



Folkhälsomyndigheten

Kunskap om hälsa, livsvillkor och levnadsvanor bland personer med intersexvariation

En kartläggning av systematiska översikter



Denna titel kan laddas ner från <https://www.folkhalsomyndigheten.se/publikationer-och-material/>

En del av våra titlar går även att beställa som ett tryckt exemplar, se [kundtjänst och köpvillkor](#)

Citera gärna Folkhälsomyndighetens texter, men glöm inte att uppge källan. Bilder, fotografier och illustrationer är skyddade av upphovsrätten. Det innebär att du måste ha upphovspersonens tillstånd att använda dem.

© Folkhälsomyndigheten, 2025.

Artikelnummer: 25087.

Om publikationen

Den här rapporten presenterar resultat från en kartläggning av systematiska översikter om hälsa, livsvillkor och levnadsvanor bland personer med intersexvariation. Utgångspunkten är Folkhälsomyndighetens regeringsuppdrag om att sammanställa kunskapsläget och identifiera kunskapsluckor för jämlika förutsättningar till hälsa samt livsvillkor och levnadsvanor bland hbtqi-personer.

Rapporten vänder sig främst till beslutsfattare och yrkesverksamma som möter personer med intersexvariation och det civila samhällets organisationer. Rapporten kan även vara av intresse för forskare och finansiärer.

Anna Månsdotter, enhetschef på Enheten för översikter och uppdrag, och Elin Jacobsson, tillförordnad enhetschef på Enheten för sexuell hälsa och hivprevention, har varit ansvariga för rapporten.

Folkhälsomyndigheten

Lennie Lindberg

Avdelningschef vid Avdelningen för smittskydd och hälsoskydd

Innehåll

Kunskap om hälsa, livsvillkor och levnadsvanor bland personer med intersexvariation.....	1
Om publikationen	3
Innehåll.....	4
Sammanfattning.....	6
Resultatet visar att viss kunskap finns, men också flera kunskapsluckor.....	6
Hur har vi genomfört kartläggningen?	6
Summary.....	7
The result shows that some knowledge exists, but there are also several evidence gaps. 7	
How did we conduct this scoping review?	7
Bakgrund.....	8
Folkhälsopolitisk styrning.....	8
Styrning hbtqi-frågor	8
Internationellt rättighetsarbete för personer med intersexvariation.....	8
En stark könsbinär norm	9
Begreppsanvändning	9
Personer med intersexvariation.....	9
Variationer i förhållningssätt och sätt att benämna	9
DSD-klassifikationen	11
Kongenital binjurebarkshyperplasi (CAH)	11
Turners syndrom	11
Syfte	12
Frågeställningar.....	12
Metod.....	13
Urvalskriterier	13
Litteratursökning	13
Relevansbedömning.....	14
Kategorisering av systematiska översikter.....	14
Bedömning av risk för bias	14
Dataextraktion	15

Sammanställning av resultat.....	15
Beskrivning av inkluderade systematiska översikter	15
Vad är en vetenskaplig kunskapslucka?	15
Beskrivning av systematiska översikter med acceptabel risk för bias.....	16
Resultat.....	17
Beskrivning av inkluderade systematiska översikter	17
Beskrivning av inkluderade systematiska översikter med acceptabel risk för bias	18
Hälsa.....	20
Livskvalitet.....	20
Fysisk hälsa	21
Psykisk hälsa.....	22
Sexuell och reproduktiv hälsa	22
Livsvillkor.....	23
Levnadsvanor.....	23
Kunskap och kunskapsluckor	23
Diskussion	25
Bilaga 1. Sökstrategi	26
Bilaga 2. Exkluderade översikter	31
Bilaga 3. Bedömning av risk för bias.....	37
Bilaga 4. Sammanställning av inkluderade systematiska översikter	38
Referenser.....	41

Sammanfattning

Folkhälsomyndigheten har gjort en kartläggning där vi har identifierat, granskat och sammanställt systematiska översikter som studerat hälsa, livsvillkor och levnadsvanor bland personer med intersexvariation och de olika grupper som begreppet täcker in. Syftet med kartläggningen är att ge en bild av kunskapsläget utifrån sammanställd forskning med god kvalitet och att identifiera områden med vetenskapliga kunskapsluckor.

Resultatet visar att viss kunskap finns, men också flera kunskapsluckor

Den här kartläggningen inkluderar 29 systematiska översikter som studerat hälsa, livsvillkor och levnadsvanor bland personer med intersexvariation och olika grupper som begreppet täcker in. Kartläggningen visar att det finns viss kunskap i form av sammanställd forskning med god kvalitet om livskvalitet, fysisk hälsa och reproduktiv hälsa bland ett fåtal av de grupper som ryms inom paraplybegreppet ”personer med intersexvariation”. Av de sex systematiska översikter som vi bedömde har acceptabel metodologisk kvalitet (risk för bias) handlar fem översikter om personer med Turners syndrom och en översikt om personer med kongenital binjurebarkshyperplasi (CAH).

Resultat från systematiska översikter med acceptabel risk för bias indikerar att:

- personer med Turners syndrom kan ha lägre livskvalitet än befolkningen i övrigt
- personer med Turners syndrom kan ha förhöjd risk för högt blodtryck, glutenintolerans och hjärt- och kärlsjukdomar
- personer med CAH kan ha lägre bentäthet än personer utan CAH
- personer med Turners syndrom kan ha förhöjd risk för negativa graviditetsutfall efter IVF-behandling.

Vår kartläggning visar också att det finns flera vetenskapliga kunskapsluckor, framförallt inom områdena livsvillkor och levnadsvanor. Det behövs mer välgjord forskning om hälsa, livsvillkor och levnadsvanor bland personer med intersexvariation och de olika grupper som begreppet täcker in för att kunna dra säkra slutsatser.

Hur har vi genomfört kartläggningen?

Vi har gjort en litteratursökning i databaserna Scopus, PubMed och PsycInfo från januari 2014 till och med november 2024. Vid litteratursökningen identifierades 1 032 publikationer, varav 29 systematiska översikter bedömdes vara relevanta att inkludera utifrån titel, abstrakt och fulltextgranskning. Vi bedömde översikternas metodologiska kvalitet (risk för bias) och 23 av översikterna bedömdes ha hög risk för bias och sex översikter acceptabel (låg eller måttlig) risk för bias.

Summary

In this report we have identified, reviewed, and compiled systematic reviews that have examined health, living conditions, and lifestyle among people with intersex variance and the different groups that the term covers. The aim of this scoping review was to provide a summary of the state of knowledge from high-quality compiled research and to identify areas with evidence gaps.

The result shows that some knowledge exists, but there are also several evidence gaps

This scoping review includes 29 systematic reviews that have examined health, living conditions, and lifestyle among people with intersex variance and different groups that the term covers. This review indicates that there is knowledge in the form of high-quality compiled research regarding some health outcomes, including quality of life, physical, and reproductive health, among a few of the groups covered by the umbrella term “people with intersex variation”. Five of the six systematic reviews with acceptable methodological quality (risk of bias) studied people with Turner syndrome and one review studied people with congenital adrenal hyperplasia (CAH).

Results from the included reviews with acceptable risk of bias indicate that:

- people with Turner syndrome may have lower quality of life as compared to the general population
- people with Turner syndrome may have increased risk of hypertension, celiac disease, and cardiovascular disease
- people with CAH may have lower bone mineral density
- Reproductive health: Some knowledge exists, and people with Turner syndrome who have undergone in vitro fertilization may have increased risk of negative pregnancy outcomes.

This scoping review also shows that there are many evidence gaps, especially regarding living conditions and lifestyle. More well-conducted research on health, living conditions, and lifestyle among people with intersex variance and the different groups that the term covers is needed in order to be able to draw firm conclusions.

How did we conduct this scoping review?

We conducted a literature search in Scopus, PubMed, and PsycInfo from January 2014 up to November 2024. The literature search identified 1032 publications, and after exclusion based on title, abstract, and full text review we included 29 systematic reviews. We assessed the methodological quality (risk of bias) of the included systematic reviews and 23 reviews were assessed to have high risk of bias and 6 reviews had acceptable (low or moderate) risk of bias.

Bakgrund

Folkhälsomyndigheten har i uppdrag att främja en god och jämlik hälsa för hela befolkningen, med särskilt fokus på de grupper som lever med förhöjd risk att drabbas av ohälsa (1).

Vi har genomfört ett regeringsuppdrag med syfte att kartlägga kunskapsläget för hbtqi-personers jämlika förutsättningar för hälsa. Det här är en delrapport som ingår i det uppdraget där vi har kartlagt vetenskapligt publicerade systematiska översikter över forskningen om hälsa, livsvillkor och levnadsvanor bland personer med intersexvariation. En systematisk översikt sammanställer primärstudier för en specifik fråga på ett systematiskt och reproducerbart sätt.

Intersexvariationer är ett samlingsnamn för olika tillstånd där en person föds med en fysisk utveckling av kromosomer, hormoner, könskörtlar och könsorgan som inte överensstämmer med typiska definitioner av kvinnliga eller manliga kroppar (2). I medicinska sammanhang benämns detta ibland som Disorders of Sex Development (DSD).

Folkhälsopolitisk styrning

Den här rapporten relaterar till den nationella folkhälsopolitiken vars övergripande mål sedan år 2018 är att skapa samhälleliga förutsättningar för en god och jämlik hälsa i hela befolkningen, och att sluta de påverkbara hälsoklyftorna inom en generation (3). En god och jämlik hälsa förutsätter ett långsiktigt arbete med strukturella faktorer på alla samhällsnivåer och i alla sektorer som påverkar folkhälsans utveckling.

Styrning hbtqi-frågor

Uppdraget att kartlägga kunskapsläget för hbtqi-personers jämlika förutsättningar för hälsa utgår från regeringens nationella styrning för hbtqi-frågor. Strategin för lika rättigheter och möjligheter oavsett sexuell läggning, könsidentitet och könsuttryck lanserades år 2014. Strategin betonar vikten av att övervaka hälsoutvecklingen och utvecklingen av hälsans bestämningsfaktorer över tid, samt att främja lika förutsättningar för god hälsa (1).

Strategin kompletterades med en handlingsplan för hbtqi-personers lika rättigheter och möjligheter år 2021. I och med detta kom personer med intersexvariation att inkluderas i arbetet. Handlingsplanen konstaterade att kunskapen om personer med intersexvariation är mycket låg (4).

Internationellt rättighetsarbete för personer med intersexvariation

Att personer med intersexvariation inkluderats i regeringens handlingsplan följer den utveckling som skett internationellt under det senaste decenniet. Internationella samarbetsorganisationer som Europarådet, FN:s råd för mänskliga rättigheter och FN:s särskilda rapportörer om de mänskliga rättigheterna har uppmanat till starkare

lagstiftning mot våld och skadliga medicinska ingrepp på personer med intersexvariation. Inom EU har flera medlemsländer förbjudit ingrepp på barn med intersexvariation som inte är medicinskt motiverade och infört lagstiftning som skyddar mot diskriminering på grund av kroppens könskaraktistika (5).

År 2019 fördömde Europaparlamentet det som kallas intersexuell könsstympning (på engelska 'intersex genital mutilation', IGM), det vill säga ingrepp som inte är medicinskt motiverade och som sker utan informerat samtycke (5). Samtidigt krävde Europaparlamentet ett stopp för ingrepp på barn med intersexvariation som inte är medicinskt motiverade och att medlemsländerna förbättrar lagstiftningen för att skydda dessa barn. EU:s hbtqi-strategi för 2020–2025 lyfte också vikten av att förbjuda intersexuell könsstympning. År 2024 antog FN:s råd för mänskliga rättigheter en resolution (6) som kritiserar medicinskt onödiga eller uppskjutbara ingrepp på barn med intersexvariation. Resolutionen tar upp att när ingreppen sker utan barnets fulla, fria och informerade samtycke, strider de mot barnkonventionen (5).

En stark könsbinär norm

Den biologiska könsutvecklingen hos människor är individuell och kan följa många olika förlopp. Utifrån samhälleliga normer i Sverige, normer som också finns på många andra platser i världen, råder däremot en föreställning om biologisk könstillhörighet som något binärt. Enligt den föreställningen anses varje individ tillhöra könsgruppen *kvinnor* eller könsgruppen *män*. Föreställningen innefattar sociokulturella antaganden om att människors kroppar följer ett utvecklingsförlopp som antingen likställs med kvinnors kön eller med mäns kön. Det gäller även könsbestämmande faktorer såsom könskromosomer, könskörtlar, könsorgan och könshormoner (7). Enligt tidigare forskning har cirka 1,7 procent av befolkningen biologiska variationer av könskaraktistika som bryter mot denna binära indelning (8).

Begreppsanvändning

Personer med intersexvariation

Personer med intersexvariation har medfödda kroppar vars könsutveckling följer någon av de många andra utvecklingsförlopp som finns utöver den könsbinära. Hos vissa personer upptäcks intersexvariationen vid födseln och indikeras genom utseendet på de yttre könsorganen. För andra kan det krävas flera undersökningar och dessa personer upptäcker sin intersexvariation senare i livet, till exempel under puberteten (när puberteten inte sker som "förväntat") eller i vuxen ålder i samband med en infertilitetsutredning (9).

Variationer i förhållningssätt och sätt att benämna

Det varierar hur olika personer förhåller sig till sin intersexvariation. För vissa är intersexvariationen bara en medicinsk diagnos och har inget med identitet att göra. Personerna kan med andra ord ha en intersexvariation utan att begreppet är något

som de känner igen sig i eller identifierar sig med (10).

Diskrimineringsombudsmannen anger i sin rapport "Livsvillkor för personer med intersexvariation: Kunskap ur ett diskrimineringsperspektiv" (2022) att talespersoner för en del civilsamhällesorganisationer i Sverige varken använder eller känner sig bekväma med begreppet. De talar istället om de specifika medicinska diagnoser som är aktuella (10). Patientorganisationer samlas runt olika diagnoser, exempelvis Riksföreningen för CAH, Svenska Turnerföreningen och Klinefelter nätverket i Sverige (11-13).

För andra människor och civilsamhällesorganisationer är begreppet intersex i stället centralt för hur de ser på och förstår sin könsidentitet eller kropp. Det kan också vara en viktig aspekt av en individs övergripande identitet utan att individen förstår det som en del av sin könsidentitet (14, 15).

Trots att personer med intersexvariationer har olika sätt att förhålla sig till sin intersexvariation, finns flera gemensamma förutsättningar som kan påverka gruppens livsvillkor och hälsa. Särskilt påtagligt är risken för negativa effekter av tvåkönsnormen. Det är en norm som genomsyrar samhället bland annat i lagstiftningen, kulturella normer, hur vården är utformad och hur synliga personer med intersexvariation är i kulturen. Intersex syns sällan i media, populärkultur eller undervisningsmaterial. Många personer med intersexvariation vittnar om en uppväxt präglad av tystnad och där deras kroppar ses som "avvikelser". Denna brist på synlighet kan leda till känslor av skam, ensamhet och stigma. Som en konsekvens av det blir att vissa frågor blir viktiga och gemensamma för många personer med intersexvariation, exempelvis rätten att bestämma över sin egen kropp och rätten till sexuell och reproduktiv hälsa och rättigheter (SRHR). Dessa rättigheter blir därmed inte bara individuella angelägenheter, utan också viktiga för hela gruppen (15).

Skyddet mot diskriminering enligt diskrimineringslagen är också en gemensam rättighet för hela gruppen. Även om intersexvariation inte uttryckligen nämns i lagtexten, framgår det tydligt i förarbetena att intersexvariation omfattas av diskrimineringsgrunden könsöverskridande identitet och uttryck (10, 16).

I den här rapporten använder vi begreppet personer med intersexvariation på två olika sätt:

- för att beskriva de grupper som använder begreppet för att identifiera sig själva
- som ett paraplybegrepp för att omfatta alla personer vars könsutveckling bryter mot binära normer kring kön, i enlighet med den nationella hbtqi-strategin och handlingsplanen (1, 17) .

Det är viktigt att notera att inte alla personer som omfattas av paraplybegreppet intersexvariation identifierar sig med det eller vill använda det om sig själva.

DSD-klassifikationen

Sedan 2006 används DSD som en medicinsk klassifikation. Det är ett paraplybegrepp som samlar medicinska diagnoser för ett 20-tal medfödda tillstånd där könsutvecklingen ifråga om kromosomer, könskörtlar eller könsorgan är atypisk (2). DSD-diagnoserna används enbart om individens biologiska könsutveckling och säger ingenting om en personens könsidentitet, könsuttryck eller sexuella läggning (2).

Bland de vanligare sätten att utläsa DSD hör ”Disorders of Sex Development” eller ”Differences of Sex Development”. DSD-begreppet används inom svensk hälso- och sjukvård, inom en del forskning, av vissa civilsamhällesorganisationer och hos de personer med intersexvariation som anser det användbart. Samtidigt finns det andra delar av forskningen, andra civilsamhällesorganisationer och andra personer med intersexvariationer som menar att begreppet är stigmatiserande. Detta eftersom ordet *disorder* kan uppfattas som utpekande av att något är ”fel”, ”abnormalt” eller ”patologiskt”, vilket riskerar att förstärka negativa föreställningar om kroppslig variation (2, 10, 18).

Här presenteras de två grupper som denna kartläggning har identifierat kunskap om: personer med kongenital binjurebarkshyperplasi (CAH) och personer med Turners syndrom.

Kongenital binjurebarkshyperplasi (CAH)

Kongenital binjurebarkshyperplasi (*congenital adrenal hyperplasia*, CAH) är en genetiskt medfödd hormonrubbnings sjukdom som innebär brist på något av de enzymer som är inblandade i produktionen av kortisol i binjurebarken. Det medför sämre produktion av hormonerna kortisol och aldosteron, vilket kan leda till allvarliga symtom och livshotande tillstånd med varierad sjukdomsbild. Med anledning av detta testas alla nyfödda i Sverige för CAH (19). Personer med CAH ges hormonell farmakologisk behandling som kräver livslång uppföljning (19), men med rätt behandling är prognosen god. Könsutvecklingen påverkas också av hormonproduktionen. Det kan få olika effekter som exempelvis större klitoris än genomsnittet, sammanvuxna blygdläppar och nedsatt fertilitet (19).

Turners syndrom

Turners syndrom är en medfödd kromosomvariation där hela eller delar av en X-kromosom saknas hos personer som tilldelas könet kvinna vid födseln. Symtomen varierar och tillståndet kan påverka individer på olika sätt och i olika hög grad. Bland personer med Turners syndrom är det till exempel vanligare med kortvuxenhet, medfödda hjärtfel, högt blodtryck och underfunktion av sköldkörteln (2). Tillståndet kan påverka könsutvecklingen på olika sätt, exempelvis genom att puberteten inte startar spontant, att menstruation uteblir, att fertiliteten är nedsatt eller saknas, eller att menopausen inträffar tidigt, ibland redan i 20–30-årsåldern. Med prematur menopaus avses att menstruationen upphör och klimakteriet inträffar före 40 års ålder (2).

Syfte

Syftet med den här kartläggningen är att identifiera, granska och sammanställa systematiska översikter som har studerat hälsa, livsvillkor och levnadsvanor bland personer med intersexvariation och de olika grupper som begreppet täcker in. Kartläggningen ska därmed ge en bild av kunskapsläget och visa på kunskapsluckor utifrån sammanställd forskning.

Frågeställningar

- Vilka systematiska översikter har studerat hälsa, livsvillkor och levnadsvanor bland personer med intersexvariation i en västerländsk kontext?
- Vilken metodologisk kvalitet (risk för bias) har de inkluderade översikterna?
- Inom vilka områden och för vilka grupper finns det kunskap utifrån välgjord sammanställd forskning?
- Inom vilka områden finns det vetenskapliga kunskapsluckor?

Metod

Vi har genomfört den här kartläggningen av systematiska översikter med stöd av Folkhälsomyndighetens ”Handledning för litteraturöversikter” (20). En kartläggande litteraturöversikt är användbar i syfte att undersöka omfattning och karaktär av litteraturen inom ett visst område, fastställa värdet av att genomföra en systematisk litteraturöversikt och identifiera kunskapsluckor.

Urvalskriterier

Den här kartläggningen inkluderar systematiska översikter

- som undersöker hälsa, livsvillkor och levnadsvanor bland personer med intersexvariation och de olika grupper som begreppet täcker in
- som inkluderar studier från västerländska länder, det vill säga länder inom Europa, Nordamerika, Australien och Nya Zeeland
- som undersöker förekomst (prevalens), bestämningsfaktorer (samband) och upplevelser, erfarenheter och attityder
- på engelska eller svenska publicerade mellan januari 2014 och november 2024 i tidskrifter som förhandsgranskats av experter (så kallad peer review).

Vi exkluderade:

- artiklar som inte är systematiska översikter (till exempel primärstudier, review artiklar, rapporter, avhandlingar och böcker)
- systematiska översikter publicerade på andra språk än engelska eller svenska
- systematiska översikter publicerade innan 2014
- systematiska översikter som endast inkluderar studier från icke-västerländska länder
- systematiska översikter med fokus på diagnostik och behandlingsmetoder (till exempel hormonbehandling och kirurgi) relaterat till intersexvariation
- systematiska översikter som presenterar resultat som kan inkludera personer med intersexvariation, men resultaten har slagits samman med flera grupper (till exempel hbtqi).

Litteratursökning

En informationsspecialist från Folkhälsomyndigheten genomförde litteratursökningen i tre databaser: Scopus, PubMed och PsycInfo. Sökningen avgränsades till publikationer på engelska och svenska. Litteratursökningen genomfördes den 28 november 2024. Två externa forskare från olika vetenskapliga discipliner, båda med inriktning på DSD och intersexvariation, kvalitetssäkrade de intersexrelaterade söktermerna. Vi validerade söksträngarna med identifierade nyckelartiklar.

Dessutom gjorde vi en kompletterande sökning för publikationer i en svensk kontext i databaserna Swepub och Libris, inga ytterligare relevanta referenser identifierades. Vi redovisar sökstrategierna i bilaga 1.

Relevansbedömning

Informationsspecialisten förde över de identifierade referenserna från litteratursökningen till EndNote och exkluderade dubletter. Därefter fördes referenserna över till granskningsprogrammet Rayyan för screening och selektion av referenser. Relevansbedömning gjorde vi i två steg enligt urvalskriterierna. Först gallrade två utredare referenser utifrån titel och abstrakt och artiklarna delades mellan utredarna. En tredje oberoende utredare genomförde stickprovskontroll genom att relevansbedöma 20 procent av referenserna för att jämföra bedömningarna. Vid olika bedömningar diskuterade utredarna för att uppnå konsensus och vid oklarheter om relevansen tillämpades en liberal bedömning vilket innebär att dessa artiklar fick följa med till nästa steg. Fulltextgranskningen gjordes av tre utredare som delade upp artiklarna mellan sig. Stickprovskontroll genomfördes oberoende av två av utredarna genom att relevansbedöma 20 procent av fulltexterna för att jämföra bedömningarna. Vid olika bedömningar eller oklarheter om relevansen diskuterade utredarna för att uppnå konsensus.

Kategorisering av systematiska översikter

De inkluderade systematiska översikterna kategoriserades av två av utredarna från relevansgranskningen utifrån studiepopulation (personer med intersexvariation och olika grupper som begreppet täcker in) och relevanta utfall (hälsa, livsvillkor och levnadsvanor). Vid oklarheter diskuterades översikterna gemensamt. En översikt som undersökt fler än en relevant studiepopulation eller utfall kunde inkluderas i flera kategorier.

Bedömning av risk för bias

Två utredare bedömde oberoende av varandra de inkluderade systematiska översikternas metodologiska kvalitet, det vill säga risk för bias. Som stöd användes granskningsmallen Snabbstar (21). Översikterna kategoriserades utifrån denna bedömning som antingen hög risk för bias eller acceptabel (låg eller måttlig) risk för bias. Vi bedömde att detta var en rimlig metodologisk ansats för projektet och liknande förfarande har också använts av Statens beredning för social och medicinsk utvärdering (SBU) i deras kartläggningar (22). För att en systematisk översikt skulle anses ha acceptabel risk för bias skulle den uppfylla följande fyra kriterier baserat på Snabbstar-mallen (21):

1. Frågeställningen är tydligt definierad. Sökningen matchar frågeställningen och är väl genomförd och dokumenterad så att den kan återskapas. Sökningen har genomförts i minst 2 databaser.
2. Studiernas relevans har granskats av minst två oberoende personer på abstrakt- och fulltextnivå eller att en person har granskat med stickprovskontroll av en annan person på minst 10 procent. De inkluderade studierna finns angivna.
3. Risk för bias hos inkluderade studier är bedömd på ett rimligt sätt av minst två oberoende personer eller att en person har granskat med stickprovskontroll av en annan person på minst 10 procent. Det är transparent hur de olika nivåerna är satta. Risken för bias, karakteristika och resultatet för de inkluderade studierna framgår tydligt och finns dokumenterade.
4. Studierna har vägts samman i metaanalys eller metasyntes på ett tillämpligt sätt om detta var lämpligt, i annat fall beskrivits narrativt. Hänsyn har tagits till studiernas risk för bias vid sammanvägningen. Lämpliga metoder har använts vid sammanvägningen.

Alla oklara översikter bedömdes av en tredje oberoende utredare för att därefter diskutera gemensamt för att komma fram till konsensus. Vi har däremot inte bedömt risk för bias för de primärstudier som ingår i de systematiska översikterna.

Dataextraktion

Två utredare extraherade information från de systematiska översikterna som bedömdes ha acceptabel risk för bias enligt följande rubriker: författare och år, inkluderade studier, population, utfall och resultat. En tredje oberoende utredare genomförde stickprovskontroll (20 procent). Vid osäkerhet diskuterade utredarna artiklarna för att uppnå konsensus.

Sammanställning av resultat

Beskrivning av inkluderade systematiska översikter

Samtliga inkluderade systematiska översikter tabellerades utifrån studiepopulation och relevanta utfall för att ge en bild av inom vilka områden och utfall det finns systematiska översikter samt deras metodologiska kvalitet (risk för bias).

Vad är en vetenskaplig kunskapslucka?

I den här kartläggningen har vi identifierat områden där det finns systematiska översikter med acceptabel risk för bias. Kartläggningen visar också på områden där det antingen saknas systematiska översikter eller där det endast finns översikter med hög risk för bias. Detta kan beskrivas som en vetenskaplig kunskapslucka (23). En vetenskaplig kunskapslucka kan också finnas när slutsatsen i en översikt med acceptabel risk för bias pekar på att det saknas kunskap och att fler primärstudier behövs. Det kan bero på att det saknas studier som besvarar frågeställningen eller att påträffade studier har hög risk för bias eller visar motsäggande resultat.

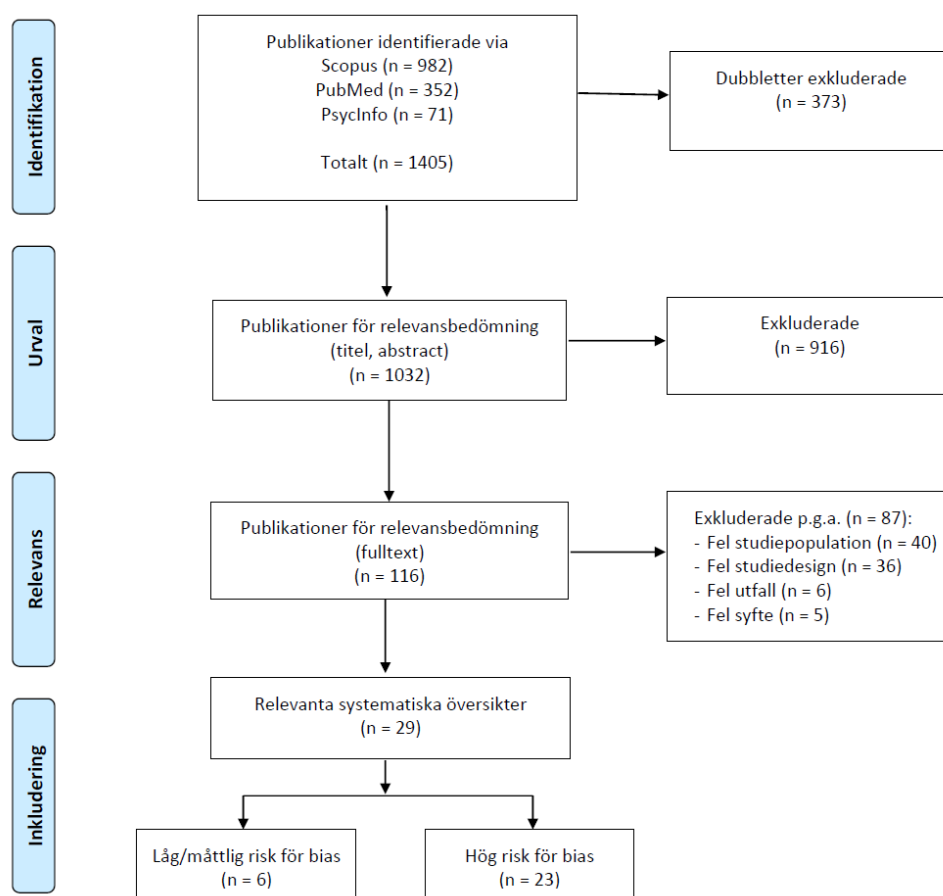
Beskrivning av systematiska översikter med acceptabel risk för bias

Vi har gjort en mer ingående beskrivning av översikternas innehåll och resultat i både text- och tabellform för de översikter som vi bedömde har en acceptabel risk för bias.

Resultat

Vid litteratursökningen identifierade vi 1 032 unika publikationer (figur 1). Efter granskning av titel och abstrakt kvarstod 116 publikationer som vi sedan fulltextgranskade. Av dessa bedömde vi att 29 systematiska översikter var relevanta att inkludera i den här kartläggningen, varav 6 översikter hade acceptabel (låg eller måttlig) risk för bias medan 23 översikter bedömdes ha hög risk för bias. De översikter som vi exkluderade efter fulltextsgranskning samt orsaken för exkludering redovisas i bilaga 2.

Figur 1. Flödesschema för urvalsprocessen.



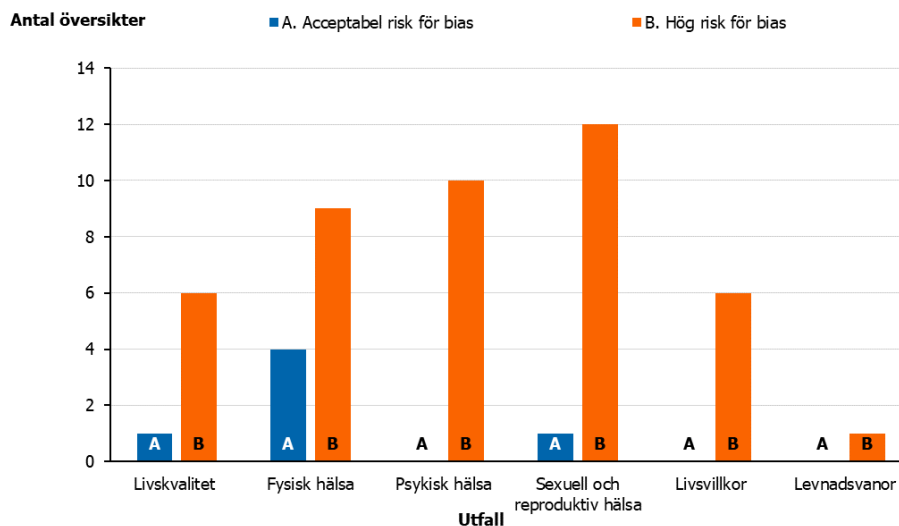
Beskrivning av inkluderade systematiska översikter

I denna kartläggning inkluderades totalt 29 systematiska översikter som undersökte hälsa, livsvillkor och levnadsvanor bland personer med intersexvariation och olika grupper som begreppet täcker in. De flesta av översikterna (n=28) studerade hälsoutfall i form av livskvalitet, fysisk hälsa, psykisk hälsa samt sexuell och reproduktiv hälsa (24-51). Sex översikter undersökte förutom hälsoutfall även livsvillkor (inklusive sociala faktorer och ojämlikhet inom hälso- och sjukvården) (29, 42, 45, 49-52) och en översikt studerade levnadsvanor (rökavvänjning) (53). Översikterna har studerat personer med intersexvariation (n = 6) och olika grupper som begreppet täcker in, vilka inkluderar personer med Turners syndrom (n = 10),

CAH (n = 7), Klinefelters syndrom (n = 4), Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-syndrom (n = 3) och Herlyn-Werner-Wunderlich-syndrom (n = 1), samt personer i olika åldrar. De flesta översikter hade en kvantitativ ansats (24-26, 28, 30-36, 38-44, 46-48, 50, 53), en del inkluderade både kvantitativa och kvalitativa studier (27, 29, 37, 45, 51) och en översikt genomförde en metaetnografisk analys av kvalitativa studier (49). Vi bedömer att majoriteten (n=23) av de systematiska översikter som vi inkluderat har en hög risk för bias (25-39, 42-45, 49-51, 53). Sex översikter bedömde vi ha acceptabel risk för bias (24, 40, 41, 46-48). I bilaga 3 finns en sammanställning av hur vi bedömt risken för bias för respektive översikt.

Figur 2 ger en översiktlig bild av inom vilka områden det finns systematiska översikter och uppdelat på översiktens metodologiska kvalitet (risk för bias). I bilaga 4 finns en tabell över de inkluderade översikterna utifrån författare, år, studiepopulation, relevanta utfall och risk för bias.

Figur 2. Sammanställning av de 29 inkluderade systematiska översikterna utifrån utfall och metodologisk kvalitet (risk för bias) som studerat hälsa, livsvillkor och levnadsvanor bland personer med intersexvariation och olika grupper som begreppet täcker in. Samma översikt kan ha studerat flera olika utfall och kan därför förekomma flera gånger i figuren.



I nästa avsnitt beskriver vi de sex inkluderade systematiska översikter som bedömdes ha acceptabel risk för bias.

Beskrivning av inkluderade systematiska översikter med acceptabel risk för bias

I den här kartläggningen har vi identifierat sex systematiska översikter med acceptabel risk för bias som studerat hälsoutfall. Fem av översikterna inkluderade personer med Turners syndrom (24, 40, 41, 47, 48) och en översikt inkluderade personer med CAH (46). I tabell 1 finns en beskrivning av översiktens karakteristika och resultat.

Tabell 1. Beskrivning av sex inkluderade systematiska översikter med acceptabel risk för bias utifrån författare, år, inkluderade studier, population, utfall och resultat.

Författare och år	Inkluderade studier	Population	Utfall	Resultat
Al-Bluwi et al. 2021	36 inkluderade studier (varav 31 tvärsnittsstudier, 2 fall-kontrollstudier, 1 retrospektiv studie, 1 prospektiv kohortstudie och 1 övrig), publicerade 1991–2019. Metaanalys gjordes på alla studierna. Fler än hälften av studierna (55,6 %) bedömdes ha låg risk för bias	Patienter med Turners syndrom (n=6291). Blandade åldrar, 19 olika länder, majoriteten från Europa, Kanada och USA	Glutenintolerans (prevalens)	Glutenintolerans prevalensen (icke-justerad) var 3,8 %. Den poolade (sammanvägda) prevalensen var 4,5 % (95 % konfidensintervall, 3,3–5,9)
McCarrison et al. 2023	Metaanalys av 17 studier (6 kohortstudier, 6 fall-kontrollstudier, 4 tvärsnittsstudier och 1 randomiserad kontrollerad studie), publicerade 1992–2020. Inkluderade studier bedömdes ha hög (23,5 %) till måttlig (76,5 %) risk för bias	Barn och unga t.o.m. 18 år med Turners syndrom (n=1948) i olika länder	Högt blodtryck (prevalens)	Den poolade prevalensen av högt blodtryck hos barn och ungdomar med Turners syndrom var 16 % (95 % konfidensintervall: 8,9–24,6 %)
Meccanici et al. 2023	21 inkluderade studier (varav 8 prospektiva kohortstudier, 6 retrospektiva kohortstudier, 4 prospektiva tvärsnittsstudier, 2 retrospektiva tvärsnittsstudier och 1 retrospektiv epidemiologisk studie), publicerade 1986–2022. Metaanalys gjordes för aortaaneurysm (n=7), aortadissektion (n=10), aortaroten (n=6), aorta ascendens (n=8) och descenderande aorta (n=5). 7 studier bedömdes ha god kvalitet och 14 studier bedömdes ha okej (fair) kvalitet	Turners syndrom, personer 15 år och äldre (n=4103). Poolad estimatålder 30 år (95 % konfidensintervall: 28–32). Majoriteten från Europa	Aortaaneurysm (prevalens), aortadissektion (incidens), aortatillväxt (mm/år) och riskfaktorer för aortaaneurysm och aortadissektion	Den poolade prevalensen av aortaaneurysm var 23 % (95 % konfidensintervall: 19–26), incidensen av aortadissektion var 164 per 100 000 patientår (95 % konfidensintervall: 95–284). Tre studier visade att aortatillväxten var begränsad över tid. Riskfaktorer för aortaaneurysm eller dissektion var högre ålder, bikuspid aortaklaff, aortakoarktation och högt blodtryck

Författare och år	Inkluderade studier	Population	Utfall	Resultat
Rangaswamiah et al. 2020	9 inkluderade fall-kontrollstudier, publicerade 1996–2013. Meta-analyser gjordes på alla studier och separata analyser gjordes på olika aspekter av bentäthet. Tre studier bedömdes ha hög risk, en studie måttlig risk och fem studier låg risk för bias	Vuxna patienter med kongenital binjurebarks hyperplasi (varav 65,7 % var kvinnor; n=598, fall n=254, kontroller n=344). Medianålder var 31 år. Majoriteten från Europa	Bentäthet (total, ländryggen och lårbenshalsen; mätt i g/cm ²)	Total bentäthet (medel differens –0,06; 95 % konfidensintervall: –0,07, –0,04), bentäthet i ländryggen (medel differens –0,05; 95 % konfidensintervall: –0,07, –0,03) och bentäthet i lårbenshalsen (medel differens –0,07; 95 % konfidensintervall: –0,10, –0,05) var lägre bland patienter med kongenital binjurebarkshyperplasi jämfört med ålders- och könsmatchade kontroller
Rashidian et al. 2024	14 inkluderade studier (varav 12 retrospektiva korthortstudier, 1 prospektiv kohortstudie och 1 prospektiv klinisk studie), publicerade 1990–2020. Meta-analyser gjordes för utfallen. 5 studier bedömdes ha måttlig risk för bias och 9 studier bedömdes ha låg risk för bias	Patienter med Turners syndrom som har genomgått minst en IVF-behandling genom äggdonation i fertilitets-syfte (n=417). Blandade åldrar, Europa, USA, Kanada och Israel	Graviditets- och fosterutfall (primärt utfall: levande födelsetal)	Det poolade levande födelsetalet per patient var 40 % (95 % konfidensintervall: 29–51 %; 14 studier) och för levande födelsetal per embryoöverförings-cykel 17 % (95 % konfidensintervall: 13–20 %; 13 studier)
Reis et al. 2018	13 inkluderade studier (fyra tvärsnittsstudier, fyra kohortstudier, fyra randomiserade kontrollerade studier och en fall-kontrollstudie), publicerade 2001–2016. Samtliga studier bedömdes vara av hög kvalitet.	Patienter med Turners syndrom. Blandade åldrar. Europa och Kanada.	Livskvalitet och hälsorelaterad livskvalitet	Sex studier fann att livskvaliteten hos patienter med Turners syndrom var lägre och i tre studier var livskvaliteten liknande som den hos en kvinnlig allmän population

Hälsa

Livskvalitet

En systematisk översikt av Reis och medarbetare som undersökte livskvalitet, inklusive hälsorelaterad livskvalitet, bland personer med Turners syndrom indikerar att det kan finnas en negativ påverkan på livskvaliteten bland personer med Turners syndrom (48). Översikten inkluderade 13 kvantitativa studier (varav fyra tvärsnittsstudier, fyra kohortstudier, fyra randomiserade kontrollerade studier och en fall-kontrollstudie) med personer i olika åldrar. Faktorer som kan påverka livskvaliteten undersöktes också. Livskvalitet mättes med olika mätinstrument.

Översiktsförfattarna bedömde att alla inkluderade studier hade hög kvalitet. Översiktsförfattarna nämner också att det behövs mer forskning kring vilka faktorer som påverkar livskvaliteten och noterar att ingen av enkäterna som användes i studierna för att mäta livskvalitet var specifikt designade för personer med Turners syndrom.

Fysisk hälsa

I vår kartläggning inkluderades tre systematiska översikter som studerade fysisk hälsa, såsom glutenintolerans, högt blodtryck och hjärt- och kärlsjukdom, bland personer med Turners syndrom (24, 40, 41). En systematisk översikt studerade bentäthet bland vuxna med CAH (46).

I en systematisk översikt av Al-Bluwi och medarbetare undersöktes prevalensen av glutenintolerans bland personer med Turners syndrom (24). Den poolade (sammanvägda) prevalensen var 4,5 procent (95 % konfidensintervall, 3,3–5,9). Enligt översiktsförfattarna verkar prevalensen av glutenintolerans vara högre bland personer med Turners syndrom jämfört med en nyligen uppskattad poolad prevalens globalt i den generella befolkningen (1,4 procent) (54). Översikten av Al-Bluwi och medarbetare inkluderade 36 studier, varav de flesta var tvärsnittsstudier (n=31). Översiktsförfattarna gjorde en meta-analys på alla studierna och bedömde att fler än hälften av studierna (55,6 procent) hade låg risk för bias. Översiktsförfattarna diskuterar att de inkluderade studierna inte använde en enhetlig diagnosmetod, vilket kan leda till över- eller underestimering av prevalensen av glutenintolerans (24).

McCarrison och medarbetare undersökte prevalensen av högt blodtryck hos barn och ungdomar med Turners syndrom (40). Resultaten visade en poolad prevalens på 16 procent (95 % konfidensintervall: 8,9–24,6) avseende högt blodtryck hos barn med Turners syndrom vilket enligt översiktsförfattarna är högre jämfört med en generell global prevalens av högt blodtryck hos barn som uppskattats till ca 4 procent (55). I den systematiska översikten av McCarrison och medarbetare inkluderade översiktsförfattarna 17 studier (16 observationsstudier och 1 randomiserad kontrollerad studie) som de vägde samman i en metaanalys. Översiktsförfattarna bedömde att majoriteten (76,5 procent) av de inkluderade studierna hade måttlig risk för bias. Översiktsförfattarna lyfter fram att resultaten måste tolkas med försiktighet eftersom det fanns en stor heterogenitet mellan de inkluderade studierna och att studierna överlag var små. De lyfter också behovet av fler välgjorda observationsstudier som studerar högt blodtryck på barn med Turners syndrom (40).

Meccanici och medarbetare undersökte prevalens och utveckling av aortaaneurysm och aortadissektion bland personer med Turners syndrom (41). Den poolade prevalensen av aortaaneurysm var 23 procent (95 % konfidensintervall: 19–26), incidensen av aortadissektion var 164 per 100 000 patientår (95 % konfidensintervall: 95–284). Översiktsförfattarna framhåller att det är cirka 27 gånger vanligare än bland den generella populationen. Tre studier visade att

aortatillväxten inte utmärkte sig och författarna framhåller att resultatet inte skiljer sig mot befolkningen i stort. Översikten inkluderade 21 studier varav drygt hälften var kohortstudier och resten tvärsnittsstudier. Översiktsförfattarna bedömde att sju studier var av god kvalitet och 14 studier hade måttlig kvalitet. Översiktsförfattarna påpekar att studiepopulationerna i de inkluderade studierna var heterogena och att studierna har använt olika metoder för att upptäcka aortaaneurysm och för att mäta aortadiametern, vilket kan ha haft viss inverkan på resultatet.

Rangaswamaiah och medarbetare undersökte bentäthet bland vuxna med CAH (46). Resultaten visade att personer med CAH hade lägre total bentäthet (medeldifferens -0.06 ; 95 % konfidensintervall: -0.07 , -0.04), bentäthet i ländryggen (medeldifferens -0.05 ; 95 % konfidensintervall: -0.07 , -0.03) och bentäthet i lårbenshalsen (medeldifferens -0.07 ; 95 % konfidensintervall: -0.10 , -0.05) jämfört med personer i liknande ålder och kön utan CAH. Översikten inkluderade nio fall-kontrollstudier. Översiktsförfattarna gjorde meta-analyser på alla studier samt uppdelat på olika subgruppsanalyser. De bedömde att tre studier hade hög risk för bias, en studie måttlig risk och fem studier låg risk för bias. Översiktsförfattarna menar att resultaten har låg till mycket låg tillförlitlighet, bland annat på grund av att studierna var av observationsdesign och visade osäkerhet i effektstorlek och breda konfidensintervall.

Psykisk hälsa

Ingen systematisk översikt med acceptabel risk för bias som har undersökt psykisk hälsa bland personer med intersexvariation och de olika grupper som begreppet täcker in har identifierats.

Sexuell och reproduktiv hälsa

Rashidian och medarbetare studerade graviditets- och fosterutfall (primärt utfall levande födda barn) efter IVF-behandling genom äggdonation bland patienter med Turners syndrom (47). Översiktsförfattarna gjorde metaanalyser och det poolade födelsetalet per patient var 40 procent (95 % konfidensintervall: 29–51).

Systematiska översikten inkluderade 14 studier varav majoriteten utgjordes av retrospektiva kohortstudier med låg till måttlig risk för bias. Översiktsförfattarna bedömer att tillförlitligheten och generaliserbarheten av resultaten är begränsade eftersom flertalet av de inkluderade studierna hade retrospektiv design. Författarna efterlyser fler och större studier av högre metodologisk kvalitet och med ett mer representativt urval av patienter för att kunna dra säkrare slutsatser.

Ingen systematisk översikt med acceptabel risk för bias som har undersökt sexuell hälsa bland personer med intersexvariation och de olika grupper som begreppet täcker in har identifierats.

Livsvillkor

Ingen systematisk översikt med acceptabel risk för bias som har undersökt livsvillkor bland personer med intersexvariation och de olika grupper som begreppet täcker in har identifierats.

Levnadsvanor

Ingen systematisk översikt med acceptabel risk för bias som har undersökt levnadsvanor bland personer med intersexvariation och de olika grupper som begreppet täcker in har identifierats.

Kunskap och kunskapsluckor

I den här kartläggningen har vi identifierat sex systematiska översikter med acceptabel risk för bias. Av dem var det fem översikter som har studerat livskvalitet, fysisk hälsa (glutenintolerans, högt blodtryck och hjärt- och kärlsjukdom) och reproduktiv hälsa bland personer med Turners syndrom och en översikt som har studerat bentäthet bland vuxna med CAH. Vi identifierade även 23 översikter med hög risk för bias om hälsa, livsvillkor och levnadsvanor. En sammanfattning av identifierad kunskap i form av sammanställd forskning och vetenskapliga kunskapsluckor finns i tabell 2.

Tabell 2. Sammanfattning av identifierad kunskap och vetenskapliga kunskapsluckor

Område	Population	Systematisk översikt med acceptabel risk för bias finns	Kunskap eller kunskapslucka
Livskvalitet	Turners syndrom	Ja	Viss kunskap finns. Översikten pekar på att mer forskning behövs kring vilka faktorer som påverkar livskvaliteten.
Livskvalitet	Övriga intersex-populationer	Nej	Kunskapslucka. Vägjorda systematiska litteraturöversikter saknas.
Fysisk hälsa	Turners syndrom	Ja	Viss kunskap finns för till exempel högt blodtryck (bland barn och unga), glutenintolerans och hjärt- och kärlsjukdom. Översikterna pekar på att fler primärstudier behövs med bättre kvalitet för att kunna dra säkrare slutsatser.
Fysisk hälsa	Kongenital binjurebarks-hyperplasi (CAH)	Ja	Viss kunskap finns för bentäthet. Översikten pekar på att fler primärstudier behövs med bättre kvalitet för att kunna dra säkrare slutsatser.
Fysisk hälsa	Övriga intersex-populationer	Nej	Kunskapslucka. Vägjorda systematiska litteraturöversikter saknas.
Psykisk hälsa	Samtliga intersex-populationer	Nej	Kunskapslucka. Vägjorda systematiska litteraturöversikter saknas.

Område	Population	Systematisk översikt med acceptabel risk för bias finns	Kunskap eller kunskapslucka
Sexuell och reproduktiv hälsa	Turners syndrom	Ja	Viss kunskap finns för reproduktiv hälsa (graviditets- och fosterutfall efter IVF-behandling). Översikten pekar på att fler primärstudier behövs med bättre kvalitet för att kunna dra säkrare slutsatser.
Sexuell och reproduktiv hälsa	Övriga intersex-populationer	Nej	Kunskapslucka. Vägjorda systematiska litteraturöversikter saknas.
Livsvillkor	Samtliga intersex-populationer	Nej	Kunskapslucka. Vägjorda systematiska litteraturöversikter saknas.
Levnadsvanor	Samtliga intersex-populationer	Nej	Kunskapslucka. Vägjorda systematiska litteraturöversikter saknas.

Diskussion

Det här är en kartläggning av systematiska översikter som syftar till att ge en bild av inom vilka områden, och för vilka grupper av personer med intersexvariation, det finns sammanställd forskning samt var det finns kunskapsluckor. Vi identifierade totalt 29 systematiska översikter som har studerat hälsa, livsvillkor eller levnadsvanor bland personer med intersexvariation och olika grupper som begreppet täcker in, vilka inkluderar personer med Turners syndrom, CAH, Klinefelters syndrom, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-syndrom och Herlyn-Werner-Wunderlich-syndrom. Bland de 29 översikterna bedömde vi att 23 översikter hade hög risk för bias och sex översikter hade acceptabel risk för bias. Bland de sex översikterna med acceptabel risk för bias handlade fem översikter om personer med Turners syndrom och en översikt om personer med kongenital binjurebarkshyperplasi (CAH). Översikterna inkluderade studier som undersökte olika hälsoutfall, men inte livsvillkor och levnadsvanor.

De systematiska översikterna om personer med Turners syndrom studerade frågor om livskvalitet, fysisk hälsa (såsom glutenintolerans, högt blodtryck och hjärt- och kärlsjukdom) och reproduktiv hälsa, och indikerar olika hälsoutmaningar för gruppen. Resultaten från översikten om CAH visade på lägre bentäthet för gruppen jämfört med personer utan CAH.

För att få en mer heltäckande bild av området och kunna dra slutsatser om hälsa, livsvillkor och levnadsvanor bland personer med intersexvariation och de olika grupper som begreppet täcker in skulle det vara värdefullt att sammanställa primärstudier och även grå litteratur i form av till exempel rapporter och avhandlingar. Det vore också värdefullt att specifikt titta på forskning ur en svensk eller nordisk kontext för bättre överförbarhet till svenska förhållanden. Den här kartläggningen bör ses som ett första steg mot en mer heltäckande bild av gruppernas hälsa och livsvillkor.

Sammantaget visar kartläggningen att det finns en del välgjord sammanställd forskning om vissa hälsoutfall, såsom livskvalitet, fysisk hälsa och reproduktiv hälsa, bland ett fåtal av de grupper som ryms inom begreppet intersexvariation. De flesta översikterna handlar om personer med Turners syndrom och resultaten är därför inte representativa för andra grupper som ryms inom begreppet intersexvariation. Kartläggningen visar att det även finns flera kunskapsluckor, till exempel relaterat till livsvillkor och levnadsvanor. Det riskerar att leda till att dessa personers rättigheter åsidosätts, erfarenheter osynliggörs och att samhällets bemötande brister i anpassning till deras verklighet och behov. Den här rapporten kan utgöra underlag för vidare kunskapsutveckling och förstärkta hälsofrämjande och förebyggande insatser för personer med intersexvariation och de olika grupper som begreppet täcker in.

Bilaga 1. Sökstrategi

Tabell 1. Databas och databasleverantör: Scopus via Elsevier. Datum för litteratursökning: 2024-11-28.

Sökning nr	Söksträng	Antal sökträffar
1	TITLE-ABS-KEY ("adrenal hyperplasia congenital*" OR "adrenogenital syndrome*" OR anorchia OR "androgen insensitivity syndrome*" OR "congenital adrenal hyperplasia*" OR "denys-drash* syndrome*" OR "difference* in sex* development*" OR "disorder* of sex* development*" OR "divers* sex* development*" OR "divers* of sex* development*" OR dsd OR "frasier* syndrome*" OR freemartinism OR "gonadal dysgenes*" OR "herlyn-werner-wunderlich* syndrome*" OR "hydroxysteroid dehydrogenase deficienc*" OR hyperandrogenism* OR intersex* OR "kallmann* syndrome*" OR "klinefelter* syndrome*" OR "mayer-rokitansky-kuster-hauser* syndrome*" OR mrkh OR pseudointersex* OR "sexual infantilism*" OR "swyer* syndrom*" OR "turner* syndrome*" OR "variation* in sex characteristic*" OR "variation* of sex characteristic*" OR wagr OR "wilms tumor aniridia genital anomalies retardation syndrome*")	69 325
2 a)	TITLE-ABS-KEY ((systematic W/2 review) OR "meta analy*" OR metaanaly*) AND (EXCLUDE (DOCTYPE, "le") OR EXCLUDE (DOCTYPE, "ed") OR EXCLUDE (DOCTYPE, "ch") OR EXCLUDE (DOCTYPE, "cp"))	761 521
3	1 AND 2	1 227
4	1 AND 2 AND Language: English, Swedish AND Publication year: 2014-01-01-2025	982

Sökträffar som exporterats till EndNote för vidare analys är de 982 på rad 4.

a) Statens beredning för medicinsk och social utvärdering (SBU). Sökfiler för systematiska översikter (egen anpassning). [citerad 12 november 2024]. Hämtad från: <https://www.sbu.se/sv/metod/litteratursokning/>

Tabell 2. Databas och databasleverantör: PubMed – National Library of Medicine. Datum för litteratursökning: 2024-11-28.

Sökning nr	Söksträng	Antal sökträffar
1	"intersex persons"[MeSH Terms] OR "disorders of sex development"[MeSH Terms]	36 602
2	"adrenal hyperplasia congenital*" [Title/Abstract] OR "adrenogenital syndrome*" [Title/Abstract] OR anorchia [Title/Abstract] OR "androgen insensitivity syndrome*" [Title/Abstract] OR "congenital adrenal hyperplasia*" [Title/Abstract] OR "denys-drash* syndrome*" [Title/Abstract] OR "difference* in sex* development*" [Title/Abstract] OR "disorder* of sex* development*" [Title/Abstract] OR "divers* sex* development*" [Title/Abstract] OR "divers* of sex* development*" [Title/Abstract] OR dsd [Title/Abstract] OR "frasier* syndrome*" [Title/Abstract] OR freemartinism [Title/Abstract] OR "gonadal dysgenes*" [Title/Abstract] OR "herlyn-werner-wunderlich* syndrome*" [Title/Abstract] OR "hydroxysteroid dehydrogenase deficienc*" [Title/Abstract] OR hyperandrogenism* [Title/Abstract] OR intersex* [Title/Abstract] OR "kallmann* syndrome*" [Title/Abstract] OR "klinefelter* syndrome*" [Title/Abstract] OR "mayer-rokitansky-kuster-hauser* syndrome*" [Title/Abstract] OR mrkh [Title/Abstract] OR pseudointersex* [Title/Abstract] OR "sexual infantilism*" [Title/Abstract] OR "swyer* syndrom*" [Title/Abstract] OR "turner* syndrome*" [Title/Abstract] OR "variation* in sex characteristic*" [Title/Abstract] OR "variation* of sex characteristic*" [Title/Abstract] OR wagr [Title/Abstract] OR "wilms tumor aniridia genital anomalies retardation syndrome*" [Title/Abstract]	36 162
3	1 OR 2	51 405
4	((("systematic review"[Title] OR "systematic literature review"[Title] OR "systematic scoping review"[Title] OR "systematic narrative review"[Title] OR "systematic qualitative review"[Title] OR "systematic evidence review"[Title] OR "systematic quantitative review"[Title] OR "systematic meta review"[Title] OR "systematic critical review"[Title] OR "systematic mixed studies review"[Title] OR "systematic mapping review"[Title] OR "systematic cochrane review"[Title] OR "systematic search and review"[Title] OR "systematic integrative review"[Title]) NOT "comment"[Publication Type]) NOT ("protocol"[Title] OR "protocols"[Title])) NOT "medlinestatus medline"[All Fields]) OR ("cochrane database syst rev"[Journal] AND "review"[Publication Type]) OR "systematic review"[Publication Type]	332 315
5	3 AND 4	397
6	3 AND 4 AND Language: English, Swedish AND Publication year: 2014-01-01-2025	352

Sökträffar som exporterats till EndNote för vidare analys är de 352 på rad 6.

Tabell 3. Databas och databasleverantör: PsycInfo via ProQuest. Datum för litteratursökning: 2024-11-28.

Sökning nr	Söksträng	Antal sökträffar
1	MAINSUBJECT.EXACT("Androgen Insensitivity Syndrome") OR MAINSUBJECT.EXACT("Intersex") OR MAINSUBJECT.EXACT("Klinefelters Syndrome") OR MAINSUBJECT.EXACT("Turners Syndrome")	970
2	tiab("adrenal hyperplasia congenital*" OR "adrenogenital syndrome*" OR anorchia OR "androgen insensitivity syndrome*" OR "congenital adrenal hyperplasia*" OR "denys-drash* syndrome*" OR "difference* in sex* development*" OR "disorder* of sex* development*" OR "divers* sex* development*" OR "divers* of sex* development*" OR DSD OR "frasier* syndrome*" OR freemartinism OR "gonadal dysgenes*" OR "herlyn-werner-wunderlich* syndrome*" OR "hydroxysteroid dehydrogenase deficienc*" OR hyperandrogenism* OR intersex* OR "kallmann* syndrome*" OR "klinefelter* syndrome*" OR "mayer-rokitansky-kuster-hauser* syndrome*" OR MRKH OR pseudointersex* OR "sexual infantilism*" OR "swyer* syndrom*" OR "turner* syndrome*" OR "variation* in sex characteristic*" OR "variation* of sex characteristic*" OR WAGR OR "wilms tumor aniridia genital anomalies retardation syndrome*")	2 716
3	1 OR 2	3 032
4 a)	TI,AB,IF((comprehensive* OR integrative OR systematic*) NEAR/3 (bibliographic* OR review* OR literature)) OR TI,AB,IF((meta-analy* or metaanaly* or "research synthesis" or ((information or data) NEAR/3 synthesis) or (data NEAR/2 extract*))) OR TI,AB,IF(review NEAR/5 (rationale or evidence)) and ME("Literature Review") OR AB(cinahl or cinhal or (cochrane NEAR/3 trial*) or embase or medline or psyclit or psychlit or pubmed or scopus or "sociological abstracts" or "web of science") OR ME("systematic review" or "meta analysis")	144 990
5	3 AND 4	98
6	3 AND 4 AND Language: English, Swedish AND Publication year: 2014-01-01-2025	71

Sökträffar som exporterats till EndNote för vidare analys är de 71 på rad 6.

a) American University of Beirut. Sökfilter för systematiska översikter i databasen PsycInfo via gränssnittet ProQuest (egen anpassning). [citerad 12 november 2024]. Hämtad från: <https://aub.edu.lb.libguides.com/c.php?g=329862&p=3023731>

Tabell 4. Databas och databasleverantör: Swepub via Kungliga Biblioteket. Datum för litteratursökning: 2024-11-28.

Sökning nr	Söksträng	Antal sökträffar
1	"adrenal hyperplasia congenital*" OR "adrenogenital syndrome*" OR anorchia OR "androgen insensitivity syndrome*" OR "congenital adrenal hyperplasia*" OR "denys-drash* syndrome*" OR "difference* in sex* development*" OR "disorder* of sex* development*" OR "divers* sex* development*" OR "divers* of sex* development*" OR DSD OR "frasier* syndrome*" OR freemartinism OR "gonadal dysgenes*" OR "herlyn-werner-wunderlich* syndrome*" OR "hydroxysteroid dehydrogenase deficienc*" OR hyperandrogenism* OR intersex* OR "kallmann* syndrome*" OR "klinefelter* syndrome*" OR "mayer-rokitansky-kuster-hauser* syndrome*" OR MRKH OR pseudointersex* OR "sexual infantilism*" OR "swyer* syndrom*" OR "turner* syndrome*" OR "variation* in sex characteristic*" OR "variation* of sex characteristic*" OR WAGR OR "wilms tumor aniridia genital anomalies retardation syndrome*") OR abstract("adrenal hyperplasia congenital*" OR "adrenogenital syndrome*" OR anorchia OR "androgen insensitivity syndrome*" OR "congenital adrenal hyperplasia*" OR "denys-drash* syndrome*" OR "difference* in sex* development*" OR "disorder* of sex* development*" OR "divers* sex* development*" OR "divers* of sex* development*" OR DSD OR "frasier* syndrome*" OR freemartinism OR "gonadal dysgenes*" OR "herlyn-werner-wunderlich* syndrome*" OR "hydroxysteroid dehydrogenase deficienc*" OR hyperandrogenism* OR intersex* OR "kallmann* syndrome*" OR "klinefelter* syndrome*" OR "mayer-rokitansky-kuster-hauser* syndrome*" OR MRKH OR pseudointersex* OR "sexual infantilism*" OR "swyer* syndrom*" OR "turner* syndrome*" OR "variation* in sex characteristic*" OR "variation* of sex characteristic*" OR WAGR OR "wilms tumor aniridia genital anomalies retardation syndrome*")	893
2	Typ av publikation: Forskningsöversikt, 2014-2025	47
3	Typ av publikation: Rapporter, 2014-2025	2

Tabell 5. Databas och databasleverantör: Libris via Kungliga Biblioteket. Datum för litteratursökning: 2024-11-28.

Sökning nr	Söksträng	Antal sökträffar
1	"adrenal hyperplasia congenital*" OR "adrenogenital syndrome*" OR anorchia OR "androgen insensitivity syndrome*" OR "congenital adrenal hyperplasia*" OR "denys-drash* syndrome*" OR "difference* in sex* development*" OR "disorder* of sex* development*" OR "divers* sex* development*" OR "divers* of sex* development*" OR DSD OR "frasier* syndrome*" OR freemartinism OR "gonadal dysgenes*" OR "herlyn-werner-wunderlich* syndrome*" OR "hydroxysteroid dehydrogenase deficienc*" OR hyperandrogenism* OR intersex* OR "kallmann* syndrome*" OR "klinefelter* syndrome*" OR "mayer-rokitansky-kuster-hauser* syndrome*" OR MRKH OR pseudointersex* OR "sexual infantilism*" OR "swyer* syndrom*" OR "turner* syndrome*" OR "variation* in sex characteristic*" OR "variation* of sex characteristic*" OR WAGR OR "wilms tumor aniridia genital anomalies retardation syndrome*") OR abstract("adrenal hyperplasia congenital*" OR "adrenogenital syndrome*" OR anorchia OR "androgen insensitivity syndrome*" OR "congenital adrenal hyperplasia*" OR "denys-drash* syndrome*" OR "difference* in sex* development*" OR "disorder* of sex* development*" OR "divers* sex* development*" OR "divers* of sex* development*" OR DSD OR "frasier* syndrome*" OR freemartinism OR "gonadal dysgenes*" OR "herlyn-werner-wunderlich* syndrome*" OR "hydroxysteroid dehydrogenase deficienc*" OR hyperandrogenism* OR intersex* OR "kallmann* syndrome*" OR "klinefelter* syndrome*" OR "mayer-rokitansky-kuster-hauser* syndrome*" OR MRKH OR pseudointersex* OR "sexual infantilism*" OR "swyer* syndrom*" OR "turner* syndrome*" OR "variation* in sex characteristic*" OR "variation* of sex characteristic*" OR WAGR OR "wilms tumor aniridia genital anomalies retardation syndrome*")	1 056
2	Typ av publikation: Artikel/kapitel, 2014-2025	66

Bilaga 2. Exkluderade översikter

Tabell 1. Exkluderade översikter och orsak för exkludering.

Exkluderade studier	Orsak för exkludering
1. Accardo G, Paglionico VA, Di Fraia R, Cittadini A, Salzano A, Esposito D, et al. Management of cardiovascular complications in Klinefelter syndrome patients. <i>Expert Rev Endocrin.</i> 2019;14(2):145-52. DOI:10.1080/17446651.2019.1584036.	Fel studiedesign
2. Amaral RC, Inacio M, Brito VN, Bachega TASS, Domenice S, Arnhold IJP, et al. Quality of life of patients with 46,XX and 46,XY disorders of sex development. <i>Clinical Endocrinology.</i> 2014;82(2):159-64. DOI:10.1111/cen.12561.	Fel studiedesign
3. Babu R, Shah U. Gender identity disorder (GID) in adolescents and adults with differences of sex development (DSD): A systematic review and meta-analysis. <i>J Pediatr Urol.</i> 2021;17(1):39-47. DOI:10.1016/j.jpuro.2020.11.017.	Fel utfall
4. Baig A. Supporting parents of children born with differences in sex development. <i>Arch Dis Child.</i> 2024;109(5):438-43. DOI:10.1136/archdischild-2023-326299.	Fel studiepopulation
5. Baker JM, Reiss AL. A meta-analysis of math performance in Turner syndrome. <i>Dev Med Child Neurol.</i> 2016;58(2):123-30. DOI:10.1111/dmcn.12961.	Fel utfall
6. Bohet M, Besson R, Jardri R, Manouvrier S, Catteau-Jonard S, Cartigny M, et al. Mental health status of individuals with sexual development disorders: A review. <i>J Pediatr Urol.</i> 2019;15(4):356-66. DOI:10.1016/j.jpuro.2019.04.010.	Fel studiedesign
7. Bouko-Levy E, Vialaret C, Sallee C, Marquet P, Margueritte F, Dion L, et al. Estimation of the prevalence of uterine infertility and its different causes in France according to data from a literature review. <i>J Gynecol Obstet Hum Reprod.</i> 2023;52(10):102684. DOI:10.1016/j.jogoh.2023.102684.	Fel studiedesign
8. Bowler S, Vallury K, Sofija E. Understanding the experiences and needs of LGBTIQ+ individuals when accessing abortion care and pregnancy options counselling: a scoping review. <i>BMJ Sex Reprod Health.</i> 2023;49(3):192-200. DOI:10.1136/bmjsh-2022-201692.	Fel studiedesign
9. Broadway-Horner M, Kar A, Pemberton M, Ventriglio A. Psychological therapies and non-suicidal self-injury in LGBTIQ in accident and emergency departments in the UK: a scoping review. <i>Int Rev Psychiatry.</i> 2022;34(3-4):413-22. DOI:10.1080/09540261.2022.2108313.	Fel studiedesign
10. Brown A, Rice SM, Rickwood DJ, Parker AG. Systematic review of barriers and facilitators to accessing and engaging with mental health care among at-risk young people. <i>Asia Pac Psychiatry.</i> 2016;8(1):3-22. DOI:10.1111/appy.12199.	Fel studiepopulation
11. Carbone A, Ferrara F, Bottino R, Russo V, Rega S, Limongelli G, et al. Current evidence of unicuspid aortic valve in young adults: A systematic review and metanalysis. <i>Curr Probl Cardiol.</i> 2025;50(1):102884. DOI:10.1016/j.cpcardiol.2024.102884.	Fel studiepopulation
12. Ceatha N, Koay ACC, Buggy C, James O, Tully L, Bustillo M, et al. Protective Factors for LGBTI+ Youth Wellbeing: A Scoping Review Underpinned by Recognition Theory. <i>Int J Environ Res Public Health.</i> 2021;18(21). DOI:10.3390/ijerph182111682.	Fel studiedesign
13. Clarke M, Lewin J, Lazarakis S, Thompson K. Overlooked Minorities: The Intersection of Cancer in Lesbian, Gay, Bisexual, Transgender, and/or Intersex Adolescents and Young Adults. <i>J Adolesc Young Adult Oncol.</i> 2019;8(5):525-8. DOI:10.1089/jayao.2019.0021.	Fel studiepopulation
14. Collaborators GBDNSD. Global, regional, and national burden of disorders affecting the nervous system, 1990-2021: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2021. <i>Lancet Neurol.</i> 2024;23(4):344-81. DOI:10.1016/S1474-4422(24)00038-3.	Fel studiedesign

15. Cooke K, Ridgway K, Pecora L, Westrupp E, Hedley D, Hooley M, et al. Individual, social, and life course risk factors for experiencing interpersonal violence among autistic people of varying gender identities: A mixed methods systematic review. <i>Res Autism Spect Dis.</i> 2024;111. DOI:10.1016/j.rasd.2023.102313.	Fel studiepopulation
16. Crafa A, Calogero AE, Cannarella R, Mongioi LM, Condorelli RA, Greco EA, et al. The Burden of Hormonal Disorders: A Worldwide Overview With a Particular Look in Italy. <i>Front Endocrinol (Lausanne).</i> 2021;12:694325. DOI:10.3389/fendo.2021.694325.	Fel studiedesign
17. Crossan K-A, Geraghty S, Balding K. The use of gender-neutral language in maternity settings: a narrative literature review. <i>British Journal of Midwifery.</i> 2023;31(9):502-11. DOI:10.12968/bjom.2023.31.9.502.	Fel studiedesign
18. Daae E, Feragen KB, Waehre A, Nermoen I, Falhammar H. Sexual Orientation in Individuals With Congenital Adrenal Hyperplasia: A Systematic Review. <i>Front Behav Neurosci.</i> 2020;14:38. DOI:10.3389/fnbeh.2020.00038.	Fel utfall
19. De Groote K, Demulier L, De Backer J, De Wolf D, De Schepper J, T'Sjoen G, et al. Arterial hypertension in Turner syndrome: a review of the literature and a practical approach for diagnosis and treatment. <i>J Hypertens.</i> 2015;33(7):1342-51. DOI:10.1097/HJH.0000000000000599.	Fel studiedesign
20. Di Cosola M, Spirito F, Zhurakivska K, Nocini R, Lovero R, Sembronio S, et al. Congenital adrenal hyperplasia. Role of dentist in early diagnosis. <i>Open Med (Wars).</i> 2022;17(1):1699-704. DOI:10.1515/med-2022-0524.	Fel utfall
21. dos Santos JS, da Silva RN, de Assunção Ferreira M. Measures of Health Care Providers' Knowledge, Clinical Skills, or Prejudice Toward Lesbian, Gay, Bisexual, Transgender, Queer, Intersex, Asexual, and Other Sexual and Gender Minority Populations: A Scoping Review. <i>LGBT Health.</i> 2024;11(6):419-36. DOI:10.1089/lgbt.2023.0094.	Fel studiedesign
22. Eyer de Jesus L, Paz de Oliveira AP, Porto LC, Dekermacher S. Testicular adrenal rest tumors - Epidemiology, diagnosis and treatment. <i>J Pediatr Urol.</i> 2024;20(1):77-87. DOI:10.1016/j.jpuro.2023.10.005.	Fel studiepopulation
23. Fowler JA, Buckley L, Muir M, Viskovich S, Paradis C, Zanganeh P, et al. Digital mental health interventions: A narrative review of what is important from the perspective of LGBTQIA+ people. <i>J Clin Psychol.</i> 2023;79(11):2685-713. DOI:10.1002/jclp.23571.	Fel studiepopulation
24. Fowler JA, Viskovich S, Buckley L, Dean JA. A call for ACTION: A systematic review of empirical evidence for the use of Acceptance and Commitment Therapy (ACT) with LGBTQIA+ individuals. <i>J Context Behav Sci.</i> 2022;25:78-89. DOI:10.1016/j.jcbs.2022.06.007.	Fel studiepopulation
25. Gaikawai RU, Prinsloo C, Grover SR, Wright I, Drever N. Experiences of Pelvic and Generalized Persistent Pain Syndromes in MRKH: A Scoping Review. <i>J Pediatr Adolesc Gynecol.</i> 2024;37(5):477-94. DOI:10.1016/j.jpap.2024.07.002.	Fel studiedesign
26. Garcia Rodrigues M, Monteiro Soares M, Rodrigues JD, Azevedo LF, Pereira Rodrigues P, Areias JC, et al. Quality of life of parents with children with congenital abnormalities: a systematic review with meta-analysis of assessment methods and levels of quality of life. <i>Qual Life Res.</i> 2022;31(4):991-1011. DOI:10.1007/s11136-021-02986-z.	Fel studiepopulation
27. Gonzalez-Latapi P, Sousa M, Lang AE. Movement Disorders Associated with Hypogonadism. <i>Mov Disord Clin Pract.</i> 2021;8(7):997-1011. DOI:10.1002/mdc3.13308.	Fel studiedesign
28. Goodwin B, Pharris AB, Natale AP. Affirming Care for Adoption and Foster Youth: A Clinician's Guide to Essential Considerations for Working with LGBTQIA plus Youth. <i>Clin Soc Work J.</i> 2024. DOI:10.1007/s10615-024-00937-y.	Fel studiepopulation
29. Gruszczyński D, Nijakowski K, Wolska-Bułach A, Lacka K. Skeletal and dental abnormalities in patients with sex chromosome aberrations: a systematic case-based review. <i>Pediatrica Polska.</i> 2022;97(1):29-38. DOI:10.5114/polp.2022.114705.	Fel utfall

30. Hammad MAM, Rush A, Loeb CA, Banton J, Abou Chawareb E, Khanmammadova N, et al. Multiple sclerosis and hypogonadism: is there a relationship? <i>Sex Med Rev.</i> 2024;12(2):178-82. DOI:10.1093/sxmrev/qead050.	Fel studiepopulation
31. Hirschberg AL. Hyperandrogenism and Cardiometabolic Risk in Pre- and Postmenopausal Women-What Is the Evidence? <i>J Clin Endocrinol Metab.</i> 2024;109(5):1202-13. DOI:10.1210/clinem/dgad590.	Fel studiedesign
32. Ho W, Druce M. Quality of life in patients with adrenal disease: A systematic review. <i>Clin Endocrinol (Oxf).</i> 2018;89(2):119-28. DOI:10.1111/cen.13719.	Fel syfte
33. Hromic-Jahjefendic A, Barh D, Ramalho Pinto CH, Gabriel Rodrigues Gomes L, Picanco Machado JL, Afolabi OO, et al. Associations and Disease-Disease Interactions of COVID-19 with Congenital and Genetic Disorders: A Comprehensive Review. <i>Viruses.</i> 2022;14(5). DOI:10.3390/v14050910.	Fel studiepopulation
34. Hu T, Wei Z, Ju Q, Chen W. Sex hormones and acne: State of the art. <i>J Dtsch Dermatol Ges.</i> 2021;19(4):509-15. DOI:10.1111/ddg.14426.	Fel studiedesign
35. Ikegawa K, Hasegawa Y. Fracture risk, underlying pathophysiology, and bone quality assessment in patients with Turner syndrome. <i>Front Endocrinol (Lausanne).</i> 2022;13:967857. DOI:10.3389/fendo.2022.967857.	Fel studiedesign
36. Ince Yenilmez M. LGBTQIs in Turkey: the Challenges and Resilience of This Marginalized Group. <i>Sexuality Research and Social Policy.</i> 2020;18(2):440-9. DOI:10.1007/s13178-020-00471-9.	Fel studiepopulation
37. Jensen M, Schorer J, Faber IR. How is the Topic of Intersex Athletes in Elite Sports Positioned in Academic Literature Between January 2000 and July 2022? A Systematic Review. <i>Sports Med Open.</i> 2022;8(1):130. DOI:10.1186/s40798-022-00520-0.	Fel syfte
38. Jones T. Intersex Studies: A Systematic Review of International Health Literature. <i>Sage Open.</i> 2018;8(2). DOI:10.1177/2158244017745577.	Fel syfte
39. Karseladze AI, Asaturova AV, Kiseleva IA, Badlaeva AS, Tregubova AV, Zaretsky AR, et al. Androgen Insensitivity Syndrome with Bilateral Gonadal Sertoli Cell Lesions, Sertoli-Leydig Cell Tumor, and Paratesticular Leiomyoma: A Case Report and First Systematic Literature Review. <i>J Clin Med.</i> 2024;13(4). DOI:10.3390/jcm13040929.	Fel studiepopulation
40. Kiess W, Stoltze A, Kirstein AS, Gesing J, Stein R, Korner A, et al. Disorders of sex development - biologic, genetic, cultural, societal, and psychologic diversity of the human nature. <i>J Pediatr Endocrinol Metab.</i> 2023;36(1):1-3. DOI:10.1515/jpem-2022-0595.	Fel studiedesign
41. Kostopoulou E, Bosdou JK, Anagnostis P, Stevenson JC, Goulis DG. Cardiovascular Complications in Patients with Turner's Syndrome. <i>Curr Pharm Des.</i> 2020;26(43):5650-9. DOI:10.2174/138161282666200531152459.	Fel studiedesign
42. Lackner L, Quitmann J, Kristensen K, Witt S. Health-Related Quality of Life, Stress, Caregiving Burden and Special Needs of Parents Caring for a Short-Statured Child-Review and Recommendations for Future Research. <i>Int J Environ Res Public Health.</i> 2023;20(16). DOI:10.3390/ijerph20166558.	Fel studiedesign
43. Leite JD, Lopes RE. Dissident Genders and Sexualities in the Occupational Therapy Peer-Reviewed Literature: A Scoping Review. <i>Am J Occup Ther.</i> 2022;76(5). DOI:10.5014/ajot.2022.049322.	Fel studiedesign
44. Leon-Figueroa DA, Barboza JJ, Valladares-Garrido MJ, Sah R, Rodriguez-Morales AJ. Prevalence of intentions to receive monkeypox vaccine. A systematic review and meta-analysis. <i>BMC Public Health.</i> 2024;24(1):35. DOI:10.1186/s12889-023-17473-y.	Fel studiepopulation
45. Machado PS, Costa AB, Nardi HC, Fontanari AM, Araujo IR, Knauth DR. Follow-up of psychological outcomes of interventions in patients diagnosed with disorders of sexual development: A systematic review. <i>J Health Psychol.</i> 2016;21(10):2195-206. DOI:10.1177/1359105315572454.	Fel syfte
46. Maillefer A, Sabe M, Coste C, Bartolomei J, Jaafar J, Sentissi O. Sexual Identity Disorder and Psychosis in Klinefelter Syndrome: A Synthesis of Literature and a Case Report. <i>J Nerv Ment Dis.</i> 2019;207(2):121-5. DOI:10.1097/NMD.0000000000000930.	Fel studiedesign

47. Marcelli M, Mediwala SN. Male hypogonadism: a review. <i>J Investig Med</i> . 2020;68(2):335-56. DOI:10.1136/jim-2019-001233.	Fel studiedesign
48. Marchi M, Arcolin E, Fiore G, Travascio A, Uberti D, Amaddeo F, et al. Self-harm and suicidality among LGBTIQ people: a systematic review and meta-analysis. <i>Int Rev Psychiatry</i> . 2022;34(3-4):240-56. DOI:10.1080/09540261.2022.2053070.	Fel studiepopulation
49. Marchi M, Travascio A, Uberti D, De Micheli E, Quartaroli F, Laquatra G, et al. Microaggression toward LGBTIQ people and implications for mental health: A systematic review. <i>Int J Soc Psychiatry</i> . 2024;70(1):23-35. DOI:10.1177/00207640231194478.	Fel studiepopulation
50. Marraccini ME, Ingram KM, Naser SC, Grapin SL, Toole EN, O'Neill JC, et al. The roles of school in supporting LGBTQ+ youth: A systematic review and ecological framework for understanding risk for suicide-related thoughts and behaviors. <i>J Sch Psychol</i> . 2022;91:27-49. DOI:10.1016/j.jsp.2021.11.006.	Fel studiepopulation
51. Mavinkurve M, O'Gorman CS. Cardiometabolic and vascular risks in young and adolescent girls with Turner syndrome. <i>BBA Clin</i> . 2015;3:304-9. DOI:10.1016/j.bbacli.2015.04.005.	Fel studiedesign
52. McGowan VJ, Lowther HJ, Meads C. Life under COVID-19 for LGBT+ people in the UK: systematic review of UK research on the impact of COVID-19 on sexual and gender minority populations. <i>BMJ Open</i> . 2021;11(7):e050092. DOI:10.1136/bmjopen-2021-050092.	Fel studiepopulation
53. Meads C, Zeeman L, Sherriff N, Aranda K. Prevalence of alcohol use amongst sexual and gender minority (LGBTQ+) communities in the UK: a systematic scoping review. <i>Alcohol Alcohol</i> . 2023;58(4):346-56. DOI:10.1093/alcac/agad029.	Fel studiedesign
54. Meyer EJ, Wittert G. Endogenous testosterone and mortality risk. <i>Asian J Androl</i> . 2018;20(2):115-9. DOI:10.4103/aja.aja_70_17.	Fel studiedesign
55. Mitsch C, Alexandrou E, Norris AW, Pinnaro CT. Hyperglycemia in Turner syndrome: Impact, mechanisms, and areas for future research. <i>Front Endocrinol (Lausanne)</i> . 2023;14:1116889. DOI:10.3389/fendo.2023.1116889.	Fel studiedesign
56. Moreno A, Laoch A, Zasler ND. Changing the culture of neurodisability through language and sensitivity of providers: Creating a safe place for LGBTQIA+ people. <i>NeuroRehabilitation</i> . 2017;41(2):375-93. DOI:10.3233/NRE-172187.	Fel studiepopulation
57. Moreno A, Belhouari S, Dussault A. A Systematic Literature Review of the Impact of COVID-19 on the Health of LGBTQIA+ Older Adults: Identification of Risk and Protective Health Factors and Development of a Model of Health and Disease. <i>J Homosex</i> . 2024;71(5):1297-331. DOI:10.1080/00918369.2023.2169851.	Fel studiepopulation
58. Müller J, Böhlke N. Physical education from LGBTQ+ students' perspective. A systematic review of qualitative studies. <i>Physical Education and Sport Pedagogy</i> . 2021;28(6):601-16. DOI:10.1080/17408989.2021.2014434.	Fel studiepopulation
59. Nic Giolla Easpaig B, Reynish TD, Hoang H, Bridgman H, Corvinus-Jones SL, Auckland S. A systematic review of the health and health care of rural sexual and gender minorities in the UK, USA, Canada, Australia and New Zealand. <i>Rural Remote Health</i> . 2022;22(3):6999. DOI:10.22605/RRH6999.	Fel studiepopulation
60. Nordenstrom A, Lajic S, Falhammar H. Long-Term Outcomes of Congenital Adrenal Hyperplasia. <i>Endocrinol Metab (Seoul)</i> . 2022;37(4):587-98. DOI:10.3803/EnM.2022.1528.	Fel studiedesign
61. O'Farrell M, Corcoran P, Davoren MP. Examining LGBTI+ inclusive sexual health education from the perspective of both youth and facilitators: a systematic review. <i>BMJ Open</i> . 2021;11(9):e047856. DOI:10.1136/bmjopen-2020-047856.	Fel studiepopulation
62. Oliveira CC, Charalampous P, Delaye J, Grad DA, Kolkhir P, Mechili EA, et al. A systematic review of studies that estimated the burden of chronic non-communicable rare diseases using disability-adjusted life years. <i>Orphanet J Rare Dis</i> . 2024;19(1):333. DOI:10.1186/s13023-024-03342-3.	Fel studiepopulation

63. Ong F, Vorobjovas-Pinta O, Lewis C. LGBTIQ + identities in tourism and leisure research: a systematic qualitative literature review. <i>Journal of Sustainable Tourism</i> . 2020;30(7):1476-99. DOI:10.1080/09669582.2020.1828430.	Fel studiepopulation
64. Paranhos WR, Willerding IAV, Lapolli ÉM. Training of health professionals to care for LGBTIQI+. <i>Interface-Botucatu</i> . 2021;25. DOI:ARTN e20068410.1590/interface.200684.	Fel studiepopulation
65. Puljevic C, Feulner L, Hobbs M, Erku D, Bonevski B, Segan C, et al. Tobacco endgame and priority populations: a scoping review. <i>Tob Control</i> . 2024;33(e2):e231-e9. DOI:10.1136/tc-2022-057715.	Fel studiedesign
66. Rovira-Font M, Vilanova-Soler A. LGTBQIA+, mental health and the sporting context: a systematic review. <i>Apunt Educ Fis Depor</i> . 2022(147):1-16. DOI:10.5672/apunts.2014-0983.es.(2022/1).147.01.	Fel studiepopulation
67. Sanders C, Usipuk M, Amyot E, Koopmans E, Hall J, Crawford L, et al. A review of menstrual sex education and management in women with congenital adrenal hyperplasia. <i>Sex Educ-Sex Soc Lea</i> . 2021;21(5):535-51. DOI:10.1080/14681811.2021.1938524.	Fel studiedesign
68. Sherriff N, Zeeman L, McGlynn N, Pinto N, Hugendubel K, Mirandola M, et al. Co-producing knowledge of lesbian, gay, bisexual, trans and intersex (LGBTI) health-care inequalities via rapid reviews of grey literature in 27 EU Member States. <i>Health Expect</i> . 2019;22(4):688-700. DOI:10.1111/hex.12934.	Fel studiedesign
69. Silveri G, Schimmenti S, Prina E, Gios L, Mirandola M, Converti M, et al. Barriers in care pathways and unmet mental health needs in LGBTIQ + communities. <i>Int Rev Psychiatry</i> . 2022;34(3-4):215-29. DOI:10.1080/09540261.2022.2075256.	Fel studiepopulation
70. Singh A, Dandona A, Sharma V, Zaidi SZH. Minority Stress in Emotion Suppression and Mental Distress Among Sexual and Gender Minorities: A Systematic Review. <i>Ann Neurosci</i> . 2023;30(1):54-69. DOI:10.1177/09727531221120356.	Fel studiepopulation
71. Skerrett DM, Kolves K, De Leo D. Are LGBT populations at a higher risk for suicidal behaviors in Australia? Research findings and implications. <i>J Homosex</i> . 2015;62(7):883-901. DOI:10.1080/00918369.2014.1003009.	Fel studiepopulation
72. Smith R, Wright T. Older lesbian, gay, bisexual, transgender, queer and intersex peoples' experiences and perceptions of receiving home care services in the community: A systematic review. <i>Int J Nurs Stud</i> . 2021;118:103907. DOI:10.1016/j.ijnurstu.2021.103907.	Fel studiepopulation
73. Spaziani M, Radicioni AF. Metabolic and cardiovascular risk factors in Klinefelter syndrome. <i>Am J Med Genet C Semin Med Genet</i> . 2020;184(2):334-43. DOI:10.1002/ajmg.c.31792.	Fel studiedesign
74. Stolk THR, Asseler JD, Huirne JAF, van den Boogaard E, van Mello NM. Desire for children and fertility preservation in transgender and gender-diverse people: A systematic review. <i>Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol</i> . 2023;87:102312. DOI:10.1016/j.bpobgyn.2023.102312.	Fel studiepopulation
75. Tamhane S, Rodriguez-Gutierrez R, Iqbal AM, Prokop LJ, Bancos I, Speiser PW, et al. Cardiovascular and Metabolic Outcomes in Congenital Adrenal Hyperplasia: A Systematic Review and Meta-Analysis. <i>J Clin Endocrinol Metab</i> . 2018;103(11):4097-103. DOI:10.1210/jc.2018-01862.	Fel syfte
76. Tempia Valenta S, Marcolini F, Martone A, De Ronchi D, Atti AR. Treating eating disorders in the LGBTQIA+ adult population: A scoping review. <i>J Gay Lesbian Ment Health</i> . 2024. DOI:10.1080/19359705.2024.2310266.	Fel studiedesign
77. Ufua S, Tallman JE, Moses KA. The Pursuit of Health Equity and Equality in Urologic Oncology: Where We Have Been and Where We Are Going. <i>Eur Urol Focus</i> . 2021;7(5):929-36. DOI:10.1016/j.euf.2021.09.002.	Fel studiepopulation
78. Van Batavia JP, Kolon TF. Fertility in disorders of sex development: A review. <i>J Pediatr Urol</i> . 2016;12(6):418-25. DOI:10.1016/j.jpuirol.2016.09.015.	Fel studiedesign
79. Van Der Pol-Harney E, McAloon J. Psychosocial Interventions for Mental Illness among LGBTQIA Youth: A PRISMA-Based Systematic Review. <i>Adolescent Research Review</i> . 2018;4(2):149-68. DOI:10.1007/s40894-018-0090-7.	Fel studiepopulation

80. Van Meter AR, Knowles EA, Mintz EH. Systematic Review and Meta-analysis: International Prevalence of Suicidal Ideation and Attempt in Youth. <i>J Am Acad Child Adolesc Psychiatry</i> . 2023;62(9):973-86. DOI:10.1016/j.jaac.2022.07.867.	Fel studiepopulation
81. von Scheibler E, van Eeghen AM, de Koning TJ, Kuijff ML, Zinkstok JR, Muller AR, et al. Parkinsonism in Genetic Neurodevelopmental Disorders: A Systematic Review. <i>Mov Disord Clin Pract</i> . 2023;10(1):17-31. DOI:10.1002/mdc3.13577.	Fel studiepopulation
82. Weinberg JR, Cooper JM. Examining the mental health needs of sexual and gender minority youth to articulate a multitiered system of supports for schools. <i>Psychol Schools</i> . 2023;60(9):3612-32. DOI:10.1002/pits.22933.	Fel studiepopulation
83. Wilson C, Cariola LA. LGBTQI+ Youth and Mental Health: A Systematic Review of Qualitative Research. <i>Adolescent Research Review</i> . 2020;5(2):187-211. DOI:10.1007/s40894-019-00118-w.	Fel studiepopulation
84. Woodford EC, McLay L, France KG, Blampied NM, Gibbs R, Swan CE, et al. Endogenous melatonin and sleep in individuals with Rare Genetic Neurodevelopmental Disorders (RGND): A systematic review. <i>Sleep Med Rev</i> . 2021;57:101433. DOI:10.1016/j.smrv.2021.101433.	Fel studiepopulation
85. Wu KY, Hayford KM, Spinner RJ. In search of zebras: Critical analysis of the rarity of perineural breast cancer spread to the brachial plexus in men. <i>J Plast Reconstr Aesthet Surg</i> . 2024;88:231-4. DOI:10.1016/j.bjps.2023.10.139.	Fel studiedesign
86. Zeeman L, Sherriff N, Browne K, McGlynn N, Mirandola M, Gios L, et al. A review of lesbian, gay, bisexual, trans and intersex (LGBTI) health and healthcare inequalities. <i>Eur J Public Health</i> . 2019;29(5):974-80. DOI:10.1093/eurpub/cky226.	Fel studiepopulation
87. Zoe Hilton N, Ham E, Radatz DL, Smith CM, Snow N, Wintermute J, et al. Coercive Control in 2SLGBTQIA+ Relationships: A Scoping Review. <i>Trauma Violence Abuse</i> . 2024;25(5):3713-28. DOI:10.1177/15248380241257957.	Fel studiedesign

Bilaga 3. Bedömning av risk för bias

Tabell 1. Bedömning av risk för bias.

Författare och år	Domän 1	Domän 2	Domän 3	Domän 4	Sammantagen bedömning
Al-Bluwi et al. 2021	Ja	Ja	Ja	Ja	L/M
Barbonetti et al. 2021	Nej	-	-	-	H
Berger et al. 2017	Ja	Ja	Nej	-	H
Cook et al. 2024	Ja	Ja	Nej	-	H
Daae et al. 2018	Ja	Oklart	Nej	-	H
Donato et al. 2018	Ja	Nej	-	-	H
Facchin et al. 2021	Ja	Ja	Nej	-	H
Fedele et al. 2024	Oklart	Ja	Ja	Oklart	H
Geerardyn et al. 2021	Ja	Nej	-	-	H
Godfrey et al. 2021	Ja	Nej	-	-	H
Gunawardana et al. 2024	Ja	Nej	-	-	H
Guo et al. 2022	Ja	Oklart	Ja	Nej	H
Hynes et al. 2020	Nej	-	-	-	H
Ilija et al. 2024	Ja	Ja	Nej	-	H
Kokay et al. 2023	Oklart	Ja	Oklart	Oklart	H
Liu et al. 2023	Ja	Ja	Nej	-	H
May et al. 2021	Nej	-	-	-	H
McCarrison et al. 2023	Ja	Ja	Ja	Ja	L/M
Meccanici et al. 2023	Ja	Ja	Ja	Ja	L/M
Mehmet et al. 2022	Nej	-	-	-	H
Morris et al. 2020	Ja	Nej	-	-	H
Nermoen et al. 2020	Nej	-	-	-	H
Pratt-Chapman et al. 2021	Ja	Ja	Nej	-	H
Rangaswamaiah et al. 2020	Ja	Ja	Ja	Ja	L/M
Rashidian et al. 2024	Ja	Ja	Ja	Ja	L/M
Reis et al. 2018	Ja	Ja	Ja	Ja	L/M
Sani et al. 2019	Nej	-	-	-	H
Tsarna et al. 2022	Nej	-	-	-	H
Zeeman et al. 2020	Oklart	Nej	-	-	H

Förkortningar: L = låg; M = måttlig; H = hög risk för bias

Bilaga 4. Sammanställning av inkluderade systematiska översikter

Tabell 1. Sammanställning av inkluderade systematiska översikter (n=29) utifrån författare, år, studiepopulation, relevanta utfall och risk för bias.

Författare och år	Studiepopulation	Utfall	Risk för bias
Al-Bluwi et al. 2021	Turners syndrom	Fysisk hälsa: Glutenintolerans	Acceptabel (låg/måttlig)
Barbonetti et al. 2021	Klinefelters syndrom	Sexuell hälsa: Impotens och nedsatt libido	Hög
Berger et al. 2017	Intersexvariation	Levnadsvanor: Rökavvänjning	Hög
Cook et al. 2024	Klinefelters syndrom	Fysisk hälsa: Manlig bröstcancer	Hög
Daae et al. 2018	Kongenital binjurebarkshyperplasi	Psykisk hälsa: Beteendeproblem, ångest, depression och somatiska problem Livskvalitet: Hälsorelaterad livskvalitet Sexuell och reproduktiv hälsa: Fertilitet och sexual funktion	Hög
Donato et al. 2018	Turners syndrom	Fysisk hälsa och reproduktiv hälsa: Hjärt- och kärlsjukdom (med fokus på hjärt- och kärlkomplikationer under graviditet)	Hög
Facchin et al. 2021	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-syndrom	Psykisk hälsa: Kroppsuppfattning, självkänsla, depression, ångest, psykos, ätstörningar Sexuell och reproduktiv hälsa: Infertilitet attityder kopplat till moderskap, sexualitet och intima relationer Livsvillkor: Familjerelationer och sociala relationer Livskvalitet: Hälsorelaterad livskvalitet	Hög
Fedele et al. 2024	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-syndrom	Reproduktiv hälsa: Fertilitet och utfall vid t.ex. IVF-behandling	Hög
Geerardyn et al. 2021	Turners syndrom	Fysisk hälsa: Öronsjukdomar (prevalens)	Hög
Godfrey et al. 2021	Intersexvariation	Psykisk hälsa: Internaliserade symtom, global stress, somatiska besvär, koncentrationsproblem, aggressivt beteende och andra psykiska problem samt psykiatriska diagnoser	Hög
Gunawardana et al. 2024	Kongenital binjurebarkshyperplasi	Livskvalitet: Total livskvalitet, fysisk-, psykosocial-, emotionell-, social- och skolrelaterad livskvalitet	Hög
Guo et al. 2022	Kongenital binjurebarkshyperplasi	Reproduktiv hälsa: Fertilitet och graviditetskomplikationer	Hög

Författare och år	Studiepopulation	Utfall	Risk för bias
Hynes et al. 2020	Turners syndrom	Fysisk hälsa och reproduktiv hälsa: Hjärt- och kärlkomplikationer under graviditet (aortadissektion)	Hög
Ilia et al. 2024	Kongenital binjurebarkshyperplasi	Reproduktiv hälsa: Negativa graviditetsutfall och fetala utfall	Hög
Kokay et al. 2023	Personer med intersexvariation och med kronisk sjukdom	Sexuell hälsa: Sexuell respons, sexuell aktivitet, hjälpsökande för sexuell ohälsa, diskriminering på grund av sexuell identitet, eller på grund av sjukdom eller funktionsnedsättning	Hög
Liu et al. 2023	Herlyn-Werner-Wunderlich-syndrom	Fysisk hälsa och reproduktiv hälsa: Endometrios, graviditet och negativa graviditetsutfall	Hög
May et al. 2021	Klinefelters syndrom, Turners syndrom och kongenital binjurebarkshyperplasi	Autism	Hög
McCarrison et al. 2023	Turners syndrom	Fysisk hälsa: Högt blodtryck	Acceptabel (låg/måttlig)
Meccanici et al. 2023	Turners syndrom	Fysisk hälsa: Hjärt- och kärlsjukdom (aortaaneurysm och aortadissektion)	Acceptabel (låg/måttlig)
Mehmet et al. 2022	Klinefelters syndrom	Livskvalitet: Övergripande livskvalitet Fysisk hälsa: Hypogonadism, osteoporos, lungsjukdomar, hjärt- och kärlsjukdom, tandproblem, kronisk huvudvärk mm. Psykisk hälsa: Trötthet och ångest, autism, koncentrationsproblem, emotionella och sociala beteenden, kroppsuppfattning mm. Livsvillkor: Sociala relationer och miljömässiga faktorer	Hög
Morris et al. 2020	Turners syndrom	Psykisk hälsa: Depression	Hög
Nermoen et al. 2020	Kongenital binjurebarkshyperplasi	Fysisk hälsa: Binjuretumör och myelolipom (godartad binjuretumör)	Hög
Pratt-Chapman et al. 2021	Intersexvariation	Hälsa och livsvillkor (fysiska, psykiska eller sociala utfall) efter cancerdiagnos eller behandling	Hög
Rangaswamaiah et al. 2020	Kongenital binjurebarkshyperplasi	Fysisk hälsa: Bentäthet	Acceptabel (låg/måttlig)
Rashidian et al. 2024	Turners syndrom	Reproduktiv hälsa: Graviditetsutfall och fetala utfall	Acceptabel (låg/måttlig)
Reis et al. 2018	Turners syndrom	Livskvalitet: Övergripande livskvalitet	Acceptabel (låg/måttlig)

Författare och år	Studiepopulation	Utfall	Risk för bias
Sani et al. 2019	Intersexvariation	Erfarenheter/upplevelser hos personer med intersexvariation relaterat till hälsa, livsvillkor och livskvalitet (inkl. fysisk, psykisk, och sexuell hälsa, sociala erfarenheter samt coping strategier som kan påverka livskvalitet)	Hög
Tsarna et al. 2022	Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-syndrom	Psykisk hälsa: Symtom av ångest och depression Livskvalitet: Psykisk och fysisk hälsorelaterad livskvalitet Sexuell hälsa: Sexuell funktion och nöjdhet med sitt sexliv Livsvillkor: Psykosocial hälsa	Hög
Zeeman et al. 2020	Intersexvariation	Hälsa och livsvillkor (inkl. psykisk hälsa, sexuell hälsa, ojämlikhet i hälso- och sjukvården och sociala faktorer)	Hög

Referenser

1. Regeringskansliet. En strategi för lika rättigheter och möjligheter oavsett sexuell läggning, könsidentitet eller könsuttryck. Stockholm: Arbetsmarknadsdepartementet, Regeringskansliet; 2014. [citerad 25 september 2025]. Hämtad från: <https://www.regeringen.se/informationsmaterial/2014/01/en-strategi-for-lika-rattigheter-och-mojligheter-oavsett-sexuell-laggning-konsidentitet-eller-konsuttryck/>.
2. Socialstyrelsen. Vård och behandling vid tillstånd som påverkar könsutvecklingen ("DSD"): Kunskapsstöd med nationella rekommendationer Stockholm: Socialstyrelsen; 2020. [citerad 25 september 2025]. Hämtad från: <https://www.socialstyrelsen.se/contentassets/56506c10242b424aaf7ae2ada7f4a8c2/2020-4-6695.pdf>.
3. Regeringskansliet. God och jämlik hälsa – en utvecklad folkhälsopolitik. Stockholm: Regeringskansliet; 2018. [citerad 25 september 2025]. Hämtad från: <http://www.regeringen.se/rattsdokument/proposition/2018/04/prop.-201718249>.
4. Regeringskansliet. Handlingsplan för hbtqi-personers lika rättigheter och möjligheter. Stockholm: Regeringskansliet; 2021. [citerad 24 mars 2025]. Hämtad från: <https://www.regeringen.se/informationsmaterial/2021/01/handlingsplan-for-hbtqi-personers-lika-rattigheter-och-mojligheter/>.
5. European Union Agency For Fundamental Rights. Being intersex in the EU. Luxembourg: Publications Office of the European Union; 2025. [citerad 25 september 2025]. Hämtad från: <https://fra.europa.eu/en/publication/2025/being-intersex-eu>.
6. FNs generalförsamling. Promotion and protection of all human rights, civil, political, economic, social and cultural rights, including the right to development, resolution A/HRC/55/L.9. 2024. [citerad 25 september 2025]. Hämtad från: <https://docs.un.org/en/A/HRC/55/L.9>.
7. Ah-King M. Introduction. In: Challenging Popular Myths of Sex, Gender and Biology. Crossroads of Knowledge. Challenging popular myths of sex, gender and biology: New York: Springer; 2013.
8. Fausto-Sterling A. Sexing the body: Gender politics and the construction of sexuality. New York: Basic Books; 2000.
9. Guntram L. Ambivalent ambiguity? A study of how women with "atypical" sex development make sense of female embodiment. Linköping: Department of Thematic Studies, Linköping University; 2014.
10. Diskrimineringsombudsmannen. Livsvillkor för personer med intersexvariation: Kunskap ur ett diskrimineringsperspektiv. Stockholm: Diskrimineringsombudsmannen; 2022. [citerad 24 mars 2025]. Hämtad från: <https://www.do.se/download/18.5cc7d469181851cec76f9/1656423387686/rapport-livsvillkor-for-personer-med-intersexvariation.pdf>.
11. Riksföreningen för CAH. 2025. [citerad 25 september 2025]. Hämtad från: <https://www.cah.se/>.
12. Svenska Turnerföreningen. 2025. [citerad 25 september 2025]. Hämtad från: <https://turnerforeningen.se/>.
13. Klinefelter nätverket i Sverige. 2025. [citerad 25 september 2025]. Hämtad från: <https://www.klinefelter.se/>.
14. Alm E. Contextualising intersex: Ethical discourses on intersex in Sweden and the US. Grad J Soc Sci. 2010;7(2). <https://www.gjss.org/sites/default/files/issues/chapters/papers/Journal-07-02--06-Alm.pdf>.
15. Lundberg T. Variationer i fysiska könskaraktäristika. I: Trans: fakta, forskning och erfarenheter. Summanen, E. Wurm, M. (red.). Natur & Kultur, Stockholm; 2023.

16. Regeringskansliet. Ett starkare skydd mot diskriminering. Regeringens proposition; 2007/08:95. Stockholm: Regeringen; 2008. [citerad 24 mars 2025]. Hämtad från: <https://www.regeringen.se/contentassets/9992e1e8bedd4019aaa6a9e8565f778b/ett-starkare-skydd-mot-diskriminering-prop.-20070895>.
17. Regeringskansliet. Stolt och trygg. Handlingsplan för hbtqi-personers lika rättigheter och möjligheter. Stockholm: Regeringskansliet; 2025. [citerad 24 mars 2025]. Hämtad från: <https://www.regeringen.se/informationsmaterial/2025/01/stolt-och-trygg-handlingsplan-for-hbtqi-personers-lika-rattigheter-och-mojligheter/>.
18. Carpenter M. Intersex Variations, Human Rights, and the International Classification of Diseases. *Health Hum Rights*. 2018;20(2):205-14.
19. Socialstyrelsen. Kongenital binjurebarkshyperplasi. Stockholm: Socialstyrelsen; 2025. [citerad 24 mars 2025]. Hämtad från: <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/kongenital-binjurebarkshyperplasi/>.
20. Folkhälsomyndigheten. Handledning för litteraturoversikter (version 2.0). Solna: Folkhälsomyndigheten; 2017. Hämtad från: <https://www.folkhalsomyndigheten.se/publikationer-och-material/publikationsarkiv/h/handledning-for-litteraturoversikter/>.
21. Statens beredning för medicinsk och social utvärdering. SNABBSTAR: Granskningsmall för att översiktligt bedöma risken för snedvridning/systematiska fel hos systematiska översikter. Stockholm: Statens beredning för medicinsk och social utvärdering (SBU); [citerad 24 mars 2025]. Hämtad från: https://www.sbu.se/globalassets/ebm/oversiktligt_bedoma_risken_snedvridning_systematiska_fel_systematiska_oversikter.pdf.
22. Statens beredning för medicinsk och social utvärdering. SBU Kartlägger. Stockholm: Statens beredning för medicinsk och social utvärdering (SBU); [citerad 5 april 2025]. Hämtad från: <https://www.sbu.se/sv/publikationer/sbu-kartlagger/>.
23. Statens beredning för medicinsk utvärdering. Vad är en vetenskaplig kunskapslucka och vad behövs för att fylla den enligt SBU:s modell? Stockholm: Statens beredning för medicinsk och social utvärdering (SBU); [citerad 5 april 2025]. Hämtad från: <https://www.sbu.se/sv/publikationer/vetenskapligakunskapsluckor/vad/>.
24. Al-Bluwi GSM, AlNababteh AH, Östlundh L, Al-Shamsi S, Al-Rifai RH. Prevalence of Celiac Disease in Patients With Turner Syndrome: Systematic Review and Meta-Analysis. *Front Med*. 2021;8:674896. DOI:10.3389/fmed.2021.674896.
25. Barbonetti A, D'Andrea S, Vena W, Pizzocaro A, Rastrelli G, Pallotti F, et al. Erectile Dysfunction and Decreased Libido in Klinefelter Syndrome: A Prevalence Meta-Analysis and Meta-Regression Study. *J Sex Med*. 2021;18(6):1053-64. DOI:10.1016/j.jsxm.2021.03.078.
26. Cook B, Nayar S, Filson S, Yap T. The incidence of male breast cancer in Klinefelter Syndrome and its proposed mechanisms. *Breast*. 2024;78:103827. DOI:10.1016/j.breast.2024.103827.
27. Daae E, Feragen KB, Nermoen I, Falhammar H. Psychological adjustment, quality of life, and self-perceptions of reproductive health in males with congenital adrenal hyperplasia: a systematic review. *Endocrine*. 2018;62(1):3-13. DOI:10.1007/s12020-018-1723-0.
28. Donato B, Ferreira MJ. Cardiovascular risk in Turner syndrome. *Rev Port Cardiol (Engl Ed)*. 2018;37(7):607-21. DOI:10.1016/j.repc.2017.08.008.
29. Facchin F, Francini F, Ravani S, Restelli E, Gramegna MG, Vercellini P, et al. Psychological impact and health-related quality-of-life outcomes of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: A systematic review and narrative synthesis. *J Health Psychol*. 2021;26(1):26-39. DOI:10.1177/1359105319901308.
30. Fedele F, Bulfoni A, Parazzini F, Levi-Setti PE, Busnelli A. Assisted reproductive technology outcomes in women with congenital uterine anomalies: a systematic review. *Arch Gynecol Obstet*. 2024;310(5):2315-32. DOI:10.1007/s00404-024-07666-0.

31. Geerardyn A, Willaert A, Decallonne B, Desloovere C, Verhaert N. Prevalence of Otological Disease in Turner Syndrome: A Systematic Review. *Otol Neurotol.* 2021;42(7):953-8. DOI:10.1097/MAO.0000000000003118.
32. Godfrey LM. Mental health outcomes among individuals with 46,XY disorders of sex development: A systematic review. *J Health Psychol.* 2021;26(1):40-59. DOI:10.1177/1359105320909863.
33. Gunawardana S, Jayarajah U, Ahmed SF, Seneviratne SN. Health-Related Quality of Life in Children and Adolescents With Congenital Adrenal Hyperplasia: A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Clin Endocrinol Metab.* 2024;109(6):1618-29. DOI:10.1210/clinem/dgae068.
34. Guo X, Zhang Y, Yu Y, Zhang L, Ullah K, Ji M, et al. Getting pregnant with congenital adrenal hyperplasia: Assisted reproduction and pregnancy complications. A systematic review and meta-analysis. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2022;13:982953. DOI:10.3389/fendo.2022.982953.
35. Hynes JS, Kuller JA, Goldstein SA, Ward CC, Muasher SJ. Increased Risk of Aortic Dissection Associated With Pregnancy in Women With Turner Syndrome: A Systematic Review. *Obstet Gynecol Surv.* 2020;75(9):566-75. DOI:10.1097/OGX.0000000000000833.
36. Ilia G, Paltoglou G, Chatzakis C, Christopoulos P, Tzitiviridou-Chatzopoulou M, Mastorakos G. Increased prevalence of negative pregnancy and fetal outcomes in women with primary adrenal insufficiency. A systematic review and meta-analysis. *Endocrine.* 2024;86(3):1156-70. DOI:10.1007/s12020-024-04023-8.
37. Kokay W, Power E, McGrath M. Mixed Study Systematic Review and Meta-analysis of Sexuality and Sexual Rehabilitation in LGBTQI+ Adults Living With Chronic Disease. *Arch Phys Med Rehabil.* 2023;104(1):108-18. DOI:10.1016/j.apmr.2022.07.018.
38. Liu Y, Li Z, Dou Y, Wang J, Li Y. Anatomical variations, treatment and outcomes of Herlyn-Werner-Wunderlich syndrome: a literature review of 1673 cases. *Arch Gynecol Obstet.* 2023;308(5):1409-17. DOI:10.1007/s00404-022-06856-y.
39. May T, Yi KLJ, Loveland KL, Vollenhoven B, Williams K. Overlap of autism and conditions associated with atypical sex hormone levels or response: A systematic review and meta-analysis. *Res Autism Spectr Disord.* 2021;80. DOI:10.1016/j.rasd.2020.101693.
40. McCarrison S, Carr A, Wong SC, Mason A. The prevalence of hypertension in paediatric Turner syndrome: a systematic review and meta-analysis. *J Hum Hypertens.* 2023;37(8):675-88. DOI:10.1038/s41371-022-00777-8.
41. Meccanici F, de Bruijn JWC, Dommissie JS, Takkenberg JJM, van den Bosch AE, Roos-Hesselink JW. Prevalence and development of aortic dilation and dissection in women with Turner syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Expert Rev Cardiovasc Ther.* 2023;21(2):133-44. DOI:10.1080/14779072.2023.2172403.
42. Mehmet B, Gillard S, Jayasena CN, Llahana S. Association between domains of quality of life and patients with Klinefelter syndrome: a systematic review. *Eur J Endocrinol.* 2022;187(2):S21-S34. DOI:10.1530/EJE-21-1239.
43. Morris LA, Tishelman AC, Kremen J, Ross RA. Depression in Turner Syndrome: A Systematic Review. *Arch Sex Behav.* 2020;49(2):769-86. DOI:10.1007/s10508-019-01549-1.
44. Nermoen I, Falhammar H. Prevalence and Characteristics of Adrenal Tumors and Myelolipomas in Congenital Adrenal Hyperplasia: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Endocr Pract.* 2020;26(11):1351-65. DOI:10.4158/EP-2020-0058.
45. Pratt-Chapman ML, Alpert AB, Castillo DA. Health outcomes of sexual and gender minorities after cancer: a systematic review. *Syst Rev.* 2021;10(1):183. DOI:10.1186/s13643-021-01707-4.
46. Rangaswamaiah S, Gangathimmaiah V, Nordenstrom A, Falhammar H. Bone Mineral Density in Adults With Congenital Adrenal Hyperplasia: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2020;11:493. DOI:10.3389/fendo.2020.00493.

47. Rashidian P, Parsaei M, Karami S, Sharifi TSS, Sadin Z, Salehi SA. Live birth rate after oocyte donation in females diagnosed with turner syndrome: a systematic review and meta-analysis. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2024;24(1):605. DOI:10.1186/s12884-024-06801-8.
48. Reis CT, de Assumpcao MS, Guerra-Junior G, de Lemos-Marini SHV. Systematic review of quality of life in Turner syndrome. *Qual Life Res*. 2018;27(8):1985-2006. DOI:10.1007/s11136-018-1810-y.
49. Sani AM, Soh KL, Ismail IA, Arshad MM, Mungadi IA, Yau SL, et al. Experiences of people living with disorders of sex development and sex reassignment: Meta-ethnography of qualitative studies. *J Adv Nurs*. 2019;75(2):277-90. DOI:10.1111/jan.13833.
50. Tsarna E, Eleftheriades A, Eleftheriades M, Kalampokas E, Liakopoulou MK, Christopoulos P. The impact of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome on Psychology, Quality of Life, and Sexual Life of Patients: A Systematic Review. *Children (Basel)*. 2022;9(4). DOI:10.3390/children9040484.
51. Zeeman L, Aranda K. A Systematic Review of the Health and Healthcare Inequalities for People with Intersex Variance. *Int J Environ Res Public Health*. 2020;17(18). DOI:10.3390/ijerph17186533.
52. Moreno A, Belhouari S, Dussault A. A Systematic Literature Review of the Impact of COVID-19 on the Health of LGBTQIA+ Older Adults: Identification of Risk and Protective Health Factors and Development of a Model of Health and Disease. *J Homosex*. 2024;71(5):1297-331. DOI:10.1080/00918369.2023.2169851.
53. Berger I, Mooney-Somers J. Smoking Cessation Programs for Lesbian, Gay, Bisexual, Transgender, and Intersex People: A Content-Based Systematic Review. *Nicotine Tob Res*. 2017;19(12):1408-17. DOI:10.1093/ntr/ntw216.
54. Singh P, Arora A, Strand TA, Leffler DA, Catassi C, Green PH, et al. Global Prevalence of Celiac Disease: Systematic Review and Meta-analysis. *Clin Gastroenterol Hepatol*. 2018;16(6):823-36 e2. DOI:10.1016/j.cgh.2017.06.037.
55. Song P, Zhang Y, Yu J, Zha M, Zhu Y, Rahimi K, et al. Global Prevalence of Hypertension in Children: A Systematic Review and Meta-analysis. *JAMA Pediatr*. 2019;173(12):1154-63. DOI:10.1001/jamapediatrics.2019.3310.

Folkhälsomyndigheten är en nationell kunskapsmyndighet som arbetar för en bättre folkhälsa. Det gör myndigheten genom att utveckla och stödja samhällets arbete med att främja hälsa, förebygga ohälsa och skydda mot hälsohot. Vår vision är en folkhälsa som stärker samhällets utveckling



Folkhälsomyndigheten

Solna Nobels väg 18, 171 82 Solna. **Östersund** Campusvägen 20. Box 505, 831 26 Östersund.

www.folkhalsomyndigheten.se