.

Psykosociala aspekter vägs in vid beslut om kirurgi

Till teamens barnkirurger/urologer ställdes frågan om psykosociala aspekter bör vägas in i indikationen för kirurgisk behandling hos nyfödda (bilaga 1). Ämnet berördes även under intervjuerna med teamens huvudansvariga inom respektive profession.

Flera i teamen framhåller att psykosociala aspekter rent principiellt inte bör ges någon vikt för beslut om kirurgiska ingrepp. Samtidigt framkommer en samsyn om att sådana aspekter ibland behöver beaktas vid ställningstagande till kirurgiska ingrepp. Flertalet av svaren speglar åsikten att föräldrarnas förmåga att knyta an till och ge sitt barn stöd behöver ingå i en medicinsk helhetsbedömning, då dessa ses som avgörande för barnets psykiska hälsa under nyföddhetsperioden och under uppväxten. Situationer som beskrivs som ogynnsamma ur barnets perspektiv är föräldrar som har fortsatt svårt att knyta an till sitt barn eller som begränsar barnet på andra sätt. Här exemplifieras med en förälder som vänder bort blicken från sitt barn vid blöjbyte eller en förälder som inte låter barnet börja på dagis innan operationen är genomförd. Åsikterna fångas i följande citat:

Det som är viktigt när man ska bedöma om en operation krävs eller inte är en avvägning mellan anatomiska, fysiologiska, funktionella faktorer och psykologiska. Det psykologiska är beroende av hur stödjande omgivningen är. I första hand handlar det ju om föräldrarna och deras inställning till situationen. Men hur de bedömer att närmaste omgivningen (släkt och vänner) kommer att reagera, liksom personal på förskola och skola, kan också inverka. Även mognaden i samhället i stort är viktigt för att barnet tas omhand på rätt sätt. Jag önskar att vi inte skulle behöva operera någon när det inte finns funktionella behov. Men då måste jag kunna säga och tro på att stöd finns i förskola, skola och omgivningen i stort.

Av det uppdaterade Chicagodokumentet framgår att förhållningssättet även är internationell praxis [5].

Föräldrars önskan om genital kirurgi

I enkäten ombads de professioner som medverkar under utredningen att beskriva sin erfarenhet av föräldrars önskan om genital kirurgi för sitt nyfödda barn (fråga 28, bilaga 1). I intervjuerna med teamens huvudansvariga inom respektive profession ställdes även frågan om föräldrars önskemål om genital kirurgi enligt deras erfarenhet varierar beroende på föräldrarnas socioekonomiska eller kulturella bakgrund.

Svaren och erfarenheterna kan sammanfattas som följer:

- Många men inte alla föräldrar har en önskan om genital kirurgi för sitt barn.
- En del föräldrar har orealistiska förväntningar kring ingreppens resultat.
- Föräldrars önskan om genital kirurgi ökar vid större anatomiska avvikelser. En del föräldrar önskar kirurgi även vid mindre avvikelser.
- Föräldrars önskan om genital kirurgi för sitt barn varierar mellan familjer och situationer. Teamen beskriver inte några tydliga skillnader vad gäller önskemål om kirurgi mellan föräldrar från olika kulturer eller socioekonomiska förhållanden, för intersextillstånden generellt. Det finns flera andra faktorer som kan påverka hur det blir i det individuella fallet, bland annat familjens öppenhet, vana att prata om kroppen och psykiska resurser mer generellt. Om man däremot ser till specifika tillstånd tyder några kommentarer på att kulturella aspekter kan spela en roll för föräldrars önskemål om feminiserande kirurgi (klitorisreduktion) vid 46,XX CAH:

... här kommer också in en annan aspekt som har med kultur att göra. Exempelvis föräldrar som menar att de inte kan åka till sitt hemland med sin flicka om hon inte ser ut som en flicka, utan att hon måste opereras.

... Men det kan ju också variera, vi har ju många invandrade och för dem är det inte bara kosmetiskt, det har en väldig kulturellt laddning i alla fall, så det där är ju svårt. I världen ser det också olika ut med om man opererar, att man tar den hänsynen.

Information förändrar föräldrars önskan om kirurgi

I enkäten ombads de professioner som medverkar under utredningen att beskriva sin erfarenhet av sådana omständigheter som gör föräldrar mer benägna att vilja avvakta med kirurgiska ingrepp tills dess att barnet själv kan ta ställning (se bilaga 1). Ämnet berördes även under intervjuerna med teamens huvudansvariga inom respektive profession.

Svaren och erfarenheterna kan sammanfattas i tre teman och belyses nedan med citat:

- Föräldrar blir mer benägna att vilja avvakta med kirurgi för sitt barn efter att de informerats om ingreppens risker och möjliga komplikationer.

Efter att diskussioner förts med föräldrarna om för- och nackdelar med kirurgi, ovisshet kring barnens könsidentitet som vuxen, osv., blir en del av föräldrarna mer benägna att avvakta.

Informationen från barnkirurgen och övriga i teamet har stor betydelse, upprepade diskussioner är viktigt.

Evidensläget för tidiga kirurgiska interventioner är enligt min bedömning mycket svagt. Därtill kommer att all kirurgi kan vara förknippad med komplikationer och ogynnsamma resultat i det långa loppet. Man måste ta upp detta med föräldrarna och jag har många gånger upplevt att föräldrarna önskat att avvakta.

Vid feminiserande kirurgi är det ofta en stark önskan om operation initialt men eftersom det finns nackdelar och komplikationer förstår föräldrarna oftast fördelen med att avvakta tills flickan vill själv.

- Föräldrarna lyssnar oftast till teamets råd.

Min erfarenhet är att de oftast tar emot de råd som teamet ger och känner sig trygga med det.

Jag tycker att föräldrarna oftast är helt öppna för alla alternativ. Det beror på hur vi i vården ger information om de olika alternativen och hur vi resonerar omkring frågorna tillsammans med föräldrarna. Bland föräldrar jag möter är trenden att familjer idag är mindre fokuserade på operation.

Många (de flesta) föräldrar är dock idag mer restriktiva till kirurgiska åtgärder och förstår och accepterar att man väntar med kirurgi.

- Ordvalen i svaren speglar genomgående att en del föräldrars önskan om operation för sitt barn kvarstår även efter det att de informerats om risker och tagit del av teamets råd.

Information till föräldrar inför kirurgisk behandling

Under intervjuer med teamansvariga kirurger och endokrinologer ställdes två frågor om den information som ges till föräldrar när kirurgisk behandling diskuteras. Den första frågan gällde vilken information om risker med tidiga könskorrigering/könsdefinierande ingrepp som man ger föräldrarna.

Följande risker nämndes i svaren:

- generella risker vid kirurgiska ingrepp (blödning, infektion, ärrbildning)
- risk för nedsatt känslighet, framförallt vid klitorisplastik men av någon nämnd som i viss mån aktuellt även vid operation av hypospadier
- vid operation av pojkar, att det inte alltid läker eller att det kan bli ”för trångt”
- risk att barnets framtida könsidentitet inte stämmer överens med riktningen på de kirurgiska ingreppen.

Den andra frågan gällde om alternativet att vänta med kirurgiska ingrepp tills barnet självt kan bestämma ges lika stort utrymme i diskussionen som alternativet att operera. Något team svarar ja på den frågan och uttrycker att man är mer restriktiv med kirurgi nu än tidigare men anger också att de flesta

föräldrar ändå vill att barnet ska opereras. Andra kirurger beskriver att alternativet att vänta snarare ges mer utrymme än alternativet att operera och 46,XX CAH nämns oftast i sammanhanget:

Jag skulle säga att vi ger mer tid till att informera om alternativet att vänta. Vid CAH är klitorisektomi en reducerande operation som inte går att göra ogjord. Om din flicka inte känner sig hemma i sitt kön kommer det inte gå att återställa.

CAH är svårt därför att där måste man prata väldigt mycket med föräldrarna och få dem med sig, berätta om hur praxis är nu för tiden och så.

Jag skulle påstå att vi ger mer utrymme åt att informera om alternativet att avvakta med operation. Inför en operation är det viktigt att fråga sig om man kan stå för det. Kan inte vara fundamentalistiskt. Man måste hela tiden tänka på att barnet inte är helt det ena eller det andra könet – de är intersexuella – mitt emellan.

Det samlade intrycket är att teamen ger samma information om risker med kirurgiska ingrepp i diskussionerna med föräldrarna. Däremot förefaller det finnas skillnader vad gäller hur mycket teamen betonar riskerna och arbetar för att få med föräldrarna i ett beslut om att avvakta.

Kirurgi för barn 46,XX med CAH

Enligt det nyligen uppdaterade nationella vårdprogrammet innefattar den feminiserande kirurgin vid CAH vaginal-, vulva- samt klitorisplastik. Ingreppen bör enligt vårdprogrammet inte övervägas vid måttlig utan endast vid kraftig virilisering av de yttre könsorganen [12]. Enligt Barnläkarförningens handlingsprogram från 2007 görs ingreppen vid ett och samma operationstillfälle och om man avvaktar med klitorisplastiken avvaktar man även med de övriga [11]. Vårdprogrammet från 2016 tar upp den pågående diskussionen om tidpunkten för operation och argumentet att personen själv bör kunna vara med och bestämma när irreversibla kosmetiska ingrepp görs. I linje med en mer restriktiv hållning förordas också att beslutet om operation tas vid 6–12 månaders ålder [12], att jämföra med de tidigare rekommendationerna om operation vid 2–6 månaders ålder [11].

Tidpunkterna för operation varierar

Under intervjuer med de professionsansvariga framkommer att tidpunkten för den feminiserande kirurgin för barn 46,XX CAH varierar mellan teamen. Ett team berättar att de opererar barnen med kraftig virilisering av könsorganen vid 3–6 månaders ålder och att detta är tidigare än i vissa av de andra teamen.

Intervjuerna tyder på att olika faktorer påverkar individuella kirurgers val av operationstidpunkt. Någon nämner att operationstekniska faktorer som anses underlätta ingreppen och läkningen kan spela in, exempelvis att vävnaderna fortfarande är östrogenstimulerade under det första halvåret. Andra nämner vikten av att vänta tills man erhållit maximal effekt av hydro-

kortisonbehandlingen, eftersom den leder till att klitoris minskar i storlek. Någon framhåller även psykologiska skäl till att eventuella beslut om operation bör tas senare:

Samtidigt har det kommit fram att när föräldrarna har fått lite mer perspektiv så säger de att det var jobbigt första året och de är i en slags chockfas. När det hunnit mogna och de levt in sig lite så är det ofta inte samma problem. Och det gör ju att om man ska ta sådana här beslut så är det i alla fall bra att man inte gör det för tidigt. För om de har börjat vänja sig och ta till sig barnet då kanske de tar större hänsyn till vad barnet behöver, om man har väntat lite.

Kirurgi för barn 46,XY

Vid tillstånd hos barn med karyotyp 46,XY är korrigerande av hypospadier det vanligaste kirurgiska ingreppet. Då används förhud för att förlänga det underutvecklade urinröret så att det kan mynna så nära toppen av ollonet som möjligt. Hypospadier varierar från "lindriga" till "svåra" beroende på urinrörets utveckling och bakgrundsorsakerna i det individuella fallet. Endast när en hypospadi ses samtidigt med tecken på undervirilisering eller kryptorkism inleds en DSD-utredning.

Det framgår av intervjuer med kirurger att operationer av hypospadier ofta görs när barnet är i ettårs-åldern, men det är oklart om det gäller såväl lindriga som svåra varianter. Någon menar att operationerna med fördel kan skjutas fram till det andra operationsfönstret för ingreppen (anges till 4 ½ års ålder) för att tillvarata de första årens positiva och helande inverkan. Vidare framgår det att hypospadioperationerna generellt ses som tämligen okontroversiella, men att det även finns ifrågasättanden. En kirurg menar att den funktionella förbättringen efter operation inte är tillräckligt stor för att motivera ingreppen vid lindriga hypospadier. När det gäller operation av de svåra hypospadierna, som ses exempelvis vid PAIS, framträder inga tydliga linjer i materialet.

Fortsatt stöd och uppföljning

Vid barnets födelse och under utredning samt de tidiga barndomsåren ligger teamens fokus på att tillhandahålla psykosocialt stöd och rådgivning till föräldrarna. Teamen gör regelbundna uppföljningar av barnet och av familjens fungerande för att fånga upp och ge stöd vid eventuella svårigheter. Strukturen för och innehållet i den psykosociala uppföljningen varierar mellan teamen, delvis beroende på hur många personer med psykosociala stödfunktioner som finns tillgängliga. I Stockholmsteamet har de exempelvis en mottagningsstruktur efter att barnet fyllt tre år där barnpsykologen träffar barnet och barnpsykiatern träffar föräldrarna vid mottagningsbesöket.

Oavsett struktur är syftet att fånga upp svårigheter i familjens fungerande för att vid behov kunna tillhandahålla stöd. Föräldrarnas syn på barnets intersexuella tillstånd och förmåga att ge barnet stöd är centrala i sammanhanget, liksom barnets utveckling och mående. Teamen kan kontaktas av

familjerna även mellan uppföljningstillfällena. Några team nämner att de även ordnar föräldraträffar en eller ett par gånger per termin.

Under den senare barndomen och i tonåren kommer stödet att riktas mer direkt till barnet när det finns ett sådant behov. Det kan handla om frågor som dyker upp hos barnet då puberteten närmar sig. Men också om mer akuta känslomässiga reaktioner och händelser, som när ett intersextillstånd upptäckts först i puberteten. Oavsett när diagnosen ställs varierar behovet av stöd beroende på hur barnet eller ungdomen är som person, vilket intersextillstånd det handlar om och familjens psykosociala fungerande generellt.

Om barnets rätt till information

Tidigare behandlingsriktlinjer förespråkade att den unga personen skulle undanhållas information om sin diagnos och den genomgångna behandlingen (se kapitlet *Diagnostik och behandling*). Nuvarande behandlingsriktlinjer pekar på vikten av att informationen ges [1, 5].

I enkäten till professionen ställdes två frågor som berör frågeställningen (se bilaga 1). Ämnet berördes även under intervjuerna med teamens huvudansvariga inom respektive profession.

Samsyn om vikten av att barnet får kunskap

Samtliga 15 respondenter som svarat på enkätfråga 27 (bilaga 1) anser att det under alla omständigheter är viktigt att föräldrarna pratar med sitt barn om dess intersextillstånd under uppväxten. I flera av kommentarerna pekar man på vikten av att föräldrarna fångar upp frågor från barnet i takt med att de ställs och ger öppna svar som är anpassade till barnets mognad och ålder.

Svaren på enkätfråga 26 (bilaga 1) visar en relativt stor variation. Mer än hälften (58 %) av de 12 respondenter som haft underlag för bedömningen anser att det är få av föräldrarna som har ett initialt motstånd mot att prata med barnet om dess intersextillstånd (≤ 10 procent). Samtidigt framkommer i andra enkätsvar och intervjuer åsikten att många, eller till och med majoriteten av föräldrarna, känner ett motstånd inför att ta upp ämnet med barnet.

Det finns flera möjliga förklaringar till variationen varav brister i frågekonstruktionen kan vara en. Flera enkätrespondenter kommenterar också att det är svårt att uppskatta hur stor andel av föräldrarna det handlar om och att andelen kan variera mellan olika intersextillstånd. Oavsett andelen framkommer i flera enkätsvar och intervjuer att en del föräldrar har svårt att vara öppna mot sitt barn:

Min upplevelse är att många föräldrar tycker att det är svårt att prata med sina barn om deras DSD-diagnos. Här behöver föräldrarna mycket stöd för att våga prata med sina barn, och det är vanligt att vi berättar och informerar barnen tillsammans med föräldrarna.

Behovet av stöd skiljer sig mycket mellan olika föräldrapar. Skillnaden beror, enligt min mening, främst på hur lätt man har att prata om svåra saker inom familjen och med barn. Det gäller alla sjukdomar, men det är särskilt känsligt när det handlar om könsorganen.

Det förekommer absolut fortfarande att föräldrar undanhåller information för att de har så svårt att ta till sig den här för barnet så viktiga informationen. Men det går att förstå dem. Utan förståelse för föräldrarnas situation kommer man ingestans. Vi kan ju inte vara auktoriteter, så funkade inte medicin längre, att man kan säga att du ska göra så eller så. Det är medbestämmande och autonomi som är den nya patientlagen.

Att stötta föräldrarna att börja berätta för barnet

Att stötta föräldrarna att vara öppna gentemot sitt barn är således en viktig uppgift som dock i praktiken kan försvåras av olika skäl. Uppföljningsbesöken hos teamen skapar naturliga tillfällen för föräldrar att börja besvara barnets eventuella frågor, exempelvis om orsaken till sjukhusbesöken. Flera enkät- och intervjusvar visar också att teamen erbjuder sig att sitta med och prata med barnet om föräldrarna önskar det. Den mest uppenbara svårigheten består i att föräldrar ibland kan välja bort deltagande i uppföljningarna och därmed bli otillgängliga för diskussionen.

Även när föräldrar deltar i uppföljningarna menar några intervjupersoner att det är en av de svårare uppgifterna inom teamens psykosociala arbete:

Det svåraste är att stödja föräldrarna när barnen ska informeras. Det gäller att kunna känna in när såväl barn som föräldrar är mogna. Barnen behöver vara tillräckligt mogna för att kunna förstå och föräldrarna tillräckligt mogna för att kunna svara på barnets följdfrågor.

... det tycker jag är jättesvårt och det är en av mina huvuduppgifter, att förmedla vikten av information till föräldrarna. Tidigt, för vissa åldersanpassat, men att inte vänta tills de är i femtonårsåldern.

I flera enkätsvar och intervjuer pekas på fördelen med att tidigt börja ta upp ämnet med föräldrarna och med att förbereda dem på frågor som kan komma från barnen.

Har man väl börjat prata om det så går det lättare. Behovet att börja tala med barnet om detta uppkommer när barnet ser skillnaden mellan sig och andra. Vissa familjer tycker att det är svårt och då kan vi tala om det tillsammans. Ju förr man påbörjar de här samtalen desto bättre. Men när barnet blivit 6–7 år måste man ha börjat tala om det. Om de inte gjort det då brukar vi bli lite påstridiga.

Barnets rätt till information om sin egen kropp framhålls i en intervju som ett av de viktigaste skälen till att man har regelbunden uppföljning med barnet och familjen:

Det är därför jag tycker att det fyller in funktion att ha den här kontinuerliga kontakten. Ibland kan det ställas frågor om varför man behöver den psykologiska kontakten ... Det är just detta att det så lätt blir ett tabu, något fördolt och att vi faktiskt är skyldiga den här patientgruppen att få

tillgång till sin egen kropp. Det finns ju något så absurt i att vi skulle sitta inne med information att den här personen, flickan hade testiklar eller den här pojken har otillräcklig androgen påverkan och inte kommer att kunna få barn. Viktig information om personens kropp som personen själv inte får ta del av.

Synpunkter på behov inom vårdområdet

Utöver frågorna om det tidiga omhändertagandet ställdes även frågor om professionens syn på behovet av informationsinsatser och kunskapsstöd samt om möjligheterna att tillhandahålla en god och jämlik vård inom upptagningsområdet.

Synen på behovet av informationsinsatser

Enkätfråga 29 (bilaga 1) rörde behovet av insatser för att sprida information om DSD och bemötande av personer/familjer med DSD i olika målgrupper. Frågan hade sju svarsalternativ. I svaren sågs en hög grad av samsyn om behovet av information/fortbildning för förlossningspersonal, barnläkare och barnkliniker. Av tilläggskommentarerna framgår att kunskapsläget har ökat de senaste åren men att det fortfarande händer att förlossningspersonal "ger" barnet ett kön trots att det är oklart, vilket kan komplicera den psykologiska processen för föräldrarna och de anhöriga. Även BVC nämns av några som en viktig grupp att informera för att de ska kunna fånga upp frågor från föräldrar.

Flera enkätsvar nämner även förskola och skola som viktiga i sammanhanget. Här pekar man på behov av information till personal men även till elever, exempelvis i samband med sex- och samlevnadsundervisningen. Även primärvården nämns av flera som en viktig arena. En större medvetenhet hos den breda allmänheten beskrivs som önskvärd.

I enstaka enkätsvar nämns även ett behov av att låta DSD-moment ingå i högskoleutbildningar för barnmorskor, psykologer och läkare (och att detta redan görs i Stockholm), samt att (vuxen-) endokrinologer och gynekologer behöver veta var de kan söka information och remittera det fåtal personer med DSD som de möter i sin verksamhet.

Synen på behovet av ett nationellt kunskapsstöd

Enkätfråga 31 (bilaga 1) rörde det upplevda behovet av och värdet i att ett nationellt kunskapsstöd utarbetas i olika frågor som är centrala för vårdområdet. Majoriteten (60–70 %) av de 25 personer som besvarat frågan ser ett värde i att kunskapsstöd utarbetas när det gäller information och stöd till föräldrar efter födelsen, informationen till föräldrar om tidiga insatser respektive alternativet att vänta, samt hanteringen av etiskt särskilt svåra situationer. Flest respondenter (n=18, 72 %) ser ett behov av kunskapsstöd i frågan om information och stöd till föräldrar när man avvaktar med sådan behandling som inte är medicinskt nödvändig, till exempel i kontakter med släkt och bekanta, förskola, skola och kamrater. Någon pekar på ett behov av att ge information till föräldrar om medicinska och kirurgiska insatser som kan bli aktuella i samband med puberteten i de fall man avvaktar, inom ramen för ett kunskapsstöd.

Av tilläggskommentarerna framgår även att flera bland professionen generellt är positiva, samtidigt som andra är mer skeptiska. Några uttrycker farhågor om att kunskapsstöd kan medföra fyrkantighet i beslut som kräver en hög grad av individanpassning. Andra nämner att liknande arbete redan görs i samband med de nationella DSD-mötena och att nationella vårdprogram kan ses över och revideras.

Några nämner även ett behov av kunskapsstöd i frågor som rör stöd till personer som får sin intersexdiagnos senare i livet, i samband med puberteten och i vuxen ålder.

Någon pekar på att delar av ett kunskapsstöd för intersexområdet skulle kunna vara relevanta även för andra vårdområden och tillstånd där barn behandlas inom den rekonstruktiva plastikkirurgin.

Syn på möjligheter att tillhandahålla god och jämlik vård
Enkätfråga 30 (bilaga 1) rör teammedlemmarnas syn på möjligheterna att tillhandahålla en god och jämlik vård inom teamets upptagningsområde, utifrån sitt professionsperspektiv. Synpunkter som rörde frågeställningen framkom även under intervjuerna. Flera menar att möjligheterna är goda medan andra pekar på brister och förbättringsbehov, bland annat vad gäller följande:

- Några personer påtalar ett behov av att centralisera kirurgin för vårdområdet, och att intersextillståndens sällsynthet och inbördes heterogenitet gör det svårt att upprätthålla den kirurgiska kompetensen. Någon pekar också på att det är svårt att upparbeta tillräcklig erfarenhet för att besluta om kirurgi för den enskilda patienten.
- Brister i omhändertagandet av vuxna patienter påtalas av flera personer. Här beskrivs att vuxna med intersextillstånd i nuläget är utspridda på privatgynekologer, endokrinologer eller allmänmedicinare med varierande kunskaper i frågorna. Det råder också brist på androloger inom DSD-området samt brist på sexologer.
- Det finns ett stort behov av informationsmaterial att ge till föräldrar och ungdomar. Enskilda teammedlemmar har förslag på bl. a. webbaserad information som det än så länge saknats resurser för att realisera. Det behövs även informationsmaterial på bl. a. arabiska, turkiska och somaliska.
- Familjer med långa reseavstånd till teamet får mindre frekventa vårdbesök än övriga. En del barn och ungdomar kommer inte alls i kontakt med teamet då ansvarig läkare på hemkliniken anser att kompetensen på hemorts-sjukhuset är tillräcklig.
- Familjer med långa reseavstånd till teamet får försämrade möjligheter till samtalskontakter med professionella med intersexkompetens.
- Det behövs mer psykologresurser och man behöver utveckla det psykologiska och psykiatriska stödet generellt inom teamen samt utveckla stödet för gruppen ungdomar med intersextillstånd.
- Brist på kvalificerade och lämpliga tolkar skapar ibland svårigheter i möten med föräldrar.

Upplevelser av vården

Under kartläggningen har det varit viktigt att söka tillvarata patienters och föräldrars erfarenheter av vården. Sammanlagt fyra djupintervjuer har genomförts, varav tre belyser ett patientperspektiv och en ett föräldraperpektiv. Intervjupersonerna rekryterades via annonsering på patientorganisationers hemsida. Samtliga som svarade på annonserna intervjuades.

Patientperspektivet

Två av de intervjuade personerna speglar erfarenheter av vård som erhållits från 1970-talet och framåt. De kallas här Lena och Peter och är nu i åldrarna 40–50 år. De gick båda på regelbundna uppföljningar hos läkare under sin barndom. För den kvinna i 35-årsåldern som här kallas Denise är situationen annorlunda. Hennes intersexuella tillstånd upptäcktes i hennes hemland och först då hon var i tonåren. Hon har haft ett mindre antal vårdkontakter med anledning av sitt intersextillstånd under sin tid i Sverige.

De tre intervjupersonernas erfarenheter och nulägen skiljer sig naturligtvis mycket. I den följande framställningen har vi försökt beskriva både likheter och det unika i deras upplevelser.

Att sakna information om sin diagnos och sin kropp

Lena

Upp till tolv års ålder visste Lena att hon inte skulle kunna få barn och att hon inte skulle kunna få bröst utan att ta medicin. Vid den tidpunkten fick hon även veta att hon inte hade haft någon vagina när hon föddes. Hon hade då börjat ställa fler frågor till sin mamma, varefter hon fick mer information från den läkare som hon regelbundet besökte. Nästa informationsbit fick hon vid ett vårdbesök i senare delen av tonåren, då hon råkade se en journalnotering om att hon hade haft en ”minimal penis” då hon föddes. Informationen förändrade ingenting eftersom hon alltid hade identifierat sig som flicka och kvinna, men hon beskriver upplevelsen som chockartad och känslomässigt påfrestande. Tanken att hennes kön varit oklart vid födelsen hade aldrig föresvävat henne. Hon hade snarare tänkt att avsaknaden av vagina och det andra var något som ”utvecklats fel” hos henne. Idag tänker hon att hon föddes i ett gränsland, som vare sig pojke eller flicka. Journalnoteringen har hon valt att tänka på som att hon föddes med en förstörad klitoris.

Lena har inte begärt ut sin journal och beskriver delade känslor inför detta att inte veta säkert. Ibland tycker hon att hon borde ta ut sin journal och skaffa sig all information som finns där. Samtidigt har hon ett motstånd inför att göra det. Hon beskriver en ovilja att ge ämnet ett alltför stort utrymme i sitt liv, att ”bli sin diagnos”.

Peter

Peter berättar att han föddes med en mycket liten penis, så kallad mikro-penis, och att han inte känner till de bakomliggande orsakerna till det.

Tidigare kände han sig inte heller så påverkad av att inte veta, men det kom att förändras för några år sedan. I samband med en allvarlig sjukdom blev han inlagd vid det sjukhus där han tidigare följts upp vid barnkliniken. Under sjukhusvistelsen tillfrågades han av en läkare om en notering i journalen, som angav att han ingår i någon form av forskningsverksamhet vid sjukhusets barnklinik. Eftersom han själv inte kände till att han deltar i något forskningsprojekt födde upplysningen många frågor om detta och om den vård och behandling han fått som barn.

För en tid sedan bestämde han sig därför för att begära ut sin journal. Han tog i samband med det även ut förlossningsjournalen som dokumenterar hans födelse. Eftersom föräldrarna inte längre är i livet krävdes inte moderns tillstånd för det. Han berättar att det inte stod något om oklart kön i journalen, vilket han hade väntat sig, utan att det stod tydligt angivet ”gosse”. Flera andra diagnoser än mikropenis nämns i hans egen journal men han är osäker på deras innebörd och betydelse.

Han har vid flera tillfällen sökt kontakt med läkare, forskare och jurister för att få mer information, både om innehållet i journalen och om den forskning som han ingår i. Han skulle vilja veta hur man tänkte från vårdens sida avseende de beslut som togs och vad föräldrarna visste och gav tillstånd till. Han undrar också över hur länge forskning får hålla på och vem som ger tillstånd. Han tror att det finns mer dokumentation om honom än den han sett i journalen. Vid tidpunkten för intervjun är hans frågor fortfarande obesvarade och han upplever att han blir ignorerad¹⁵.

Denise

Denise visste ingenting om sin diagnos innan menstruationen uteblev i tonåren och läkare i hemlandet upptäckte en testikel som låg gömd i hennes ena ljumske. Hon och modern, som var med henne under utredningen, fick information om att testikeln inte fungerade och att den innebar en förhöjd cancerrisk och därför borde tas bort. Hon fick också veta att hon bar på ”rester av en livmoder” och inte skulle kunna få barn. Hon minns inte att man berättade något om orsaken till att hon hade en testikel. Hon tänkte mest att hon var kvinna och att hon inte skulle kunna få barn för att det var något fel med hennes livmoder. Senare i livet har hon letat information på internet och jämfört med sin egen situation. Hon känner bäst igen sig i beskrivningar av komplett androgenokänslighet (CAIS) men hon vet inte om det stämmer. Sedan hon kom till Sverige har ett kromosomtest gjorts och det visar att hon har en manlig kromosomuppsättning.

Svårt för föräldrarna att berätta

Lena, Peter och Denise berättar att deras föräldrar haft svårt att tala med dem om det som rört deras diagnoser och den behandling de fått. De är samstämmiga i sin uppfattning om att föräldrarna borde ha fått mer information och stöd i situationen. Gemensamt för dem alla tre är också att deras mammor

¹⁵ I samband med sitt senare godkännande av denna beskrivning berättar Peter att han fått svar på många av sina frågor sedan intervjun genomfördes. Det blev möjligt genom ett möte med den (numera pensionerade) läkare som ansvarade för vården då han var liten. Han är tacksam över att han har fått journalinnehållet förklarad för sig och en mer fullständig bild av de resonemang som fördes.

varit mer involverade än deras pappor och att det varit mammorna som följt med dem vid läkarbesöken under barndomen (i Denises fall under senare tonåren).

Lena berättar att det inte var lätt för modern att svara när hon började ställa frågor i 10–11-årsåldern och att den ansvarige läkaren började ge mer information vid uppföljningsbesöken i samband med detta. Hon förstod inte varför hon inte fick sova över hos kompisar och inte fick vara naken när hon var mindre, när andra barn fick vara det. Lena tror att framförallt mamman bar på mycket själv och önskar att hon inte hade behövt känna att hon skulle vara så beskyddande.

Peter upplever att hans tillstånd och den vård han fått har varit en stor hemlighet som föräldrarna inte har kunnat prata om när han frågat. Särskilt pappan hade haft svårt att tala om saken, men Peter förstod av det han sade att det hade varit jobbigt och krisartat för föräldrarna när han föddes.

För Denise och hennes föräldrar var situationen annorlunda eftersom informationen de fick av vården när hon var i 17-årsåldern var ny både för mamman, som var med vid besöken, och för henne själv. Hennes föräldrar hade svårt att prata om det som hände. Hon hade en period efter utredningen när hon ville prata med sin mamma och ställde många frågor, men hon gav upp efter en tid. Hon har intrycket att hennes pappa än idag inte riktigt vet vad utredningen visade och att modern inte berättade allt för honom när den pågick.

Tankar om de tidigare behandlingsinsatserna

Lena, Peter och Denise har varit med om olika typer av behandlingsinsatser och vid olika åldrar.

Lena

Lena har varit med om tre olika behandlingar. Den första var en operation som hon själv inte minns men som har lämnat ett ärr på magen, något som enligt modern gjordes för att hon inte hade kunnat kissa när hon föddes. I efterhand tänker hon att orsaken faktiskt kan ha varit urologiska komplikationer, men hon tänker samtidigt att man kanske tog bort testiklar vid det tillfället.

De två andra behandlingsinsatserna minns hon eftersom hon var äldre då. Den första var medicineringen med östrogen som startade i tidiga tonåren. Det gick bra och hon minns det som att hormonbehandlingen inte skapade några större problem. Hon berättar vidare att hon blev glad när läkaren senare berättade att de skulle försöka skapa en vagina på kirurgisk väg. Eftersom hon redan visste att hon inte skulle kunna få barn uppfattade hon att syftet med att skapa en vagina var att hon skulle kunna ha samlag med en man. Hon tyckte inte det var något konstigt (och hon var intresserad av killar) men noterar i efterhand att ingen frågade henne vad hon ville och att detta ägde rum i en tid då heterosexuella samlag sågs som något självklart.

Lena genomgick sammanlagt tre operationer för att skapa en vagina. Den första, större operationen ägde rum på sommarlovet mellan andra och tredje ring i gymnasiet. På grund av komplikationer blev resultatet inte det förväntade. Den andra operationen gjordes för att försöka åtgärda komplikationerna

och den tredje för att göra mindre korrigeringar. På frågan om hur hon idag ser på de kirurgiska ingrepp som hon genomgått svarar hon:

Den första som de gjorde, när de som jag tror opererade bort testiklarna, det är svårt att säga om det var rätt eller fel. Hade de inte gjort det hade säkert mitt liv varit rätt annorlunda. Jag hade förmodligen utvecklats annorlunda än vad jag har gjort. Om det har varit bra eller dåligt kan jag ju inte säga. De här operationerna i 17–19-årsåldern skulle jag nog ändå inte velat ha ogjorda, trots att det blev komplikationer ... Men samtidigt tror jag att det finns fall där sådana här operationer inte är bra. Jag har hört att man ibland tagit bort en stor klitoris för syns skull, för att de ska bli mer flickaktiga och det är hemskt, tänker jag.

Peter

Peter berättar att han inte har varit med om något kirurgiskt ingrepp men att det var nära att ett ingrepp gjordes. Han minns det inte själv men har kunnat läsa i sin journal om den utredning som gjordes när han föddes. Där står att kirurgi och könsbyte togs upp som möjliga alternativ i de diskussioner som fördes om honom mellan svenska och amerikanska läkare. Journalen visar att man efter tre månader kom till beslutet att avvakta med kirurgi och istället behandla med testosteronsalva, en insats som i journalen beskrivs som relativt ny vid tidpunkten. Hans mamma gav behandlingen med salvan. Han säger att den fungerade ganska bra och någon operation gjordes aldrig, något som han är väldigt lättad för idag. Peter säger:

Jag skulle aldrig vilja byta kön. Om nu inte den här salvan hade funnits och det inte hade fungerat "där nere" ... då skulle man ju kunnat fungera som människa ändå. Så egentligen fattar jag inte varför det ska diskuteras operation, som var standard då, det är ju kastrering, det man gjorde.

Denise

Denise berättar att både hon själv och hennes mamma, som var med vid beskedet, tyckte att det kändes rätt att operera bort testikeln i ljumsken. Hon själv tyckte att cancerrisken var skrämmande och kände också att testikeln inte hörde hemma hos henne eftersom hon inte var man. Läkarna i hennes hemland berättade inte om orsakerna till att hon hade en testikel. De berättade inte heller om biverkningarna av hormonbehandlingen, som hon behövde inleda en kort tid efter operationen. Biverkningarna började tidigt och har sedan dess påverkat hennes liv och livskvalitet i stor utsträckning.

Om vårdbehov idag

Denise

Denise beskriver att hennes fysiska hälsa gradvis försämrats sedan hormonbehandlingen startade i sjuttonårsåldern. Hon är orolig för sin benskörhet (osteoporos) som hon fick diagnosticerad vid 25 års ålder och som hon nu levt med i tio år. Tidigare sattes det in medicin mot benskörheten men den gav henne njursten och sedan två år har hon ingen behandling mot den. Hon brottas även med en rad andra problem som hon tror hänger ihop med

östrogenet, såsom ledvärk, cirkulationsproblem i benen, infektionskänslighet, sömnproblem och snabba humör- och viktförändringar. Problemen har en stor inverkan på hennes vardag och livskvalitet.

Sedan hon kom till Sverige för en kort tid sedan har hon träffat en gynekolog för att få sitt östrogen utskrivet. Hon är glad över att gynekologen har remitterat henne till en skelettröntgen men tycker att det är besvärligt att gynekologen inte har några kunskaper om intersextillstånd. Det blir tröttsamt att behöva berätta om sin medicinska historia för nya läkare och ibland gå igenom undersökningar som är onödiga, som försök till cellprovtagning som gjorts trots att hon berättat att hon inte har någon livmodertapp att ta ett cellprov ifrån. Men det som hon upplever som mest besvärligt är att det inte finns någon som följer upp hennes hormonnivåer och undersöker hur man eventuellt skulle kunna minska hennes hälsoproblem.

Lena

Även Lena, som står på östrogenbehandling sedan tonåren, önskar träffa en läkare som har kunskap om hennes tillstånd och som kan följa upp hennes hormonbehandling och ändra den vid behov. Hon berättar att hon efter sina operationer gick på några uppföljningsbesök men konstaterar att hon måste ha ”trillat ur systemet” sedan hennes kirurg gått i pension. I nuläget träffar både Lena och Denise gynekologer som saknar kunskap om intersextillstånd och om deras medicinska historia. Båda uttrycker en undran och misstanke om att hormonbehandling i deras situation fungerar annorlunda än för exempelvis kvinnor i klimakteriet och att läkare kanske behöver särskild kunskap om detta. De anser också att läkare behöver göra kontinuerliga uppföljningar av patienter i deras situation.

Peter

Peter har som vuxen inte haft något behov av kontakt med vården med anledning av sin diagnos. I likhet med Lena uttrycker han en undran över att kontakterna med vården plötsligt avbröts, i hans fall då han var i 13–14-årsåldern. Fram till dess hade de alltid varit så viktiga, men då upphörde de utan närmare förklaring.

Ett patientperspektiv på vården, då och nu

Lena och Peter uttrycker båda en besvikelse över vårdens bemötande.

Lena

Lena sammanfattar sina upplevelser som att bemötandet ofta varit ”klåparaktigt”, både under uppföljningsbesöken under barndomen och vid senare besök. Eftersom operationerna i tonåren inte gick så bra har hon sökt vården vid några tillfällen i vuxen ålder för att undersöka om det finns något mer man kan göra för att skapa en vagina som hon kan vara mer nöjd med. Vid besöken på senare år har hon mött läkare som visserligen haft särskilda kunskaper om de frågor hon önskat ställa men som saknat intersexkompetens. Hon berättar om ett samtal med två läkare som på ett mycket påtagligt sätt försökt undanhålla henne information om hennes anatomi. Detta genom att sätta post-it lappar över texten ”manligt bäcken” och ”kvinnligt bäcken”

på de bilder som de använde som illustration under samtalet. Hon kunde inte förstå det på annat sätt än att de ville undanhålla henne informationen om att hennes bäcken är konstruerat som hos en man. Hon förstår att läkare inte träffar på intersextillstånd så ofta, men hon har känt sig besviken på bemötandet och ibland upplevt det som nedvärderande.

Peter

Peter berättar om de anatomiska undersökningar som ingick i uppföljningsbesöken upp till 14 års ålder och som ibland involverade många läkare samtidigt. Han upplevde sin egen läkare som hårdhänt och opersonlig och beskriver att besöken var mycket jobbiga. Vidare konstaterar han att det ju var en annan tid och han är glad för att det idag finns behandlingsteam som kan ge stöd. Han önskar att det hade funnits någon som han hade kunnat få stöd från och prata med, inte minst om de funderingar han hade när han började närma sig puberteten. I nuläget besväras han av att han har upptäckt ett fotografi av sig själv på internet som han tror har tagits i ett tidigt vård-sammanhang. Han är naken på bilden och han känner igen sig själv, både från fotot och i den tillhörande texten. Han önskar att både bild och text skulle tas bort men vet inte hur han ska gå till väga.

Denise

Denise beskriver upplevelser i samband med den vård hon fick i sitt hemland under tonår och i vuxen ålder. Hon ville inte säga nej när hennes läkare bad henne att vara tillgänglig för undersökning och demonstration för läkarstudenter. Hon berättar också om procedurer som syftade till att tänja ut hennes vagina eller undersöka känsligheten i hennes genitala strukturer. Vid dessa tillfällen försökte hon föreställa sig att hon var någon annanstans.

Om att vara ensam med sin diagnos

Både Lena och Denise säger att de har en diagnos som de inte kan prata om med andra. Många känner inte ens till att intersextillstånd existerar och det är ännu svårare eftersom det handlar om ens kön och könsorgan. De har båda enstaka personer i sitt liv som känner deras historia och som de beskriver som mycket viktiga. Denise säger:

Jag vet inte hur det är för andra med det här tillståndet men för mig är det en ensam mardröm. Det går inte att prata om, ens i min familj... Min mamma är den enda som vet och hon är idag väldigt stöttande.

Föräldraperspektivet

Den första tiden efter förlossningen

När Susanne och hennes man fick sitt andra barn för ett par år sedan sa förlossningspersonalen att de hade fått en pojke. På grund av komplikationer fanns det efter förlossningen behov av akuta vårdinsatser för barnet, som under de kommande dygnet fick vård på hemsjukhusets neonatalavdelning. Under det första dygnet fick de också veta att ”det var något fel med barnets

könsorgan”. Oron för deras barns hälsa och överlevnad gjorde att de inte fullt ut uppmärksammade den informationen. Susanne beskriver att det också var svårt, både att ta in informationen, och att förstå vad den kunde innebära.

De blev kvar ytterligare några dagar på hemortens sjukhus. Den sista kvällen på sjukhuset kom läkaren in och berättade att det kromosomtest som tagits visade att deras barn var en flicka. De skulle därför få åka till ett DSD-team för utredning. Även om både Susanne och hennes man kände till att mycket kan hända när man föder ett barn hade de aldrig haft en tanke på att barnets kön skulle kunna vara oklart.

Vad tänker de idag om det tidiga bemötandet? Susanne säger att de i efterhand önskat att någon på hemsjukhuset hade satt sig ner med dem och gett dem lite mer information redan från början. Bara att få veta att det här är något som händer ibland och att det finns specialister som kommer att utreda det vidare skulle ha hjälpt dem. Hennes man fick kommentarer av en sköterska som han tog väldigt illa vid sig av. Även om intersextillstånden är ovanliga tycker de att vårdpersonal som arbetar med nyfödda borde kunna prata med föräldrar på ett tillräckligt bra sätt i de här situationerna. De tycker också att vårdpersonal inte ska uttala sig om barnets kön om de inte är säkra på det. Det var bara en enda läkare som var tydlig med att hen inte var säker på det biologiska könet och därför pratade om barnet som ”barnet”. Resten av personalen sade ”han”.

Dagen efter att de lämnat sjukhuset åkte de till DSD-teamet. Eftersom de hade hunnit informera sina anhöriga om att de hade fått en pojke ringde Susanne sin pappa, och berättade att de kanske skulle komma hem med en flicka istället. Deras föräldrar tyckte det blev svårt eftersom de i sin tur hade hunnit berätta för sina vänner. Susanne och hennes man orkade inte riktigt med föräldrarnas bekymmer just då.

Utredningen vid DSD-teamet

Väl framme hos DSD-teamet träffade de en läkare som gav dem beskedet att deras barn var en flicka och att hon hade CAH. Susanne tyckte det var skönt att äntligen få ett besked och är tacksam för att läkaren gav dem all den tid de behövde. De fick svar på de frågor de ställde och de fick också information om Riksföreningen för CAH, som är en stödförening.

Under den vecka som de låg inne för utredning gjordes anatomiska undersökningar och ultraljud och Susanne minns att de även träffade en psykolog. I övrigt minns hon veckan som kaotisk. Det tog mycket energi att se till att deras flicka fick i sig mat och den medicin som hon behövde, något som försvårades av att hon måste sondmatas. I efterhand har Susanne och hennes man tänkt att det ändå var tur att det var deras andra barn, så att de hade en viss rutin kring detta med att bli förälder.

Tankar kring operationen

Susanne önskar att diskussionen om operationer hade kunnat få vänta en stund, att det hade varit bra om de hade kunnat komma hem och ”landa lite” först. Nu togs den diskussionen upp redan under utredningsveckan, när de ännu var ganska tagna av allt som hänt. Hon säger:

Ta in information i det läget...det gick inte riktigt. Man skulle kanske ha behövt fokusera på det här med medicinen och få igång det och känna att man blev trygg i det. Och sen kanske man hade kunnat börja prata om det här med könet och operationer lite senare... Jag tog liksom aldrig in att vi skulle göra något ställningstagande och att det fanns olika alternativ.

Susanne berättar vidare att det nämndes att operationen kunde minska känsligheten i genitalierna, men att de fick intrycket att risken var liten eftersom läkarna hade blivit mycket bättre på att göra dessa operationer än tidigare. Även om hon själv vid något tillfälle var tveksam kändes beslutet om operation ganska självklart för dem. Operationen gjordes när dottern var fyra månader. De tänkte att det helt enkelt var det bästa för dottern.

Efteråt har de pratat om detta och de tycker fortfarande att beslutet känns rätt, även om det inte längre framstår som lika självklart. I kontakter med andra föräldrar har de förstått att det finns skillnader mellan DSD-teamen och att kirurger tänker olika kring det här med operationerna. Det är mer självklart att operera på vissa ställen än på andra. Hon tycker att det är lite märkligt att det är så.

Kontakter med vården idag

Susanne och hennes man går på regelbundna kontroller med dottern på en barnendokrinologisk mottagning på hemorten och de är nöjda med den hjälp som de får. Mellan kontrollerna har de möjlighet att höra av sig direkt till den ansvarige läkaren om det är något de undrar över. De har också varit på en uppföljning vid DSD-teamet och träffat kirurgen som opererade deras dotter. Vid det tillfället gjordes en undersökning av urinvägarna. I nuläget planerar de att kontakta kirurgen på nytt eftersom dottern, från att tidigare ha varit helt torr, nu har börjat kissa på sig. De undrar om det kan hänga ihop med operationen eller ha andra orsaker.

Att berätta för omgivningen och för dottern

Även om många i omgivningen idag vet om att dottern har en sjukdom och behöver mediciner är det bara de närmaste anhöriga och vännerna som känner till operationen och anledningen till den. Susanne tycker att det är svårt att veta vad som är rätt och fel här men de tänker att dottern själv måste få bestämma vad andra ska få veta om henne. Än så länge har de bara berättat för henne att hon legat på sjukhus och blivit opererad när hon var liten. I takt med att hon blir äldre och ställer fler frågor är tanken att de ska väva in mer och mer om det som hänt. Susanne tänker att ju tidigare det sker, desto bättre, eftersom barn ofta tar information ganska naturligt. Hon säger avslutningsvis:

Vi tänker inte på det så mycket idag. Det var stort då, nu är det ju inte det. Vi är säkert i någon slags mellanperiod just nu, sen när hon blir äldre kommer man till andra saker när man ska börja prata om det och vad hon har gått igenom. Men nu kan man känna att oj, vad konstigt att det blev så stort, men så är det ju när man är helt uppe i något. Ibland när kompisar

får barn så är det ju knappt man kommer ihåg efter en månad om det blev en flicka eller pojke... dom fick ett barn liksom, och det verkar ha gått bra.

Sammanfattande diskussion

Syftet med kartläggningen har varit att belysa omhändertagandet av nyfödda med intersexuella tillstånd mot bakgrund av den pågående diskussionen om hur vården förhåller sig till ett människorättsperspektiv. Av enkäter och intervjuer framgår tydligt att betydande förändringar ifråga om bemötande och behandlingspraxis ägt rum under de senaste årtiondena och att förändringen fortfarande pågår.

I detta kapitel sammanfattas och diskuteras de centrala resultaten. Även övriga resultat av vikt sammanfattas. Avslutningsvis beskrivs DSD-teamens samt patient- och intresseorganisationernas ståndpunkter när det gäller lagändringar som vidtagits för personer med intersexuella tillstånd i några andra länder.

Sammanfattning av centrala resultat

- **Den primärt berördes rätt till information kan inte garanteras.** Det råder en samsyn i DSD-teamen om vikten av att barnet ges full och mödnadsanpassad information om sin diagnos och den erhållna vården under sin uppväxt. Även om teamen arbetar aktivt för att via föräldrar åstadkomma detta saknas det, med nuvarande lagstiftning, möjligheter att säkerställa att informationen når de primärt berörda. Det innebär att personers könsorgan och könskörtlar idag liksom tidigare kan avlägsnas i barndomen utan att vederbörande senare informeras om det.
- **Grunderna för beslut om genital kirurgi varierar.** Kartläggningen visar på skillnader mellan team och kirurger vad gäller tidpunkten för vissa kirurgiska ingrepp och den vikt man lägger vid att förespråka att ställningstagandet om operation bör skjutas upp. I likhet med rådande internationell praxis beaktar DSD-teamen också psykosociala aspekter vid beslut om genital kirurgi i det enskilda barnets fall.

Den primärt berördes rätt till information

Som nämnts skulle den unga personen enligt tidigare behandlingspraxis undanhållas information om sin diagnos och om den erhållna vården. Kartläggningen visar att detta varit en del av praxis även i Sverige. Inom DSD-teamen råder idag stark konsensus om vikten av att barnet ges tillgång till full information under sin uppväxt. I samband med uppföljningsbesök uppmunttrar teamen tidigt föräldrarna att börja berätta i takt med att barnet börjar ställa frågor. Många föräldrar tycker dock att ämnet är svårt att ta upp med barnen. Flera teammedlemmar som arbetar med frågan menar att uppgiften att stötta föräldrarna i detta avseende är den svåraste delen i arbetet med patientgruppen.

Även om många föräldrar förstår vikten och samarbetar med vården framgår att samhället i nuläget inte kan garantera att informationen når den primärt berörda personen. Vårdnadshavares önskan om att avstå från infor-

mation i frågan måste respekteras enligt patientlagen (3 kap. 6 §). Även barnet har rätt till information enligt 3 kap. patientlagen och kan därför informeras av vården vid uppföljningsbesöken under sin uppväxt. Detta förutsätter dock att familjen deltar i uppföljningen. Möjligheten försvinner således när vårdnadshavare inte ser något behov av fortsatt kontakt med vården för barnets räkning.

Frågan om dokumentation och om vikten av att informationen görs tillgänglig betonas av den svenska patientföreningen INIS [21] och i internationella riktlinjer [9]. Frågan om dokumentation är viktig både för vårdnadshavare som har att förmedla informationen till sitt barn och för journalföring.

Dokumentation som stöd för vårdnadshavare

Vårdnadshavare behöver ges goda förutsättningar att kunna svara på sitt barns frågor under dess uppväxt och i vuxen ålder. Kartläggningen visar att framtida frågor kan komma att avse bland annat den egna diagnosen och de bakomliggande orsakerna, grunderna för de beslut som tagits ifråga om könstillhörighet och tidiga vårdinsatser, samt i vilken mån föräldrarna varit informerade och involverade i besluten. Eftersom flera år kommer att passera innan barnet börjar ställa frågor, och informationen och beslutsgrunderna är komplexa, framstår dokumentationen som ges för att stödja vårdnadshavare i deras uppgift som viktig.

Dokumentation för den primärt berörde

Kartläggningen visar att en person som fått vård för ett intersexuellt tillstånd under 1970–1980-talen kan idag sakna svar på centrala frågor även efter att denne har läst sin journal. Information kan saknas i journalen och möjligheterna att få svar på frågor försämras när en lång tid har passerat sedan vården gavs. Regleringen för journalföring har sedan dess förändrats (se kapitlet *Juridiska ramar*). De barn som föds med intersexuella tillstånd idag har bättre möjligheter än tidigare generationers barn att erhålla fullständig information från sina journaler i framtiden. Socialstyrelsen anser att man ändå bör undersöka behovet av särskilda rutiner för vårdområdet i syfte att säkerställa att journalerna förs med ett innehåll och en utformning som motsvarar patientgruppens behov. Utförlig beskrivning av de resonemang och grunder för de beslut som tagits framhålls från ett patientperspektiv som viktiga i sammanhanget.

Kartläggningen visar vidare att beslutet om vilket kön ett barn ska tilldelas tas gemensamt av teamen och föräldrarna, efter att teamet kommit med en rekommendation i frågorna utifrån utredningens resultat. Tillämpningen speglar den rådande hälso- och sjukvårdslagstiftningen vad gäller kraven på samråd och samtycke med patienten (här, patientens vårdnadshavare), liksom FB som ger vårdnadshavaren rätt och skyldighet att bestämma i frågor som rör barnets personliga angelägenheter (6 kap. 11 §).

En fråga som inte undersökts rör i vilken mån diskussionerna om könsdefinierande insatser hålls åtskilda från diskussionen om barnets biologiska kön och juridiska könstillhörighet under samtalen med föräldrarna. I centrala publikationer framstår de två aspekterna som tätt sammanvävda, men det är möjligt att åtskillnaden ändå görs som en självklar del av praxis. Ett riktlinje-

dokument som ges stöd av patientföreningen INIS (där även föräldrar ingår bland medlemmarna) framhåller vikten av att göra en sådan åtskillnad. Detta för att definiera tilldelning av könstillhörighet som en rent juridisk och social process som i sig inte medför eller ställer krav på beslut om medicinska eller kirurgiska insatser [9]. Åtskillnaden kan ha betydelse, inte bara vid en restriktiv tillämpning av tidiga irreversibla insatser, utan även för möjligheterna till att skapa en transparent dokumentation om beslutsgrunder och överväganden.

Varierande och osäkra grunder för beslut om kirurgi

Att de svenska DSD-teamen har ett åtagande om restriktivitet avseende tidiga kirurgiska ingrepp framgår under intervjuerna med teammedlemmarna. Samtidigt visar kartläggningen på regionala skillnader vad gäller genomförande av den feminiserande kirurgin för de mest viriliserade barnen 46,XX med CAH. Några kirurger genomför operationerna vid 3–6 månaders ålder. Ett skäl till detta är att vävnaderna fortfarande är östrogenstimulerade under det första halvåret, vilket har goda effekter på läkningen. Andra lägger i samtalen med föräldrarna större vikt vid att argumentera för att beslut om operation bör skjutas upp till den andra hälften av barnets första levnadsår. Det är betydelsefullt i ljuset av teamens erfarenheter av att föräldrars eventuella önskan om genital kirurgi oftast går att påverka med information och samtal. Även den förälder som intervjuats anser, utifrån sina erfarenheter, att ställningstagandet till den feminiserande kirurgin vid CAH bör tydliggöras (som varande just ett ställningstagande), samt att man inte bör ta beslut om operationer under den första tiden efter barnets födelse.

Beslutsgrunderna för genital kirurgi varierar även mellan barn och familjer. Det är en följd av intersextillståndens heterogenitet och varje barns unika medicinska förutsättningar, men också av att psykosociala faktorer beaktas. Enligt DSD-teamen kvarstår några föräldrars önskan om genital kirurgi även efter att informations- och stödinsatser har erbjudits. I de svenska DSD-teamen, liksom internationellt, tar man hänsyn till psykosociala aspekter vid besluten. Värderingen av familjens förmåga att ge sitt barn stöd (utan att kirurgiska ingrepp genomförs) ingår i en helhetsbedömning om vad som är det bästa i det enskilda barnets fall.

Av betydelse är också att internationella konsensusdokument beskriver de vetenskapliga underlagen som otillräckliga för att kunna ge vägledning i vårdområdets centrala frågor. Det framgår att det är omöjligt att predicera en persons framtida könsidentitet, och att irreversibla könsdefinierande åtgärder därför innebär ett risktagande [5]. Det råder också en stor osäkerhet kring besluten om feminiserande kirurgi för den subgrupp barn 46,XX med CAH, som föds med mycket viriliserade yttre könsorgan. Gruppen är den enda för vilken feminiserande kirurgi alls bör övervägas, och måttlig klitorisförstoring bör inte opereras enligt gällande vårdprogram [12]. Om en operation genomförs innebär den att man avlägsnar manligt utvecklade genitalier från de barn inom diagnosgruppen, för vilka sannolikheten att växa upp med en manlig

könsidentitet är som störst. Flera teammedlemmar säger också att övervägandena om ingreppen känns svåra för dem när det gäller dessa barn.

Sammanfattning - övriga resultat av vikt

- **Behov av ett samlat omhändertagande även i vuxen ålder.** Både från ett professions- och ett patientperspektiv påtalas att det saknas möjligheter till kontinuerlig kontakt med läkare som har intersexkompetens för vuxna med intersexuella tillstånd. I nuläget saknas en naturlig mottagare vid utskrivning från den barnendokrina och barnkirurgiska vården. Den vuxna patientgruppen är i stor utsträckning hänvisad till gynekologer, endokrinologer och allmänmedicinare med varierande områdeskunskaper. Detta försvårar möjligheterna till en adekvat uppföljning och vård, exempelvis då långvarig behandling med könshormoner är nödvändig. Det kan också upplevas som känslomässigt påfrestande att behöva upprepa sin historia och genomgå underlivsundersökningar hos olika läkare som saknar intersexkompetens.
- **Behov av att utveckla det psykosociala stödet.** Det framgår att intersexuella tillstånd ofta upplevs som svåra att tala om, både av personerna med sådana tillstånd och av deras föräldrar. Att leva med annorlunda könsorgan är ofta förknippat med känslor av stigmatisering och utanförskap. Dessa kan förstärkas av att tillstånden är sällsynta och därtill olika, även inom en och samma diagnosgrupp. Känslor och frågor aktualiseras ofta när barnet närmar sig puberteten och uppstår även i olika faser under tonåren och i vuxen ålder. DSD-teamen ser ett behov av att fortsätta utveckla det psykosociala stödet till barn och ungdomar, och har även börjat förmedla kontakter mellan berörda föräldrar.
- **Behov av kunskapshöjning.** Från såväl professions-, patient- som föräldraperspektivet påtalas behovet av att öka kunskapen och medvetenheten hos förlossningspersonal och andra yrkesgrupper som möter barn och vuxna med intersexuella tillstånd. Kunskapsspridning i samhället som helhet framhålls också som viktigt för att skapa ett öppnare klimat, inte minst när trenden går mot en mer restriktiv tillämpning av tidig genital kirurgi.
- **Behov av ökad medvetenhet om patientperspektivet.** Kartläggningen visar även på ett behov av att höja medvetenheten i sammanhang där man beskriver intersexuella tillstånd. Även om beskrivningar av störningar eller missbildningar i könsorganen inte har en (ned)värderande innebörd för avsändaren kan de naturligtvis upplevas så från ett patientperspektiv. Att en medvetenhet om patientperspektivet ibland saknas har framgått, inte minst under intervjuerna om patienters upplevelser av vården.
- **Behov av informationsmaterial.** Medlemmar i DSD-teamen uttrycker en stark efterfrågan på lämpliga och kontextanpassade informationsmaterial för föräldrar och ungdomar. Bland annat finns idéer om webbaserad information riktad till ungdomar som det än så länge saknats resurser för att realisera. Inom EU-projektet DSD-life (där Sverige medverkar) planerar man att ta fram informationsmaterial, men behov kan ändå komma att

kvarstå. Teamen pekar också på att informationen behöver översättas till bland annat arabiska, turkiska och somaliska.

- **Centralisering bör övervägas.** Flera kirurger pekar på att tillståndens sällsynthet och heterogenitet begränsar möjligheterna att uppnå och upprätthålla operationskompetens för de olika ingreppen, inte minst när utvecklingen går mot en mer restriktiv tillämpning. Frågan har uppkommit som ett bifynd under kartläggningen men är viktig att notera. Framtida ställningstaganden kräver utredning av vilken vårdnivå som i så fall skulle vara lämpligast för de olika ingreppen, för att i slutändan ge det bästa resultatet för patienten.
- **Behov av förbättrade möjligheter till uppföljning.** I nuläget finns det frågetecken kring möjligheterna att följa områdeskirurgin via hälso- och sjukvårdsregistren. Registeruttagen som gjorts rörande barn 46,XX med CAH visar att uppgiften försvåras av att uppgifter om virilisering inte alltid registreras och att man via de aktuella operationskoderna inte kan sluta sig till om klitorisreduktion genomförts eller ej. I kombination med de låga frekvenstalen medför detta att uppskattningarna av ingreppets förekomst över tid blir väldigt osäkra. Liknande förhållanden kan tänkas råda även för andra diagnoser inom vårdområdet.

Röster i ett område i förändring

Under projektets senare skede har resultaten av kartläggningen återkopplats till DSD-teamen och till patient- samt intresseorganisationerna (INIS respektive RFSL och RFSL Ungdom). Under dessa tillfällen och under kartläggningen har ståndpunkter uttalats som gäller den pågående förändringen inom vårdområdet. De sammanfattas nedan, i huvudsak som ett medskick till en fortsatt diskussion i den svenska kontexten.

Synpunkter på inrättande av ett tredje juridiskt kön

Såväl medlemmar i DSD-teamen som patient- och intresseorganisationerna är kritiska till införandet av en tredje könskategori som ett medel för en mer restriktiv tillämpning av tidiga könsdefinierande insatser. Samtliga områdesaktörer beskriver att barn i Tyskland som sedan 2013 registrerats som ”other” har haft sin juridiska könstillhörighet en mycket kort tid innan den ändrats till pojke eller flicka, och att lagändringen istället har medfört en ökad efterfrågan på kirurgiska ingrepp bland berörda föräldrar. De pekar också på att det saknas kunskap om vilka konsekvenser det har för ett barn att växa upp som ”other” och på en risk att det medför en ännu större fokusering på frågan om kön.

Patient- och intresseorganisationerna uttrycker däremot starkt stöd åt möjligheten till registrering av alternativ, icke-binär könstillhörighet för personer vars könsidentitet inte stämmer med det registrerade könet¹⁶. De uttrycker i sammanhanget även starkt stöd till det förslag om separation av de juridiska och medicinska aspekterna av processen för könskorrigering, som framlagts i SOU 2014:91 *Juridiskt kön och medicinsk könskorrigering*¹⁷. I denna görs

¹⁶ DSD-teamens åsikt i denna fråga har ej framkommit under kartläggningen.

¹⁷ Patient- och intresseorganisationernas synpunkter på utredningens förslag ses i deras respektive remissvar.

bedömningen att det ska stå den som önskar fritt att ändra det juridiska kön som framgår av folkbokföringen, att den administrativa processen för att ändra juridiskt kön ska vara enkel, snabb och transparent, och att ändringen av det juridiska könet ska erkännas fullt ut [s. 20].

Synpunkter på om insatserna bör förbjudas

Såsom tidigare beskrivits beaktar de svenska DSD-teamen psykosociala aspekter vid besluten om genital kirurgi. Värderingen av familjens förmåga att ge sitt barn stöd (utan att kirurgiska ingrepp genomförs) ingår i en helhetsbedömning om vad som är det bästa för varje enskilt barn. Företrädare för professionen uttrycker farhågor om att tidigare decenniernas alltför liberala tillämpning ska ersättas av den andra ytterligheten där ett förbud träder i kraft. Utöver situationen där vårdnadshavare inte kan ge sitt barn stöd uttrycker man oro över att samhället som helhet inte är rustat för att kunna stödja barn med intersexuella tillstånd när de växer upp.

Företrädare för de svenska intresseorganisationerna RFSL och RFSL Ungdom uttrycker ett stöd av införandet av ett förbud. De framhåller att föräldrars oförmåga att ge sitt barn stöd inte bör åtgärdas med kirurgiska ingrepp utan med anknytningsstödjande insatser, och när sådana och annat stöd inte är tillräckliga, med orosanmälan enligt socialtjänstlagens (2001:453) kap 14 § 1.

Företrädare för patientföreningen INIS uppger att man anser att tidiga underlivsoperationer och hormonbehandlingar (som genomförs av motsvarande skäl) bör tillämpas med återhållsamhet, men att de inte stöder ett förbud mot insatsernas genomförande. I sitt remissvar på betänkandet SOU 2014:91 *Juridiskt kön och medicinsk könskorrigering* uttalar föreningen en tveksamhet till uppställandet av juridiska villkor för hormonella och kirurgiska behandlingar för personer med intersexuella tillstånd mer generellt, och man stöder inte heller lagstiftning mot de tidiga behandlingsinsatser som i nuläget utförs enligt HSL. Istället förordar de utarbetande av nationella rekommendationer för vårdområdet, där experter från DSD-teamen samt patient- och föräldraföreträdare medverkar vid framtagandet. INIS pekar på att behandling inom området kan komma att ändras i takt med att nya medicinska framsteg görs, och uttrycker farhågan att ett förbud genom sin inflexibilitet kan göra mer skada än nytta.

Patient- och intresseorganisationer är dock eniga i sina påpekanden om att det finns en stor diskrepans mellan de krav som samhället ställer för att tillåta ingrepp i könsorgan och könskörtlar för barn med intersexuella tillstånd och för personer med könsdysfori. Här hänvisas återigen till betänkandet SOU 2014:91 *Juridiskt kön och medicinsk könskorrigering*. Citatet nedan avser en diskussion om åldersgränser för personer med könsdysfori som själva kan uttrycka en önskan om och få ingrepp i könsorgan och könskörtlar tillståndsprövade enligt könstillhörighetslagen.

Kirurgi form av ingrepp i könsorganen eller avlägsnande av könskörtlarna är så ingripande och livsavgörande handlingar att det måste ställas mycket stränga krav på både den utredning som föregår beslutet och på att den

som beslutet avser har fullt insikt i vad ändringen innebär. Beslutet kräver stor eftertanke och personlig mognad. (s 295)

I den mån motsvarande beslut tas för barn med intersexuella tillstånd av deras vårdnadshavare pekar organisationerna på vikten av att motsvarande krav på insikt och eftertanke förmedlas på ett tydligt sätt av samhället.

Referenser

1. Hughes, IA, Houk, C, Ahmed, SF, Lee, PA, LWPES/ESPE Consensus Group. Consensus statement on management of intersex disorders. Archives of Disease in Childhood. 2006; 91(554-563).
2. Ghattas, DC. Standing up for the human rights of intersex people - How can you help? http://www.ilga-europe.org/sites/default/files/how_to_be_a_great_intersex_ally_a_toolk_it_for_ngos_and_decision_makers_december_2015_updated.pdf. European Region of the International Lesbian, Gay, Bisexual, Trans and Intersex Association (ILGA-Europe) and Organisation Intersex International Europe (OII-Europe); 2015.
3. Cabral, M, m fl, 2015. Intersex issues in the International Classification of Diseases: a revision. <https://transactivists.org/intersex-issues-in-the-icd/>.
4. Socialstyrelsen. God vård av vuxna med könsdysfori. Nationellt kunskapsstöd. <http://www.socialstyrelsen.se/publikationer2015/2015-4-7>: Socialstyrelsen; 2015.
5. Lee, PA, Nordenström, A, Houk, CP, Ahmed, SF, Auchus, R, Baratz, A, et al. Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care. Hormone Research in Paediatrics. 2016; 85(3):158-80.
6. Garland, J. On science, law and medicine. The case of gender-"normalizing" interventions on children who are diagnosed as different in sex development [Doctoral thesis]: Uppsala universitet; 2016.
7. Byne, W, Bradley, SJ, Coleman, E, Eyler, AE, Green, R, Menvielle, EJ, et al. Report of the American Psychiatric Association Task Force on Treatment of Gender Identity Disorder. Archives of Sexual Behaviour. 2012; 41:759-96.
8. Meyer-Bahlburg, HFL. Introduction: Gender dysphoria and gender change in persons with intersexuality. Archives of Sexual Behavior. 2005; 34:371-3.
9. Consortium on the management of disorders of sex development. Clinical Guidelines for the Management of Disorders of Sex Development in Childhood. <http://www.accordalliance.org/dsd-guidelines/>.
10. Austin, J, Tamar-Mattis, A, Mazur, T, Henwood, M, Rossi, W. Disorders of sex development - When and how to tell the patient. Pediatric Endocrinology Review 2011; 8(3):213-7.
11. Barnläkarföreningen. Handlingsprogram för Barnläkare. Disorders of sex development, DSD, "Intersex". http://endodiab.barnlakarforeningen.se/wp-content/uploads/sites/9/2015/02/VP_2007_DSD_nationellt.pdf.
12. Barnläkarföreningens delförening för endokrinologi och diabetes. Vårdprogram för kongenital binjurebarkhyperplasi CAH. http://endodiab.barnlakarforeningen.se/wp-content/uploads/sites/9/2015/02/VP_2016-CAH.pdf.

13. Nordenskjöld, A. Personlig kommunikation, 160811.
14. United Nations Human Rights Council. A/HRC/22/53, Report of the Special Rapporteur on torture and other cruel, inhuman or degrading treatment or punishment.
http://www.ohchr.org/Documents/HRBodies/HRCouncil/RegularSession/Session22/A.HRC.22.53_English.pdf.
15. Council of Europe, R, 2013. Children's right to physical integrity.
<http://assembly.coe.int/nw/xml/XRef/Xref-DocDetails-en.asp?FileID=20057&lang=en>.
16. German Ethics Council (Deutscher Ethikrat). Intersexuality. Opinion.
<http://www.ethikrat.org/files/opinion-intersexuality.pdf>.
17. Swiss National Advisory Commission on Medical Ethics. On the management of differences of sex development. Ethical issues relating to "intersexuality". http://www.nek-cne.ch/fileadmin/nek-cne-dateien/Themen/Stellungnahmen/en/NEK_Intersexualitaet_En.pdf.
18. Riksomfattande etiska delegationen inom social- och hälsovården ETENE. Vård av interkönade barn. Ställningstagande.
http://etene.fi/documents/1429646/1561482/ST%C3%84LLNINGSTAGANDE_interk%C3%B6nade_barn_SVfin.pdf/ed2101f9-aacc-4066-8ade-6e211afe1050.
19. Wiesemann, C, et al. Ethical principles and recommendations for the medical management of differences of sex development (DSD)/intersex in children and adolescents. *European Journal of Pediatrics* 2010; 169(6):671–9.
20. Gillam, LH, Hewitt, JK, Warne, GL. Ethical principles for the management of infants with disorders of sex development. *Hormone Research in Paediatrics*. 2010; 74(6):412–8.
21. INIS - Intersexuella i Sverige. Remissvar: SOU 2014:91 Juridiskt kön och medicinsk könskorrigering; 2015.

Bilaga 1. Metodbilaga

Datinsamlingen har genomförts med följande metoder:

- enkät ställd till DSD-teamens medlemmar
- intervjuer med teamens huvudansvariga inom varje professionsområde
- intervjuer med primärt berörda (patientperspektiv)
- intervjuer med sekundärt berörda (föräldraperspektiv)
- genomgång av områdesdokumentation (t ex nationella vårdprogram, internationella konsensusdokument, uttalanden från etikråd).

Identifikation av frågeställningar och rekrytering

Frågor att ställa till professionen identifierades genom inledande intervjuer med DSD-teamet i Stockholm och en genomgång av de frågor som ställdes till professionen inför det tyska etikrådets yttrande. Frågorna stämdes av med de personer som bevakat frågan i Statens medicinsk-etiska råd innan enkäten skickades ut. Intervjuerna med huvudansvariga ägde rum på teamens huvudorter.

De frågor som identifierades för patient- och föräldrintervjuerna kommenterades av företrädare för patient- och intresseorganisationer och reviderades i enlighet med de synpunkter som inkom. Förfarandet för patient- och föräldrintervjuerna prövades av regionala etikprövningsnämnden i Stockholm och godkändes 2016-06-02 (Dnr 2016/642-31). Rekryteringen till intervjuerna skedde med hjälp av patientföreningen INIS och riksföreningen för CAH som lade ut information på sina hemsidor. Deltagandet förutsatte erfarenheter av vård i Sverige för egen eller sitt barns del samt en ålder om 18 år eller äldre. Sammanlagt intervjuades tre personer utifrån ett patientperspektiv och en person utifrån ett föräldraperspektiv.

Nedan redovisas de frågor som ingick i enkäter och intervjuer.

Enkät till professionen

Urval

En web-enkät skickades ut 160516 till de 39 personer som på teamens hemsidor samt av huvudansvariga uppgivits ingå i teamen. Respondenterna ombads svara inom 17 dagar.

Andel svarande

Enkäten i sin helhet besvarades av 25/39 respondenter (64 %). Fem personer påbörjade ifyllandet av enkäten men skickade aldrig in svaren. Att enkäten inte besvarats av samtliga teammedlemmar är en begränsning. Svarsfrekvensen bland de som ingår i den tidiga fasen och under utredningen är dock hög och samtliga huvudansvariga endokrinologer, kirurger och psykologer besvarade enkäten.

Enkätfrågor

Enkäten innehöll totalt 31 frågor varav somliga hade fasta svarsalternativ och somliga var öppna (ÖF). Varierande antal frågor ställdes beroende på yrkeskategori och i vilken mån man involveras under den första tiden efter barnets födelse. Fler frågor ställdes till dem som svarat ”Ja” på fråga 5.

Följande frågor ingick:

1. Vilket DSD-team tillhör du? (4 svarsalternativ)
2. Vilken yrkeskategori tillhör du? (10 svarsalternativ)
3. Hur länge har du arbetat med nyfödda/familjer med DSD? (ÖF)
4. Ungefär hur många timmar arbetar du genomsnittligen per vecka alt. månad med patienter med DSD och/eller med deras familjer (inkl. kromosomal DSD, 46,XX, 46,XY, samtliga åldrar)? Var vänlig ange om svaret avser vecka eller månad (ÖF)
5. Är du en av de personer i teamet som träffar familjen under de första dygnet och/eller under utredningen då ett barn föds med DSD? (J/N)
6. Vänligen, beskriv (kortfattat) de ålders- och större diagnosgrupper som du som *plastikkirurg* möter och de situationer där du vanligen bidrar med din expertis, inom ramen för din roll i DSD-teamet (ÖF)
7. Vänligen, beskriv (kortfattat) de ålders- och större diagnosgrupper som du som *androlog* möter och de situationer där du vanligen bidrar med din expertis, inom ramen för din roll i DSD-teamet (ÖF)
8. Vänligen, beskriv (kortfattat) de ålders- och större diagnosgrupper som du som *medicinsk genetiker* möter och de situationer där du vanligen bidrar med din expertis, inom ramen för din roll i DSD-teamet (ÖF)
9. Vänligen, beskriv (kortfattat) de ålders- och större diagnosgrupper som du som *gynekolog* möter och de situationer där du vanligen bidrar med din expertis, inom ramen för din roll i DSD-teamet (ÖF)
10. Vänligen, beskriv (kortfattat) de ålders- och större diagnosgrupper som du som *kurator* möter och de situationer där du vanligen bidrar med din expertis, inom ramen för din roll i DSD-teamet (ÖF)
11. Vilka ansvarsområden/arbetsuppgifter har du som *sjuksköterska* inom ramen för teamet? (6 svarsalternativ samt ÖF)
12. Vilka ansvarsområden/arbetsuppgifter har du som *psykolog* inom ramen för teamet? (8 svarsalternativ samt ÖF)
13. Följdfråga psykolog: Testar/mäter du vanligtvis någon av följande förmågor/områden då du träffar barn och föräldrar vid uppföljning? (7 svarsalternativ samt ÖF)
14. Fråga till psykosociala professioner: Vänligen, beskriv hur du ser på behovet av psykosocialt stöd hos personer med DSD i ett livsperspektiv - under barndom, tonår, vuxen ålder. I vilka avseenden och situationer kan psykosocialt stöd behövas?
15. Om ja på F5: Finns det i teamet någon person med samma profession som du, som ersätter dig om du är förhindrad att närvara under de första dygnet då ett barn med DSD fötts inom upptagningsområdet? (J/N)
16. Om ja på F5: Hur snabbt sker vanligtvis teamets första möte med familjen vid DSD hos nyfödda? (5 svarsalternativ)

17. Om ja på F5: Vid det första mötet med föräldrarna, träffar du vanligtvis familjen enskilt eller tillsammans med andra teammedlemmar? Beskriv gärna eventuella skäl i kommentarsfältet (3 svarsalternativ samt ÖF)
18. Om ja på F5: Vänligen, beskriv din erfarenhet av de vanligaste initiala känslomässiga reaktionerna hos föräldrar till nyfödda med DSD och hur de utvecklar sig över tid (ÖF)
19. Om ja på F5: Vilka faktorer beaktas av teamet då slutsatserna vid utredning av ett barns könstillhörighet formuleras (ställningstagande pojke-flicka)? Frågan hade 9 svarsalternativ varav ett öppet med möjlighet för tillägg:
 - a) Vilket tillstånd det handlar om (diagnos)
 - b) Genitaliernas utseende
 - c) Karyotyp
 - d) Möjligheterna till bevarande av fertilitet i vuxen ålder
 - e) De kirurgiska möjligheterna att skapa funktionella könsorgan
 - f) Kommande behov av livslång behandling med könshormoner,
 - g) Mest sannolik framtida könsidentitet
 - h) Nivåer av prenatal androgen exponering
 - i) Andra faktorer beaktas (vg specificera nedan)
20. Om ja på F5: Då en utredning av ett nyfött barns könstillhörighet är genomförd, av vem och hur förmedlas vanligtvis resultatet till föräldrarna? (3 svarsalternativ + ÖF)
21. Om ja på F5: Baserat på din erfarenhet, vid vilka typer av DSD kan den omfattande medicinska utredningen ibland inte ge ett definitivt och konsistent svar om det nyfödda barnets kön? (ÖF)
22. Om ja på F5: Hur går man tillväga för att tilldela barnet en könstillhörighet i de fall den medicinska utredningen inte kunnat besvara frågan på ett definitivt och konsistent sätt? Blir föräldrarnas roll/delaktighet i beslutet annorlunda i jämförelse med situationen där utredningen kunnat visa på barnets kön? (ÖF)
23. Om ja på F5: I den pågående diskussionen om tidig medicinsk behandling läggs varierande innebörd i termen "medicinskt nödvändig". Vilka typer av kirurgiska eller andra behandlingar bedömer du som medicinskt nödvändiga? Finns det några behandlingar vid DSD hos nyfödda som är medicinskt nödvändiga i betydelsen att deras senareläggande innebär en allvarlig risk för barnets liv eller fysiska hälsa, och i så fall vilka? (ÖF)
24. Om ja på F5: Bör psykosociala aspekter enligt din bedömning vägas in i indikationen för kirurgisk behandling av DSD hos nyfödda? I så fall, vilka psykosociala aspekter? (ÖF)
25. Om ja på F5: Har du/teamet erfarenhet av att erbjuda föräldrar till nyfödda med DSD hjälp att komma i kontakt med andra föräldrar som tidigare varit i samma situation? I så fall, vad har syftet varit? Hur har ni gått tillväga för att hitta "erfarna föräldrar"/volontärer? (ÖF)
26. Om ja på F5: I den pågående diskussionen talas om vikten av "full disclosure" av information till den berörda personen. Ungefär hur stor del av föräldrarna ger uttryck för ett (åtminstone initialt) motstånd inför att tala med sitt barn under uppväxten om dess DSD och den medi-

cinska behandling som han/hon erhållit? Om andelen förändrats över tid och/eller varierar beroende på DSD-diagnos, påverkansgrad eller andra faktorer, notera gärna detta i kommentarsfältet.

Frågan hade 6 svarsalternativ:

- a) Majoriteten av föräldrarna har ett initialt motstånd
 - b) Ungefär hälften av föräldrarna har ett initialt motstånd
 - c) Ungefär en fjärdedel av föräldrarna har ett initialt motstånd
 - d) Ungefär 1 av 10 föräldrar har ett initialt motstånd
 - e) Färre än 1 av 10 föräldrar har ett initialt motstånd
 - f) Möter inte detta i arbetet/saknar erfarenhet för bedömning.
27. Om ja på F5: Under vilka omständigheter anser du att det är viktigt att föräldrar pratar med sitt barn om dess DSD under uppväxten? Är det alltid/aldrig viktigt eller varierar betydelsen mellan situationer/tillstånd (i så fall på vilka grunder)? (ÖF)
28. Om ja på F5: Vänligen, beskriv din erfarenhet av föräldrars önskan om genital kirurgi för sitt nyfödda barn med DSD. Är det vanligen de flesta föräldrars önskan? Under vilka omständigheter blir föräldrarna enligt din erfarenhet mer benägna att vilja avvakta med ingrepp tills dess att barnet själv kan ta ställning? (ÖF)
29. Anser du att insatser för att ge mer information/kunskap om DSD och bemötande av personer/familjer med DSD behövs för någon eller några av följande målgrupper? Beskriv gärna särskilt viktiga skäl i kommentarsfältet. 7 svarsalternativ:
- Ja - den breda allmänheten
 - Ja - blivande föräldrar under graviditeten
 - Ja - förlossningskliniker
 - Ja - barnkliniker och barnläkare
 - Ja - primärvården
 - Ja - annan grupp(vg specificera)
 - Nej - ingen informationsinsats behövs.
30. Bedömer du att nyfödda och deras familjer, barn och ungdomar respektive vuxna med DSD idag har tillgång till en god och jämlik vård inom teamets upptagningsområde? Beskriv eventuella "luckor" eller brister i verksamheten, utifrån ditt professionsområdes perspektiv (ÖF)
31. Ser du ett behov av/värde i att kunskapsstöd/nationella rekommendationer utarbetas för någon eller några av följande aspekter inom vårdområdet? 10 svarsalternativ:
- Ja - Formerna för information och stöd som ges till föräldrar dygnet efter födelsen och under pågående utredning vid DSD hos nyfödda (t ex av vem, när och hur ofta bör information och stöd tillhandahållas)
 - Ja - Innehållet i information och stöd som ges till föräldrar dygnet efter födelsen och under pågående utredning vid DSD hos nyfödda (t ex psyko-educaktion, psykosocialt stöd för att främja anknytningsprocessen)
 - Ja - Arbetsformer och beslutsgrunder vid formulering av slutsatser om könstillhörighet vid utredning av oklart kön hos nyfödda (generella och/eller diagnosspecifika)

- Ja - Indikationer för tidig medicinsk/kirurgisk behandling (innan samtycke kan erhållas från den det berör)
- Ja - Formerna för och innehållet i information till föräldrar om tidig medicinsk/kirurgisk behandling respektive alternativet att vänta tills barnet kan samtycka (t ex när och hur förs samtalen lämpligen, information om risker med respektive alternativ)
- Ja - Information och stöd till föräldrar när man avvaktar med ej medicinskt nödvändig behandling (t ex i kontakter med släkt och bekanta, förskola, skola, kamrater)
- Ja - Hantering av etiskt särskilt svåra situationer (t ex starka krav från föräldrar på kosmetiska kirurgiska ingrepp)
- Ja - Annan aspekt där du ser ett behov av kunskapsstöd/rekommendationer (vg beskriv nedan)
- Nej, jag ser inget behov av kunskapsstöd/rekommendationer.

Intervju med professionen

Intervjuerna med teamens huvudansvariga inom respektive professionsområde kompletterade enkäten. Frågorna varierade något beroende på intervjudeltagarens professionstillhörighet. Följande frågor ställdes:

- Vi har förstått att föräldrar kan behöva mer eller mindre stöd för att kunna prata med sitt barn om dess DSD när barnet blir äldre. Finns enligt din erfarenhet skillnader i hur svårt man upplever detta som förälder, beroende på exempelvis föräldrarnas kulturella bakgrund eller socioekonomi?
- Finns enligt din erfarenhet skillnader mellan föräldrar med olika kulturell eller socioekonomisk bakgrund vad gäller deras önskemål om genital kirurgi för sina barn?
- Ibland kan utredningen inte besvara frågan om barnets kön på ett konsistent och definitivt sätt. Samtidigt måste barnet juridiskt tilldelas en könstillhörighet och folkbokföras. Hur fattas beslutet i den här situationen? Hur delaktiga i beslutet är föräldrarna?
- När ni pratar med föräldrarna, skulle du säga att ni ger lika mycket information/utrymme åt alternativet att skjuta upp könskorrigering och könsbestämmande behandling till barnet själv kan bestämma, som åt de kirurgiska/medicinska behandlingsalternativen? (Om mindre, hur kommer det sig?)
- När ni pratar med föräldrarna, skulle du säga att ni ger lika stort utrymme åt alternativet att vänta med könskorrigering och könsbestämmande behandling till barnet själv kan bestämma, när könet är känt (som t ex vid 46,XX CAH) som när utredningen inte säkert kunnat fastställa barnets kön?
- Vilken information om risker med tidiga könskorrigering och könsbestämmande ingrepp ger ni till föräldrarna när insatserna diskuteras?
- Om du tänker dig en situation där kirurgiska ingrepp inte var tillåtna innan individen själv kunde samtycka, vad skulle krävas för att barnets bästa skulle kunna tillgodoses/vilka krav på resurser från samhällets sida skulle det innebära?

Intervjuschema – patientperspektiv

Inledande frågor

- P1.** Som du vet ska den här intervjun handla om den vård och behandling du fått och hur du upplevt den vården. För att vi ska veta ungefär under vilken tidsperiod du fått vården behöver vi fråga om din ålder?
- P2.** Det finns ju många olika variationer i könsutvecklingen. Vilken av dem har du? (om ej nämner något namn, fråga om namnet).
- P3.** När förstod läkarna att du hade (namnet), hur gammal var du?
- P4.** Kan du berätta lite kort om (namnet)?
- P5.** När förstod du själv att du hade (namnet)?
- P6.** (Om ej framgått av P5 och tillståndet upptäckts under uppvuxten: Pratade dina föräldrar med dig om din (namnet) när du växte upp? Vet du något om varför de valde att göra det/varför de valde att inte göra det?)

Frågor om vård och behandling

- P7.** Om du känner dig bekväm/ok med det, kan du berätta något om den medicinska behandling du fick när ditt tillstånd upptäcktes och vilken vård du fått sedan dess? Vad har den innehållit? (Om ej nämner specifikt, fråga om personen är ok med att berätta om den innefattat operationer eller hormonbehandling).
- P8.** Hur gammal var du när du fick behandlingen? Om behandlingen gavs när personen har minne, fick man själv vara med och bestämma kring sin behandling?
- P9.** Hur tänker du kring den medicinska behandling du fick/får, utifrån din situation idag? (Om ej nämner något specifikt, kan ev. fråga i relation till exempelvis könsidentitet, familj, arbete).
- P10.** Har det påverkat dig psykologiskt och socialt att växa upp med (namnet)? Om ja: på vilket sätt?
- P11.** (om medicinsk behandling inte enbart under de första åren): Har det ingått någon form av psykosocialt stöd i samband med den medicinska behandlingen?
- P12.** Har du tidigare behövt eller behöver du idag stöd av t ex en psykolog? Har du tidigare haft/har du idag tillgång till psykologiskt stöd? (Om ja: Kan du berätta lite om hur du upplevt det stödet? Har det varit tillräckligt?)
- P13.** Har du haft några mer regelbundna uppföljande kontakter med vården under din uppväxt eller som vuxen? Har de varit tillräckliga? Är det något du saknat? Är det något du upplevt som onödigt?
- P14.** (Om ej framgått av P13): Har du idag någon kontakt med vården på grund av din (namnet)? Är de kontakterna tillräckliga? Är det något du saknar?
- P15.** Har du några problem i ditt liv idag som hänger samman med den vård och behandling du fått? Finns det något du önskar hade gjorts på ett annorlunda sätt?
- P16.** Har du någon gång varit med om att du haft synpunkter på innehållet i din vård eller hur den skulle utformas, som man inte tagit hänsyn till från vårdens sida? (Om ja: Kan du beskriva den/de situationerna? Vet du varför man inte tog hänsyn till dina synpunkter?)

P17. Utifrån dina erfarenheter, vilken typ av stöd och information tycker du vården bör ge till personer med variationer i könsutvecklingen? Vilken typ av stöd och information tycker du vården bör ge deras föräldrar?

Intervjuschema – föräldraperspektiv

Inledande frågor till alla föräldrar

F1. Det finns ju många olika medfödda variationer i könsutvecklingen.

Vilken av dem har ditt/ert barn? (om ej nämner namnet, fråga om namnet).

F2. När upptäckte läkarna denna variation, hur gammal var ditt/ert barn då?

F3. Vi ska strax komma tillbaka till det, när den upptäcktes. Kan du/ni först berätta lite kort om (namnet)?

F4. Som du/ni vet ska den här intervjun handla om den vård och behandling ditt/ert barn fått för sin (namnet) och hur ni upplevt den vården. För att vi ska veta ungefär under vilken tidsperiod vården getts vill vi också fråga hur gammal ditt/ert barn är idag?

Frågor om vård och behandling

A. Om variationen varit uppenbar vid födelsen

FA5. Kan du/ni berätta lite om de allra första dygnet när ditt/ert barn föddes?

FA6. (om ej framgått av FA5): Hur påverkades du/ni av att man upptäckte den här variationen hos ert barn?

FA7. (om oklart kön framgått under FA5-6): Hur bestämdes ditt/ert barns könstillhörighet efter födelsen? (Om säger att utredningen visade det, fråga lite mer om vilka pusselbitar från utredningen som var viktiga när man bestämde könet).

FA8. (om oklart kön framgått tidigare): Var du/ni som föräldrar involverade i beslutet? Kändes det som ett riktigt beslut (varför/ varför inte?).

FA9. Kan du/ni berätta om tiden efter utredningen, under ert barns första år och under uppväxten. Hade ni fortsatt kontakt med vården då? (Om ja, av vilket skäl?)

FA10. (om ej framgått av FA9): Kan du/ni berätta något om den medicinska behandling som ditt/ert barn fick som liten och under uppväxten? (Om ej nämner, fråga om hormonbehandling, operationer ingått?).

FA11. (om hormonbehandling ingått): Vilken typ av hormonbehandling har det handlat om (könshormoner, stopphormoner, andra hormoner)? När sattes hormonbehandling in? Hur förklarade läkarna detta för dig/er?

FA12 (om operation ingått): När utfördes operationen/erna? Vilket var skälet till operationen/erna? (fanns det en medicinsk anledning till att den/de utfördes, om ja, vilken?).

FA13. Fanns det någon operation som kanske inte hade en medicinsk grund utan gjordes av mer utseendemässiga skäl? Om ja/kanske: Fick du/ni någon information från vårdens sida om möjliga för- och nackdelar med att vänta med den operationen tills ert barn blev äldre?

- Om fick information: vilka för- och nackdelar informerades man om? Vad var det som gjorde att beslut om (den kosmetiska) operationen togs?
- Om ingen information: Vad var det som gjorde att beslut om (den kosmetiska) operationen togs? Om du/ni hade fått information om för- och nackdelar med att vänta, tror ni att ni i så fall hade övervägt eller önskat vänta med att operera?

FA14. (Om ej framgått tidigare): Har du/ni pratat med ert barn under uppväxten om (namnet)? (När började du/ni prata om det? Vill du/ni berätta lite om varför ni gjort det/varför ni inte gjort det?)

FA15. Vet du om ditt barn idag har några synpunkter på behandlingen för sin (namnet)?

FA16. Har du/ni som föräldrar upplevt kontakterna med vården runt ditt/ert barn som tillräckliga? Är det något ni saknat för er egen del? Har ni upplevt något som onödigt?

FA17. Utifrån dina/era erfarenheter, vilken typ av stöd och information tycker du vården bör ge till föräldrar vars barn föds med samma variation i könsutvecklingen som ert barn? (när berättat, ställ uppföljande frågor för att om möjligt fånga de olika tidsperioderna: första dygnet, under pågående utredning, inför beslut om operationer och hormonbehandling, samt under uppväxten (t ex kontakter med förskola, skola).

Frågor om vård och behandling

B. Om variationen upptäckts under uppväxten

FB5: Kan du/ni berätta om när ert barns variation i könsutvecklingen upptäcktes?

FB6: (om ej framgått av FB5): Hur påverkade upptäckten ditt/ert barn? Hur påverkades du/ni själva?

FB7. Kan du/ni berätta något om den medicinska behandling som ditt/ert barn har fått/får? (Om ej nämner, fråga om hormonbehandling, operationer ingått).

FB8. (Om hormonbehandling ingått): Vilken typ av hormonbehandling har det handlat om (könshormoner, stopphormoner, andra hormoner)? När sattes den in? Hur förklarade läkarna detta för dig/er? Var ert barn delaktigt i beslutet? Hur upplevde ert barn behandlingen? Fullföljdes den?

FB9. (Om operation ingått): När utfördes operationen/erna? Vilket var skälet till operationen/erna? (fanns det en medicinsk anledning till att den/de utfördes, om ja, vilken?).

FB10. Finns det någon operation som kanske inte hade en medicinsk orsak utan gjordes av mer utseendemässiga skäl? Om ja/kanske: Fick du/ni någon information från vårdens sida om möjliga för- och nackdelar med att vänta med operationen tills ert barn blev äldre?

- Om fick information: vilka för- och nackdelar informerades man om? Vad var det som gjorde att beslut om (den kosmetiska operationen) togs? Var ert barn delaktigt i beslutet?

- Om ingen information: Vad var det som gjorde att beslut om (den kosmetiska operationen) togs? Om du/ni hade fått information om för- och nackdelar med att vänta, tror ni att ni (och ert barn beroende på ålder) i så fall hade övervägt eller önskat vänta med att operera?

FB11. Har ert barn haft tillgång till någon form av psykosocialt stöd i samband med den medicinska behandlingen?

FB12. (Om ej framgått tidigare): Har du/ni pratat med ert barn om (namnet)? (Om ja: När började du/ni prata om det?) Vill du/ni berätta lite om varför ni gjort det/varför ni inte gjort det?)

FB13. Vet du om ditt barn idag har några synpunkter på den behandlingen som det fick/får för sin (namnet)?

FB14 Har du/ni som föräldrar upplevt kontakterna med vården runt ditt/ert barn som tillräckliga? Är det något ni saknat för er egen del? Har ni upplevt något som onödigt?

FB15. Utifrån dina/era erfarenheter, vilken typ av stöd och information tycker du vården bör ge till föräldrar vars barn har samma typ av variation i könsutvecklingen som ert barn? (när berättat, ställ uppföljande frågor för att om möjligt fånga olika tidsperioder och tillfällen: vid upptäckten, inför beslut om operationer och hormonbehandling, samt i övriga sociala kontakter under uppväxten (t ex kontakter med förskola, skola)

Bilaga 2. Termlista

Term	Beskrivning
Adrenal	Avser eller hör samman med binjurarna.
Aldosteron	Binjurebarkshormon som deltar i organismens elektrolytbalans.
AMH (Anti-Müllerian Hormone)	Hormon som leder till att de Müllerska gångarna tillbakabildas under manlig fosterutveckling.
Androgener	Övergripande term för manliga könshormoner.
Androgenokänslighet (AIS)	Bildningen av det protein som kallas androgenreceptorn är påverkad. Medför nedsatt möjlighet att förmedla testosteronets effekter till kroppens målorgan.
Autosoma kromosomer	Alla kromosomer som inte är könskromosomer.
CAIS (Complete Androgen Insensitivity Syndrome)	Diagnos som innebär fullständig okänslighet för androgener.
CAH (Congenital Adrenal Hyperplasia)	Medfödd enzymbrist som bland annat kan leda till rubbad saltbalans och förhöjda halter av testosteron.
Dilatation	Uttänjning
DSD (Disorder of Sex Development)	Tillstånd som beror på avvikelse i könsutvecklingen.
DSD-team	Multidisciplinärt team för utredning och behandling av intersextillstånd.
Dysgenesi	Avvikelse i ett organs utveckling.
Embryo	Första utvecklingsstegen efter befruktning av ägget. Övergången från embryo till foster hos människa sker ca 8–9 veckor efter befruktningen.
Enzymer	Specialiserade proteiner som fungerar som katalysatorer i kemiska reaktioner i kroppen. Ombesörjer bl.a. kroppens ämnesomsättning.
Feminisering	Utveckling i kvinnlig riktning.
Fenotyp	En organisms yttre egenskaper, befingas av en samverkan mellan miljön och arvsanlagen.
Gonader	Könskörtlar (äggstockar, testiklar)
Gonadal	Som avser könskörtlar
Gonaddysgenesi	Medfödd utvecklingsrubbnings i gonad, d.v.s. i äggstock eller testikel.
Homologa organ	Organ med samma embryonala ursprung.
Hyperplasi	Vävnadsökning p.g.a. cellnybildning
Hypoplasi	Underutveckling av kroppslig vävnad eller organ.
Hypospadi	När urinröret är förkortat i olika grad och mynnar på undersidan av ollonet eller penis, alternativt i

Hypertrofi	pungen eller i bäckenbotten. Förstoring av kroppslig vävnad eller organ.
Inguinal Karyotyp	Som avser ljumske Beskrivning av en persons kromosomuppsättning med autosomer och könskromosomer, t ex 46,XX och 46,XY
Kortisol	Hormon som bildas i binjurebarken, livsnödvändigt kroppseget kortison, kroppens stresshormon av stor betydelse för sockeromsättningen och kroppens försvar mot infektioner och allergier.
Kryptorkism, retentio testis	När en eller två testiklar inte vandrat ned i pungen utan ligger kvar i ljumskkanalen eller buken.
Könsdifferentiering	Den stegvisa och komplexa process där ett embryo i biologiskt avseende utvecklas till antingen flicka/kvinna eller pojke/man.
Könsdysfori	Psyiskt lidande eller en försämrad förmåga att fungera i vardagen som orsakas av att könsidentiteten inte stämmer överens med det registrerade könet.
Könsidentitet	En persons självidentifierade kön, den inre upplevelsen av att vara man/pojke, kvinna/flicka eller att tillhöra inget eller något annat kön.
Labial fusion	När blygdläpparna i olika grad är sammanväxta.
Mutation	Förändring i cellers genetiska material.
Müllerska gångar	De anlag som utvecklas till kvinnliga inre könsorgan.
Ovarier	Äggstockar
Ovotestikulär DSD	Tillstånd där såväl testikel- som ovarievävnad förekommer hos en och samma person.
PAIS (Partial Androgen Insensitivity Syndrome)	Diagnos som innebär partiell okänslighet för androgener.
Palpabel	Möjlig att känna med handen vid yttre undersökning.
Persistent Prenatal	Kvarvarande Som avser innan födseln (under fosterlivet).
Receptor Rudimentär	Mot- eller upptagare Utvecklad, förkrympt
Virilisering,, maskulinisering	Anatomisk utveckling i maskuliniserande riktning.
Wolffska gångar	De anlag som utvecklas till manliga inre könsorgan.
Östrogener	Könshormon som påverkar utvecklingen i feminiserande riktning.

Bilaga 3. Projektorganisation

Projektgrupp

Maria Bodin (projektledare)

Helene Törnqvist

Jurist

Åsa Lindberg

Referensperson

Johanna Jupiter, samordnare HBTQ-frågor

Registerutdrag

Karin Källén

Språkgranskning

Synnöve Ljunggren

Enhetschef

Anders Fejer

Avdelningschef

Lars-Torsten Larsson

Fakta­granskning av medicinska avsnitt samt termlista

Louise Frisé­n, barnpsykiater, överläkare, docent Karolinska institutet.

Agneta Nordenskjöld, barnkirurg, överläkare, professor Karolinska institutet.

Anna Nordenström, barnendokrinolog, överläkare, docent Karolinska institutet.