

Fertilität, Sexualität und Geschlechtshormone bei Erwachsenen mit PWS

(Klinischer und wissenschaftlicher Beirat IPWSO 2019)

Man glaubte, dass Unfruchtbarkeit ein Merkmal aller Erwachsenen mit PWS sei, bis 1999 zum ersten Mal von einer Schwangerschaft einer Frau mit PWS mit einer Deletion 15q berichtet wurde.

In weiterer Folge wurde weltweit noch von vier weiteren Frauen mit PWS berichtet, die schwanger wurden. Zwei der Kinder wurden normal und 2 wurden mit Angelman Syndrom geboren. Es gibt jedoch wenig klinische Information über die Kinder. Über Fertilität bei Männern mit PWS wurde zum bis Zeitpunkt dieses Artikels nicht berichtet.

Hypogonadismus mit niedrigen Geschlechtshormonen (Östrogen bei Frauen und Testosteron bei Männern) ist sehr üblich bei PWS. Eine komplizierte Interaktion (Zusammenspiel) zwischen Hormonen des Hypothalamus, der Hypophyse und den Eierstöcken bei Frauen oder den Hoden bei Männern, reguliert den Geschlechtshormonspiegel. Ein normaler Hormonspiegel und eine normale Funktion der beteiligten Drüsen ist für die Geschlechtsentwicklung und für die Fertilität Voraussetzung. Somit verursacht eine Dysfunktion einer dieser Drüsen Hypogonadismus bzw. eine erschwerte/fehlende Fertilität. Darüber hinaus sind die Geschlechtshormone für die Entwicklung der sekundären Geschlechtsmerkmale, wie Körperbau, Knochendichte und einer guten Lebensqualität wichtig.

Trotz der bekannten Dysfunktion des Hypothalamus bei PWS, belegten neuere Studien dass der Hypogonadismus auch auf die beeinträchtigte Funktion der Eierstöcke und der Hoden zurückzuführen ist. Deshalb ist anzunehmen, dass der Defekt auf das Zusammenspiel von primären Hypogonadismus (Eierstöcke/Hoden) und den ergänzenden zentralen Hypogonadismus (Hypothalamus/Hypophyse) zurückzuführen ist.

Bei Frauen mit PWS kann dies zu einer verzögerten Menarche, fehlenden oder unregelmäßigen Ovulationen, fehlenden oder unregelmäßigen Perioden, Unfruchtbarkeit oder eingeschränkter

IPWSO relies on donations to support people with PWS and their families around the world. To find out more about our work and donate please visit us at www.ipwso.org/make-a-donation

Fruchtbarkeit führen. Die meisten Frauen mit PWS sind unfruchtbar, aber bei einigen ist der für eine eventuelle Fertilität notwendige Hormonstatus gegeben.

Bei Männern mit PWS wurden lebensfähige Spermien (notwendig für eine Fertilität) nicht beschrieben, möglicherweise wurde bei einigen in der Kindheit ein Hodenhochstand nicht korrigiert. Bei beiden Geschlechtern kann Adipositas oder Übergewicht zu einem weiter verschlechterten Hypogonadismus und zur Unfruchtbarkeit führen da vermutlich die Östrogenproduktion in den Fettzellen die Funktion des Hypothalamus und der Hypophyse hindert. Außerdem unterbindet eine Therapie mit Östrogen und Testosteron die Ausschüttung von den Hormonen des Hypothalamus und der Hypophyse. Andererseits kann ein bedeutender Gewichtsverlust oder eine Veränderung der Medikation den Hormonspiegel erhöhen; es gibt Berichte über Fertilität bei einigen Frauen bei Serotoningaben wie Fluoxetin. Trotz eintretender menstrualer Perioden bei jungen Frauen, die entweder durch Östrogengabe oder auf natürliche Weise einsetzen bedeutet dies keine Fertilität, auch wenn Ovulationen stattfinden.

Fertilität kann am besten nachgewiesen werden, indem die relevanten Hormone gemessen werden. Typischerweise sind bei Erwachsenen mit PWS bei beiden Geschlechtern die Hypophysenhormone FSH hoch, Östrogen ist niedrig bei Frauen und Testosteron niedrig bei Männern. Je nachdem welche hormonspendenden Drüsen gut funktionieren, sind verschiedene Hormonspiegel festzustellen. Wenn z.B. das Hormon Inhibin B (von den Ovarien/Hoden) nicht feststellbar ist, weist das auf eine wahrscheinliche Unfruchtbarkeit hin – und nachweisbare Hormonspiegel auf Fruchtbarkeit. Bei den meisten Erwachsenen mit PWS ist Inhibin B nicht nachweisbar, aber bei manchen Frauen wurde ein nachweisbarer Spiegel festgestellt und Fertilität kann dann möglich sein. Im Prinzip kann durch Untersuchung des Ejakulats bei Männern eine Fertilität total ausgeschlossen werden, aber aufgrund der sexuellen Dysfunktion, den kognitiven und verhaltensauffälligen Problemen, ist das Ejakulat meist nicht brauchbar. Welcher Prozentsatz der Männer mit PWS ejakulieren können ist nicht bekannt, aber der klinische und wissenschaftliche Beirat (CSAB = Clinical and scientific advisory board)) von IPWSO kennen 2 Männer mit Ejakulatproben. Beide sind negativ bzgl. der Spermien.

Geschlechtshormontherapie ist für das Leben nicht zwingend erforderlich, sie ist auch nicht für alle unbedingt notwendig. Fertilität wird durch Östrogen - oder Testosterongabe nicht ermöglicht, aber für beide Geschlechter ist Sexualhormongabe für die Entwicklung eines erwachsenen Erscheinungsbildes, für die Knochendichte, für Muskel - und Organ Funktion wichtig. All dies trägt zur Steigerung der Lebensqualität bei.

Bevor mit einer Sexualhormontherapie begonnen wird, müssen Vor - u Nachteile abgewogen werden. Bei Frauen kennt man das Risiko der Thromboembolie, Brustkrebs und

Stimmungsschwankungen wurden festgestellt. Bei Männern muss auf die Wirkung des Testosterons auf die Gemütsverfassung und das Verhalten geachtet werden. Dies kann von der Dosis abhängig sein. Der Schlüsselerfolg ist ein individualisiertes Herangehen an die Hormontherapie. Die Behandlung muss sorgsam dokumentiert und an den Patienten angepasst werden. Mit einer geringen Dosis ist zu beginnen. Bei den Männern ist es wichtig die Behandlung allmählich anzupassen. Die Eltern und Betreuer müssen genau informiert werden, vor allem in Bezug auf die Gestaltsveränderung bei Männern (Gesichts - und Körperbehaarung, Stimmbruch, etc.) Bei Frauen müssen die BetreuerInnen den Unterschied zwischen der Behandlung des Hypogonadismus und dem Management der Geburtenkontrolle genau verstehen.

Abgesehen vom Hypogonadismus entwickeln Erwachsene mit PWS oft romantische Gefühle und ein Interesse an sexuellen Erfahrungen. Einige, Frauen wie Männer wünschen sich zu heiraten oder eigene Kinder zu bekommen. Oft spiegeln sich diese Wünsche bei Erwachsenen im Puppenspielen. Der Wunsch eine Familie zu gründen kann mit der Geburt einer Nichte oder eines Neffen erfüllt werden, oder wenn die Eltern Großeltern werden.

Fruchtbarkeit bei PWS wirft viele medizinische und ethische Fragen auf, und erfordert vor – und fürsorgliche Begleitung. Beratung, Bildung und Aufklärung sind wichtig.