

Een holistisch zorgbeleid voor Differences of Sex Development

Nina Callens¹, Tim C. van de Grift^{2,3}, Martine Cools⁴

¹Universiteit Gent, Onderzoekscentrum voor Cultuur en Gender, Gent, België

²VU Medisch Centrum, Afdeling Medische Psychologie, Sectie Gender en Seksuologie, Amsterdam, Nederland

³VU Medisch Centrum, Afdeling Plastische, Reconstructieve en Handchirurgie, Amsterdam, Nederland

⁴Universitair Ziekenhuis Gent, Dienst Kinderendocrinologie, Gent en Universiteit Gent, België

Samenvatting

Toegankelijke medische en psychologische zorg, aangeboden door een multidisciplinair team in gespecialiseerde expertisecentra, worden erkend als de hoeksteen van gepaste *Differences of Sex Development* (DSD)-zorg. Medische zorg focust daarbij op het stellen van een correcte diagnose, hulp bij het begrip van complexe medische informatie, controle op maligne ontaarding van de geslachtsklieren en algehele fysieke gezondheid, bespreking van eventuele hormoon- en genitale behandelingen en fertiliteitsopties, dit alles vanuit een empathische en patiëntgerichte betrokkenheid. Een afwachtend beleid met betrekking tot niet-medisch noodzakelijke operaties heeft daarbij de voorkeur, om participatie van de persoon met DSD in zorgbeslissingen zoveel mogelijk te garanderen. Daarbij is het echter ook van belang te investeren in 'geloofwaardige' niet-operatieve aanvullende zorgtrajecten, waarbij op verschillende manieren psychologische ondersteuning voor de betrokkene(n) wordt georganiseerd. Die ondersteuning is onder meer gericht op het (leren) leven met de diagnose en verminderde vruchtbaarheid, ontwikkeling van een positief (genitaal) zelfbeeld en een bevredigend seksueel leven, maar ook op openheid naar anderen, waarbij ook lotgenotencontact een belangrijke rol kan spelen. Toegankelijke gespecialiseerde psychologische hulpverlening kan georganiseerd worden in netwerken van verwijzers in de regio en belangenorganisaties, en door gebruik te maken van bijvoorbeeld *eHealth* applicaties en tools die helpen bij het maken van zorgbeslissingen. Een verdere uitbouw van gecoördineerde zorg in gecentraliseerde multidisciplinaire expertisecentra kan een holistische zorg in dit veld optimaliseren.

Afgelopen decennia is duidelijk geworden dat de manier waarop zorgverleners omgaan met variaties in de geslachtsontwikkeling – *Differences of Sex Development* (DSD) – het fysiek én psychologisch welbevinden kunnen beïnvloeden. Het zorgbeleid is sinds de jaren '90 op basis van feedback van volwassenen met DSD en langetermijn uitkomstenonderzoek geëvolueerd naar een beleid waarin (meer) oog is voor psychologische begeleiding van mensen en families van kinderen met DSD bij het begrijpen van informatie over de aandoening, de acceptatie daarvan en het maken van keuzes wat betreft mogelijke behandelingen. In deze bijdrage geven we een beknopt overzicht

van enkele variaties in de geslachtsontwikkeling, de belangrijkste aspecten bij medische en psychologische begeleiding en dilemma's die zich voordoen bij het bepalen van het beste zorgbeleid voor die condities. Daarbij gaan we uit van een holistische zorgvisie, waarin erkend wordt dat iedere mens en familie met DSD een uniek behoeft patroon heeft dat bovendien in de tijd kan variëren. We schetsen hoe activiteiten en werkzaamheden binnen een multidisciplinair team in expertisecentra, samenwerking met externe psychologen en seksuologen, lotgenoten- en belangengroepen zo op elkaar afgestemd worden dat er een samenhang in de zorgverlening ontstaat die het welbevinden van de betrokkenen optimaliseert.

Variaties in de geslachtsontwikkeling

Wellicht één van de meest tot de verbeelding sprekende processen in de embryonale biologie is dat van de geslachtsontwikkeling, die een bijzondere interactie tussen chromosomen, genen en hormonen blootlegt (Achermann & Hughes, 2011) (Figuur 1). In het proces kunnen variaties optreden, omschreven als DSD.

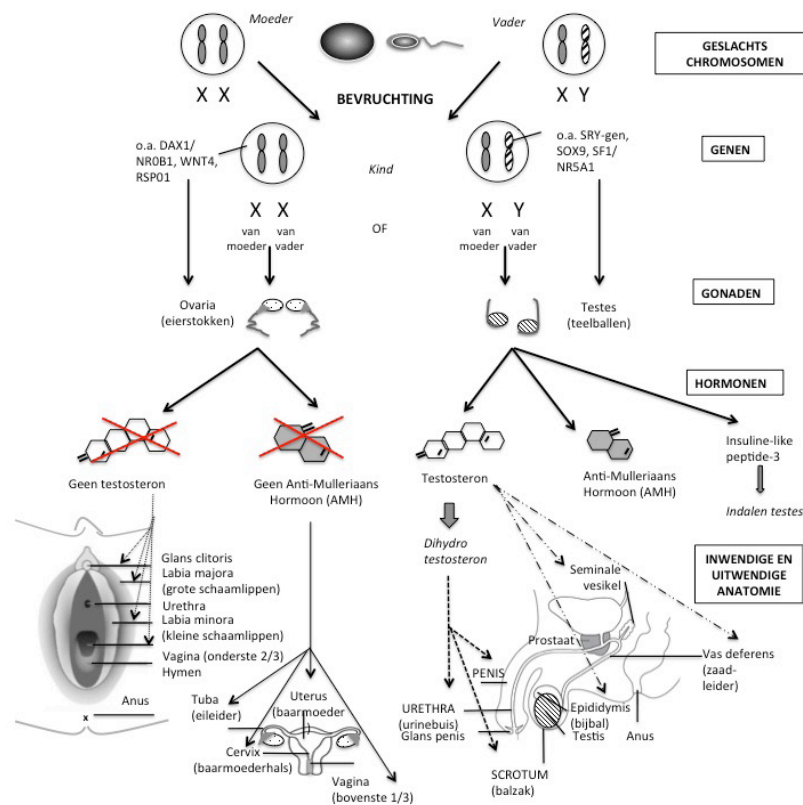
N. Callens, PhD, postdoctoraal onderzoeker, klinisch psycholoog

T.C. van de Grift, MD, MSc, arts-onderzoeker

M. Cools, MD, PhD, professor kinderendocrinologie, afdelingshoofd dienst kinderendocrinologie

Correspondentie: N. Callens, Onderzoekscentrum voor Cultuur en Gender, Rozier 44, 9000 Gent, België. E: nina.callens@ugent.be

Ontvangen: 19 maart 2017; Geaccepteerd: 22 april 2017



Figuur 1. Geslachtsontwikkeling

Geslachtsontwikkeling

In de eerste zes weken van de embryonale ontwikkeling zijn de oergeslachtsklieren (gonaden) en (interne en externe) geslachtsorganen bij iedereen in aanleg identiek (figuur1). Onder typische omstandigheden differentiëren de oergonaden na de zesde week bij XY-individuen tot hormoonproducerende teelballen, onder invloed van genen op de (geslachts)chromosomen (o.a. SRY-gen). In afwezigheid van pro-teelbal genetische signalen zal de invloed van pro-eierstok genetische signalen belangrijker worden waardoor bij XX-individuen de oergeslachtsklieren zich tot eierstokken ontwikkelen, ongeveer vanaf de tiende zwangerschapsweek.

De aan- of afwezigheid van hormonen (testosteron en Anti-Mülleriaans hormoon) en de mate waarin ze kunnen inwerken in het lichaam, bepaalt de verdere ontwikkeling van interne en externe geslachtsorganen. Het gaat bijvoorbeeld over labioscrotale plooien en een clitorophallische structuur, die zich in meerdere of mindere mate kunnen verder differentiëren in wat als typisch mannelijk (i.e. scrotum, phallus) of vrouwelijk (i.e. labia, clitoris) wordt omschreven.

Classificatie

DSD als paraplueterm bestaat uit tientallen condities, die ingedeeld worden op basis van het chromosomenpatroon en het onderliggende mechanisme van de opgetreden variatie (Hughes, Houk, Ahmed, Lee, & Group,

2006).

(i) Bij *geslachtschromosomale DSD* is er een variatie in het aantal geslachtschromosomen, zoals bij Klinefelter syndroom (extra X; 47,XXY) of Turner Syndroom (één X; 45,X0), of hebben verschillende cellen van het lichaam een verschillend aantal geslachtschromosomen (bv. 45,X/46,XY).

(ii) *46,XY DSD* ontstaat door een onvolledige of atypische teelbal-ontwikkeling, of een verminderde aanmaak of activiteit van androgenen. Soms wordt 46,XY DSD bij de geboorte ontdekt wanneer er sprake is van een atypisch genitaal uiterlijk (bv. grotere clitoris dan verwacht) of is er een variatie zoals hypospadie (atypische positie van de urinebuis opening). Wanneer het uiterlijke geslacht er typisch vrouwelijk uitziet, wordt de diagnose vaak pas later in de kindertijd gesteld (bv. naar aanleiding van een ingreep voor een liesbreuk of rond de puberteit door het uitblijven van puberteit of menstruatie). Dit is onder andere het geval bij het Complete Androgeen Ongevoeligheidssyndroom (CAOS).

(iii) De meeste *46, XX DSD* ontstaan door teveel androgenen aanmaak in de bijnier, zoals het geval is bij congenitale adrenale hyperplasie (CAH; ook adrenogenitaal syndroom genoemd) wat aanleiding kan geven bij meisjes tot een meer mannelijk uitzienend uitwendig genitaal bij de geboorte. CAH is een levensbedreigende aandoening en wordt bij alle kinderen in België en Nederland via de hielprik opgespoord. Bij enkele andere 46, XX DSD condities, zoals bijvoorbeeld bij het

Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndroom, is het genitale uiterlijk typisch vrouwelijk. Bij MRKH in het bijzonder hebben de baarmoeder en het grootste deel van de vagina zich niet ontwikkeld. De diagnose wordt doorgaans pas rond de puberteit gesteld omwille van het uitblijven van de eerste menstruatie.

Diagnostiek

De zoektocht naar de juiste diagnose vangt aan met een uitgebreide (familie)anamnese en lichamelijk onderzoek. Hierbij wordt onder meer gekeken naar de anatomie van de externe genitaliën (bv. aanwezigheid van gonaden, phallusgrootte) (Ahmed, Khwaja, & Hughes, 2000) of naar borstontwikkeling (in de puberteit). Daarna wordt meestal een hormonaal onderzoek uitgevoerd en worden de chromosomen bepaald. Bijkomend beeldvormend onderzoek kan aangewezen zijn om inzicht te bieden in aanwezigheid en positie van inwendige reproductieve organen. Zowel hormonale resultaten als beeldvormend onderzoek zijn vaak moeilijk te interpreteren (Cools, Looijenga, Wolffenbuttel, & T'Sjoen, 2014). Een biopt van geslachtsklieren is in zeldzame gevallen nodig om meer duidelijkheid te geven.

Verder genetisch onderzoek kan klinici informeren over de achtergrond van de DSD en eventuele geassocieerde risico's (bv. maligne ontanding van gonaden) of toekomstige vruchtbaarheid, maar informeert ouders ook over eventueel dragerschap. Een specifieke genetische oorzaak kan wel slechts in een minderheid van de gevallen gevonden worden (Ahmed, Bashamboo, Lucas-Herald, & McElreavey, 2013). Vooruitgang in moleculaire technieken (bv. *whole-genome and -exome sequencing*) kan deze diagnostische opbrengst wellicht vergoten, maar ook deze techniek stelt nogal wat uitdagingen.

De diagnostische oppuntstelling bestaat uit een aantal onderzoeken die in de eerste plaats gericht zijn op het uitsluiten van levensbedreigende aandoeningen, waarna de focus moet worden verplaatst naar de (psychologische) opvang en begeleiding van families en betrokkenen (Liao, Audi, Magritte, Bahlburg, & Quigley, 2012). De overgrote meerderheid van DSD-condities brengen op zichzelf geen verhoogde morbiditeit met zich mee en meestal is er geen noodzaak om snel medisch in te grijpen. Door hun uitgebreide ervaring met de technische kant van de onderzoeken kunnen zorgverleners in een gespecialiseerd centrum het diagnostisch proces zorgvuldig uitvoeren en de betrokkenen informeren en betrekken (Tamar-Mattis, Baratz, Baratz Dalke, & Karkazis, 2014), terwijl ze tegelijkertijd ook meer tijd en aandacht kunnen besteden aan interpersoonlijke relaties (bv. hechting met het kind), beleefde druk om in te grijpen (bv. genitale heekkunde) of de ruimere omgeving te informeren over de diagnose (bv. familie en vrienden) (Brain et al., 2010; Magritte, 2012).

Een twee-sporen-zorgbeleid in een expertisecentrum

Tabel 1 geeft een overzicht van de voornaamste psychomedische uitdagingen bij een aantal DSD-condities, waarvoor een combinatie van medische en psychologische zorg als de gouden standaard wordt aanzien, net als bij elke andere chronische en aangeboren aandoening (Hughes et al., 2006). Zorgverstrekkers pleiten duidelijk voor een multidisciplinaire teambenadering in een behandel- of kenniscentrum voor DSD (Ahmed et al., 2015). De teamleden die het nauwst betrokken zijn bij het beleid variëren afhankelijk van het type DSD, de leeftijd (Hughes, Houk, Ahmed, Lee, & Group, 2006) en behoeften, maar de zorg wordt meestal gecoördineerd door één specialist, vaak een (kinder)endocrinoloog, samen met een (kinder)psycholoog en (kinder)uroloog/chirurg, en geneticus (Kyriakou et al., 2016; Ahmed et al., 2015). De Nederlandse overheid en belangenorganisaties zijn actief betrokken bij de organisatie en accreditatie van DSD expertisecentra.¹ In België ontbreekt (vooralsnog) een overheidsbeleid om centra met een bijzondere expertise officieel te erkennen.

Medische zorg

Behalve conditie-specifieke uitdagingen (Tabel 1), zijn er ook een aantal overstijgende medische uitdagingen, zoals informatieverstrekking (bv. over genitale en gonadale behandelopties, vruchtbaarheid, seksualiteit), vormgeven van effectieve behandeling op basis van beperkte wetenschappelijke kennis, psychosociale ondersteuning door verschillende levensfasen heen (bv. puberteit, menopauze).

Genitaal beleid

Genitale 'preoccupatie' is een belangrijk kritiekpunt geweest op het DSD-beleid van de jaren '50 tot '90. In dat beleid werden genitale operaties als het middel gezien om tot een optimaal psychoseksueel welzijn te komen bij mensen met een atypisch genitaal uiterlijk (Money & Ehrhardt, 1972). Gaandeweg is echter die medische noodzaak ter discussie gesteld en is het inzicht gegroeid om terughoudend te zijn met onomkeerbare genitale ingrepen die als belangrijkste doel hebben om het genitaal uitzicht te veranderen in de kindertijd, zeker in minder uitgesproken gevallen (Lee et al., 2016). Operaties (vooral door complicaties en her-operaties) kunnen onvoorziene negatieve effecten op welzijn en seksualiteit op latere leeftijd veroorzaken, zoals verminderde genitale gevoeligheid of orgasmecapaciteit (Anonymous, 1994; Creighton, Minto, & Steele, 2001). Hoewel klein, bestaat de kans dat het gekozen geslacht in de kindertijd niet overeenkomt met de genderidentiteit op latere leeftijd (Dessens, Slijper, & Drop, 2005). Bovendien is er de onmogelijkheid om geïnformeerde

¹ <http://www.nfu.nl/actueel/minister-erkent-expertisecentra-zeldzame-aandoeningen> & <http://www.dsdnederland.nl/leven-met-aos/dsd-behandelcentra>

Tabel 1. Prevalentiecijfers van enkele DSD-condities en een selectie van mogelijke medische en psychologische uitdagingen

	(Internationale) Prevalentiecijfers *	Belangrijke medische uitdagingen (selectie)	Belangrijke psychologische uitdagingen (selectie)	Langetermijn psychoseksuele uitkomsten
46, XX DSD				
46, XX Congenitale adrenale hyperplasie (CAH; ook adrenogenitaal syndroom genoemd)	1 op 15.000 vrouwen ¹	Behandelen bijnierfunctie en androgeen-exces Evt. menstruele irregulariteit Kleine gestalte Verzekeren van goede functie urinewegen	Omgaan met atypische dan wel geopereerde genitaliën, ontwikkelen positief genitaal zelfbeeld en seksueel leven In kleine groep, extra begeleiding in ontwikkeling van genderbeleving en seksuele identiteit	Vaak (meestal) vrouwelijke genderidentiteit (maar vaker mannelijker gedrag dan vrouwelijke leeftijdsgenoten zonder CAH), veel seksuele problemen na genitale chirurgie (verminderde genitale gevoeligheid en orgasmecapaciteit), maar uitkomst van recentere technieken niet gekend ^{10,11}
46, XX Mayer-Rokitansky- Küster-Hauser syndroom (MRKH)	1 op 4000-5000 vrouwen ²	Behandeling vaginale hypoplasie (dilatatatie dan wel chirurgisch) Baarmoeder transplantatie (experimenteel)	Ontwikkelen positief genitaal zelfbeeld en seksueel leven Omgaan met evt. kinderloosheid	Ondanks goede vaginale diepte toch grote kans op seksuele dysfuncties ¹²
46, XY DSD				
Ernstige 46, XY Hypospadië *	1 op 300 mannen ³	Verzekeren van goede functie urinewegen Voorkomen van persistente kromstad of stricturen	Omgaan met atypische dan wel geopereerde penis Sociale participatie indien atypisch genitaal en/of frequente operaties, ontwikkelen positief genitaal zelfbeeld en seksueel leven	Veel her-operaties, voornamelijk in de meest uitgesproken gevallen, hoge kans op seksuele dysfuncties ^{13,14}
46, XY Compleet Androgeen ongevoeligheids- syndroom (CAOS)	1 op 40 800 - 99 000 mensen ⁴	Behandeling vaginale hypoplasie (dilatatatie dan wel chirurgisch) Beleid mbt gonaden i.v.m.mogelijkheid tot maligne ontaarding Oestrogeenbehandeling voor o.a. ontwikkeling secundaire geslachtskenmerken na gonadectomie	Ontwikkelen positief genitaal zelfbeeld en seksueel leven Ontwikkelen van positief (vrouwelijk) zelfbeeld ondanks 'mannelijk' karyotype Invloed van hormoonschommelingen en afwezigheid van mannelijk hormoon effect op psychisch welzijn Omgaan met evt. kinderloosheid	Ondanks goede vaginale diepte toch seksuele dysfuncties; vrouwelijke genderidentiteit, maar toch 'stress' ^{12,15}
46, XY Complete gonadale dysgenesie (Swyer syndroom)	1 op 20 000 vrouwen ⁵	Verwijderen gonaden i.v.m. groot risico op maligne ontaarding Oestrogeenbehandeling voor o.a. ontwikkeling secundaire geslachtskenmerken na gonadectomie	Ontwikkelen van positief (vrouwelijk) zelfbeeld ondanks 'mannelijk' karyotype Invloed van hormoon schommelingen op psychisch welzijn Omgaan met evt. kinderloosheid (baarmoeder aanwezig)	Vrouwelijke genderidentiteit, maar toch 'stress' ¹⁵
46, XY Partieel Androgeen ongevoeligheids- syndroom (PAOS)	1 op 40 800 - 99 000 mensen ⁴	Verzekeren van goede functie urinewegen Beleid mbt gonaden i.v.m. mogelijkheid tot maligne ontaarding Behandeling gynaecomastie (mannen)	Omgaan met ambigue dan wel geopereerde genitaliën Ontwikkelen van positief (vrouwelijk) zelfbeeld ondanks 'mannelijk' karyotype Begeleiding in exploreren van genderidentiteit (zowel mannelijk als vrouwelijk mogelijk) Omgaan met evt. kinderloosheid	Mannen doen het slechter dan vrouwen op psychologische maten ^{16,17,18}
46, XY Gonadale dysgenesie Partiële vorm	1 op 20 000 vrouwen ⁵	Verzekeren van goede functie urinewegen Verwijderen gonaden i.v.m. groot risico op maligne ontaarding of progressieve virilisatie (meisjes)	Omgaan met ambigue dan wel geopereerde genitaliën Ontwikkelen van positief (vrouwelijk) zelfbeeld ondanks 'mannelijk' karyotype Begeleiding in exploreren van genderidentiteit (zowel mannelijk als vrouwelijk mogelijk) Omgaan met evt. kinderloosheid	Mannen doen het slechter dan vrouwen op psychologische maten ^{16,17,18}

46, XY 17 beta hydroxysteroid dehydrogenase-3 deficiëntie	1 op 147 000 mensen ⁶	Beleid mbt gonaden met Y-materiaal i.v.m. mogelijkheid van maligne ontaarding en progressieve virilisatie tijdens de puberteit (meisjes) Oestrogeenbehandeling voor o.a. ontwikkeling secundaire geslachtskenmerken na gonadectomie	Begeleiding in exploreren van (veelal vrouwelijke) genderidentiteit Ontwikkelen van positief (vrouwelijk) zelfbeeld ondanks 'mannelijk' karyotype Invloed van hormoonschommelingen op psychisch welzijn Omgaan met evt. kinderloosheid	Weinig over bekend
46, XY 5 alfa reductase deficiëntie-2	Geen betrouwbare cijfers			
Geslachtschromosomale DSD				
47, XXY Klinefelter-syndroom (klassieke vorm)*	1 op 660 mannen ⁷	Vruchtbaarheidsbehandeling Testosteronbehandeling Behandeling gynaecomastie	Partner- en seksuele relaties Omgaan met fluctuerende lage of hyperseksualiteit Ontwikkelen positief (mannelijk) zelfbeeld Neuropsychologische uitdagingen (vertraagde taalontwikkeling), evt. leer- en gedragsproblematiek	Lager zelfbeeld, 67,5% seksuele dysfuncties, minder partners ^{19,20}
45, X Turner-syndroom (klassieke vorm)*	1 op 2500 ⁸	Vruchtbaarheidsbehandeling Oestrogeenbehandeling Groeï/gestalte	Omgaan met evt. kinderloosheid Invloed van hormoontekort psychologisch welzijn Ontwikkelen positief zelfbeeld ondanks Turnerkenmerken (incl. lichaamslengte)	Minder zelfvertrouwen, meer verlegen en meer seksuele dysfuncties ^{21,22}
45, X/46, XY mosaïcisme en varianten	1.5 op 10 000 ⁹	>95 % van mannen met 45, X/46, XY mosaïcisme hebben geen medische symptomen Beleid mbt gonaden met Y-materiaal i.v.m. mogelijkheid van maligne ontaarding en opvolgen virilisatie in puberteit (meisjes) Groeï/gestalte	Omgaan met hypospadie dan wel ambigu genitaal of Turner syndroom kenmerken (inclusief lichaamslengte) Begeleiding in exploreren van genderidentiteit (zowel mannelijk als vrouwelijk mogelijk)	Bepaalde lange-termijn data

*Het bepalen van een algemeen incidentiecijfer blijkt moeilijk. De prevalentie van bepaalde geslachtsvarianten ligt hoger in ethnische groepen afkomstig van Zuid-Europa, Noord-Afrika en Azië omwille van een hoge graad van consanguïneïteit. Maar er bestaat ook discussie over prevalentie(m) mildere vormen van hypospadie en het klassieke Turner en Klinefelter syndroom tot DSD moeten worden gerekend.

Bronnen

1- cijfers over West-Europa/Verenigde Staten (White, 2009); 2- Gargollo et al., 2009; 3- Pierik et al., 2002; 4- Prevalentie voor CAIS en PAIS samen (Boehmer et al., 2001); 5- Ostrer, 2002; 6- Boehmer et al., 1999, in de Gaza strook: 1 op 100 -150 (Kohn et al., 1985); 7- Groth, Skakkebaek, Høst, Gravholt, & Bojesen, 2013; 8- Nielsen & Wohler, 1991; 9- Chang, Clark & Bachman, 1990; 10 - van der Zwan, Janssen, Callens, Wolffenbuttel, Cohen-Kettenis, van den Berg,... & Beerendonk,, 2013; 11- Hines, Brook, & Conway, 2004.; 12 - Callens, De Cuypere, De Sutter, Monstrey, Weyers, Hoebek, & Cools, 2014; 13- Palma Sircili, de Queiroz e Silva, Costa, Brito, Arnhold, Dénes,... & de Mendonca, 2010; 14- Rynja, de Jong, Bosch, & de Kort, 2011; 15- Schweizer, Brunner, Handford, & Richter-Appelt, 2014; 16- Migeon, Wisniewski, Gearhart, Meyer-Bahlburg, Rock, Brown,, ... & Berkovitz, , 2002; 17- Nihoul-Fékété, Thibaud, Lortat-Jacob, & Josso, 2006; 18- Köhler, Kleinemeier, Lux, Hiort, Grüters, & Thyen, 2011; 19- Corona, Petrone, Paggi, Lotti, Boddi, Fisher, ... & Maggi, 2010; 20- Herlihy, McLachlan, Gillam, Cock, Collins, & Halliday, 2011; 21- Cragg, & Lafrenier, 2010; 22- Ros, Alobid, Balasch, Mullol, & Castelo-Branco, 2013.

toestemming van het kind te bekomen, waardoor dit soort van operaties als een mensenrechtenschending met betrekking tot de lichamelijke integriteit en de persoonlijke autonomie van het kind kan worden bestempeld, ondanks de beste bedoelingen van ouders en artsen (Feder & Dreger, 2016). Anderzijds is onbekend waartoe niet-ingrijpen leidt omdat degelijk langetermijn methodologisch en vergelijkend uitkomstonderzoek ontbreekt. Hoewel nooit systematisch onderzocht, geven sommige ouders subjectief aan

dat de ouder-kind binding en het aanvaardingsproces sterk worden bemoeilijkt door het persisteren van het atypische genitale uitzicht (Crissman et al, 2011; Wolfe-Christensen et al, 2012). Ouders zijn bang voor negatieve reacties, mogelijk stigma en sociale isolatie. Ze willen hun kind (en soms ook zichzelf) daarvan behoeden (Duguid et al, 2007) en hopen dat heelkunde in de kindertijd eventuele fysieke-functionele en psychosociale belemmeringen (zoals pestgedrag, maar ook het vinden van een toekomstige seksuele partner) kan tegen-

gaan (Crissman et al, 2011). Bovendien willen ze hun kinderen soms behoeden voor de verantwoordelijkheid die gepaard gaat met het nemen van een dergelijke moeilijke beslissing. Hoewel beperkt, zijn er kwalitatieve studies voorhanden waarin sommige jongeren ook aangeven dat ze zelf opgelucht zijn dat ouders voor hen op jongere leeftijd beslissingen m.b.t. genitale heelkunde hebben gemaakt. Echter, de transparante communicatie daarover tussen ouder en kind bleek een belangrijke tussenschakel in tevredenheid over die beslissing (Callens et al., submitted). Bij niet-ingrijpen is er ook geen mogelijkheid meer om de kennis over de aandoening van het kind tot de privésfeer te beperken, wat een belangrijke schending van de privacy met zich meebrengt voor het opgroeiende kind, hoewel anderszinds postoperatieve controles van het genitaal ook als bedreigend kunnen worden ervaren. Veel chirurgen stellen tot slot dat de wondheling en het herstel van de weefsels vlotter is op kinder- dan op volwassen leeftijd met betere functionele en cosmetische resultaten tot gevolg (Mouriquand et al., 2014). Doorslaggevend voor het resultaat is wel de ervaring van de chirurg die de ingrepen uitvoert. Om een optimaal resultaat te verkrijgen wordt vaak de drempel van 50 gelijkaardige ingrepen per jaar genoemd. Met de huidige fragmentatie van zorg en zonder een van overheidswege verplichte doorverwijzing is dit niet haalbaar voor een zeldzame aandoening als DSD, zeker niet in kleinere landen zoals Nederland en België. Momenteel is een moratorium op genitale heelkunde uitgeroepen in de context van DSD totdat het kind oud genoeg is om zelf mee te beslissen en totdat langetermijn onderzoek meer duidelijkheid biedt (Diamond & Garland, 2014). Daarentegen is een verplichte centralisatie van (heelkundige) zorg een pad dat nog onvoldoende is onderzocht om een antwoord te bieden op de terechte bekommernissen van ervaringsdeskundigen en ouders over een eventueel suboptimaal resultaat van genitale heelkunde of het uitvoeren van genitale heelkunde zonder dat daar een duidelijke indicatie voor is. In zo'n expertisecentrum kunnen bovendien, naast het uitvoeren van genitale heelkunde, samen met de ouders alternatieve benaderingen overwogen worden en kan ondersteunende psychologische zorg aangeboden worden (zie verder).

Gonadaal beleid

Verschiedende DSD-condities met Y-chromosomaal materiaal brengen een toegenomen kans op kiemcelkanker van de teelballen en dysgenetische gonaden met zich mee (Cools et al., 2014). Mensen met een conditie zoals complete en partiële gonadale dysgenese hebben het grootste risico op maligne ontwikkeling van de gonaden (30-50%) omdat de gonade zich in deze gevallen niet tot een echte teelbal heeft ontwikkeld. Bij personen met condities die gepaard gaan met verminderde androgeengevoeligheid is het risico minder groot (<1% op kinderleeftijd, 10-15% na de puberteit) (Deans, Creighton, Liao, & Conway, 2012; Cools et al.,

submitted). Bij individuen met een probleem in de androgeensynthese of het androgeenmetabolisme (17 β -HSD-deficiëntie of 5 α -reductase-deficiëntie) ligt het risico wellicht ergens hiertussen, hoewel geen grote reeksen beschikbaar zijn. Een kanttekening hierbij is wel dat het steeds om het risico op een lokaal voorloperletsel gaat (*in situ* neoplasie), en dat het risico op invasieve ontaarding hiervan niet bekend is. Naast het gonadale ontwikkelingsstadium zijn er nog een aantal modulerende factoren bekend (genetische voorbeschiktheid, rijpingsgraad van de kiemcellen, leeftijd, anatomische locatie van de geslachtsklieren, etc.) (voor een overzicht zie Cools et al., 2014).

Gonadaal management kan dan bestaan uit: i) het profylactisch (=uit voorzorg) verwijderen van de geslachtsklieren; ii) of de geslachtsklieren *in situ* laten (of naar een locatie brengen waar ze gemakkelijker te monitoren zijn, bijvoorbeeld in het lieskanaal i.p.v. in de buikholte) en trachten om middels beeldvorming de aanwezigheid van een invasieve tumor in een vroeg stadium op te sporen (met uiteraard als risico dat er toch al kwaadaardige uitzaaiing is op het ogenblik dat de kanker ontdekt wordt).

Voor- en nadelen van deze verschillende opties moeten telkens met de ouders en waar mogelijk met kinderen en jongeren doorgenomen worden. Het grootste nadeel van functionele geslachtsklieren *in situ* is dat, naast het risico op kankervorming, bij sommige personen de kans reëel is dat deze vanaf de puberteit geslachtshormonen produceren die het lichaam ongewenst vervrouwelijken/vermannelijken (bv. groei van de clitoris, toename van de lichaamsbehaarung bij een vrouw met PAOS; borstontwikkeling bij een man met PAOS). Het is van belang dat jongeren zelf een actieve rol kunnen spelen in de signalering hiervan (bv. www.dsdteens.org of <http://zaadbalkanker.nl/zaadbalkanker/zelfonderzoek>).

Het grootste voordeel van het behouden van functionele geslachtsklieren is dat ze op natuurlijke wijze hormonen kunnen aanmaken en er geen hormoonvervangende medicatie nodig is. Dit heeft mogelijk gunstige(re) effecten op lichamelijk en seksueel welbevinden, vitaliteit en botdichtheid, hoewel hierover zeer weinig goed uitgevoerd onderzoek bestaat.

Hormonaal beleid

Bij personen die onvoldoende geslachtshormonen aanmaken, wordt doorgaans hormoonvervangende medicatie voorgeschreven bij de verwachte start van de puberteit of later, wanneer de diagnose gesteld wordt (Auchus & Quint, 2015). Bij meisjes en vrouwen zonder baarmoeder bestaat hormoonsubstitutie uit oestrogenen, bij vrouwen met baarmoeder is een combinatie van oestrogenen en progestagenen het meest aangewezen. Bij de keuze van de preparaten en het bepalen van de dosis wordt er steeds naar gestreefd de fysiologische situatie zoveel mogelijk na te bootsen. Bij vrouwen met Turner wordt bij de timing van oestro-

geentherapie ook rekening gehouden met het maximaliseren van de eindlengte. Bij mannen met DSD kan testosteron in gel- of injectievorm gebruikt worden, in functie van leeftijd, dosis en persoonlijke voorkeur. Deze hormoonvervangende therapieën geven bij sommige mensen klachten zoals humeurschommelingen en veranderde seksualiteitsbeleving (Köhler, 2017, persoonlijke communicatie).

Fertiliteitsbeleid

Vruchtbaarheid kan in de context van DSD bekeken worden als de mogelijkheid tot bevruchting met lichaamseigen materiaal en de mogelijkheid tot het dragen van een kind. Bij vrouwen met CAH zijn eierstokken en baarmoeder aanwezig en is biologische vruchtbaarheid mogelijk, hoewel de kindervens soms minder uitgesproken is in vergelijking met vrouwelijke leeftijdsgenoten (Meyer-Bahlburg, 1999; Nermoen et al., 2010). Bij vrouwen met Turner behoort een medisch begeleidde zwangerschap door middel van eiceldonatie tot de mogelijkheden indien er geen onderliggend hartlijden is, maar de kans op miskraam is verhoogd en er is strikte opvolging nodig (Delbaere & Englebert, 2002). Bij vrouwen met Y-chromosoommateriaal hangen de opties voornamelijk af van de aanwezigheid van een baarmoeder: in dat geval kan eiceldonatie een optie zijn. Voor vrouwen zonder functionele baarmoeder kan het sperma van de partner een eicel, bekomen via donatie, bevruchten, waarna het embryo bij een draagmoeder kan ingebracht worden (Beale & Creighton, 2016). Ook baarmoedertransplantaties (bv bij MRKH-syndroom) zijn een mogelijkheid in selecte centra, al zijn de langetermijn effecten van immunosuppressie voor baby en moeder nog ongekend (Brännström et al., 2014). Bij mannen met DSD is in de meeste gevallen sprake van sterk verminderde of afwezige zaadproductie en kwaliteit, hoewel er uitzonderlijk gevallen beschreven zijn waar na hormonale behandelingen spontane vruchtbaarheid optreedt (Guercio & Rey, 2014). Het invriezen van onrijpe zaadcellen of niet-functioneel teelbalweefsel heeft weinig kans op succes, is daarom controversieel en gebeurt enkel in een researchsetting en mits met uitstekende voorlichting van de betrokkene (Cools et al., 2014). Toekomstige kansen op vruchtbaarheid met lichaamseigen materiaal moeten vooral gezocht worden in (op dit ogenblik nog) revolutionaire technieken die gebruik maken van het reprogrammeren van pluripotente stamcellen. Uiteraard biedt adoptie een heel waardevol alternatief voor koppels met een kindervens.

Informatiebeleid

Informatievoorziening over de conditie aan betrokkene en familieleden is veel ruimer dan het verstrekken van feitelijke achtergrondinformatie bij de oorzaken, diagnose en eventuele behandelingen van de DSD. Veel van de informatie is nieuw en complex: de meeste mensen hebben nog nooit over het natuurlijk voorkomen van

variëaties in het proces van de geslachtsontwikkeling gehoord en dat kan voor een emotionele reactie zorgen (Sandberg, 2012). De boodschap van onvruchtbaarheid gaat mogelijks gepaard met een verlies van (toekomst)verwachtingen en van vertrouwen in het zelfbeeld en er is verwarring en vrees over een 'normaal leven' of 'normale seksualiteit' (Alderson, Madill, & Balen, 2004; Liao & Simmonds, 2013)

Het onderzoek naar de effecten van timing en type informatie (en potentiële interactie), de wijze van communiceren en invloed van culturele en sociale factoren staat nog in zijn kinderschoenen, maar zeker is dat het gedrag van zorgverleners een grote invloed heeft op hoe betrokkene(e) de conditie en behandelopties begrijpen en verwerken (Streuli, Vayena, Cavicchia-Balmer, & Huber, 2013). Medicaliserende en pathologiserende taal kan een zeker gevaar inhouden voor overbehandeling (zie ook Tabel 2 voor suggesties) (Muscarella, Kranenburg-van Koppen, Grijpink-van den Biggelaar, & Drop, 2014). Niet-medische informatie, verspreid via *peer support* en belangenorganisaties, is een belangrijke en noodzakelijke aanvulling in een volledig en gevarieerd informatiemanagement. Helaas vindt niet iedereen toegang tot die groepen, omdat ze ontbreken (i.e. er is in Nederland in vergelijking met België meer infrastructuur voor dergelijk lotgenotencontacten) of onvoldoende bekend zijn en/of omdat er een drempel ervaren wordt om contact te zoeken (Baratz, Sharp, & Sandberg, 2014).

Psychologische zorg

Ondanks dat DSD een groep met tientallen klinische diagnoses en een veelvoud aan genetische achtergronden omvat, kan de gehele groep te maken krijgen met vergelijkbare medische problemen zoals effecten van hormoon- en soms heelkundige behandelingen, en psychosociale problemen zoals sociale isolatie en onbegrip (van Lisdonk, 2014). Het is voor psychosociale zorgverleners allereerst belangrijk om vragen te stellen over hoe mensen het (diagnostisch) proces verwerken en om te investeren in inzicht in de beleefde ervaringen (Liao & Simmonds, 2013). Volgende vragen kunnen daar bijvoorbeeld bij helpen:

- "Dit zijn enkele erg klinische of medische woorden, wat betekenen ze voor jou, welk effect hebben ze op jou?"
- "Zijn er mensen die je kunnen steunen, krijg je de steun die je nodig hebt?"
- "Hoe beïnvloedt de diagnose je zelfvertrouwen (of dat van je kind)?"

Specifieke aandachtspunten bij ouders en families zijn (maar niet beperkt tot) onder meer openheid over de DSD met de sociale omgeving enerzijds en met het kind anderzijds, en stimulatie van participatie in zorgbeslissingen. Bij ervaringsdeskundigen gaat het onder meer over de ontwikkeling van een positief (genitaal) zelfbeeld, inclusief de impact van eerdere zorg en afstemmen van verwachtingen m.b.t. eventuele nieuwe

Tabel 2. Te vermijden en verkiezen terminologie om onnodige medicalisering en stigmatisering tegen te gaan

Te vermijden terminologie	Te verkiezen terminologie	Reden
Normaal/abnormaal	Typisch/niet zo typisch/atypisch; gangbaar/niet zo gangbaar; gewoonlijk/ongewoon/verschillend	Hoewel DSD volgens een statistische maatstaf weinig voorkomt en in die zin 'abnormaal' is, heeft dat woord vaak persoonlijk/maatschappelijk een erg negatieve connotatie. Ook kan gesteld worden dat intersekse als abnormaal alleen bestaat wanneer typisch man en typisch vrouw de norm zijn; een onderwerp waarin steeds meer bewijs bestaat dat geslacht een continuüm is (van typisch man, naar typisch vrouw met alles daartussen).
Aandoening; afwijking; pathologie; probleem; inadequaat; onvoldoende; fout; slecht	Conditie; verschil; variatie; alternatieve sequentie; hoge/lage hormoonaanwezigheid of -respons	Neutrale beschrijvende eerder dan normatieve waarde-geladen termen kunnen het individu en de familie in staat stellen om de specifieke DSD-conditie en de daarbij horende ontwikkelingsprocessen op een positieve manier te kaderen, te begrijpen en te aanvaarden. Normatieve informatie kan medicaliseren in de hand werken.
Genitale correctie	Genitale heelkunde	Een 'correctie' impliceert dat er iets fout is en een aanpassing, verandering en verbetering noodzakelijk is.
Mannelijke/vrouwelijke chromosomen; genetisch mannelijk/vrouwelijk	Genetisch; chromosomaal; baby met XX/XY/XXY etc chromosomen; geslachtschromosomen	Door het gebruiken van de adjectieven 'mannelijk' en 'vrouwelijk' wordt het complexe geslachtsontwikkelingsproces en de specifieke rol van chromosomen, hormonen en geslachtsklieren oververeenvoudigd weergegeven. Iedereen, zowel mannen als vrouwen, produceert zowel androgenen als oestrogenen, hetzij in meer of mindere mate. Het gebruik van neutrale, beschrijvende termen is niet alleen wetenschappelijk correcter; het vermijdt ook verwarring – en genderoordelen bij de familie.
Mannelijke/vrouwelijke hormonen	Androgenen en oestrogenen; hormonen	

behandelingen, en de ontwikkeling van een bevredigend seksueel leven. Specifieke psychosociale en seksuele uitdagingen komen ook uitgebreider aan bod in andere bijdragen in dit themanummer.

Openheid over de conditie en zorg

Bij veel ouders en ervaringsdeskundigen komt bij een vermoeden van een chronische conditie – en zo ook bij DSD - heel wat stress kijken (Pasterski et al., 2014). Sociale steun van familie of vrienden kan een positieve rol spelen in het omgaan met die stress, maar uit kwalitatief onderzoek blijkt dat het delen van informatie met anderen moeilijk is (Crissman et al., 2011). Ouders zijn bang voor negatieve reacties van anderen, willen de privacy van hun kind beschermen (en het recht van het kind behouden om zelf een keuze te maken over wat ze en met wie over de DSD willen delen) en weten zelf niet altijd goed hoe ze de DSD moeten uitleggen aan anderen. Ze vrezen dat hun poging om de conditie uit te leggen aan anderen wel eens tot meer vragen kan leiden dan antwoorden geven. Ook bij jongeren kan het vragen van steun van mensen uit de directe omgeving of niet weten hoe ze het moeten uitleggen, leiden tot het gevoel (een deel van) de privacy te moeten opgeven – wat ze vaak niet willen doen -, met een kans op sociale isolatie tot gevolg. Psychosociale steun door een professional, maar ook door lotgenoten kan daardoor een belangrijkere rol gaan spelen. Enkele groepen hebben specifieke informatiebrochures ontwikkeld om de communicatie over DSD met de sociale omgeving te faciliteren, en ook een discussie over verschillende behandelopties op te starten (zie ook Tabel 3).

Een actieve participatie in zorgbeslissingen wordt aangemoedigd, omdat keuzes – bij gebrek aan een *evidence-based* zorgtraject op basis van een specifieke diagnose - ook afhangen van persoonlijke voorkeuren van de betrokkenen (Hughes et al., 2006). Ouders/betrokkenen zijn zich niet altijd bewust van het feit dat er bepaalde keuzes mogelijk zijn, of voelen zich niet ze-

ker genoeg om deze keuzes te maken (Crissman et al., 2011). Soms willen ouders wel wachten met een keuze (bv. genitale heelkunde) tot het kind oud genoeg is, maar weten ze niet hoe ze die periode in de praktijk moeten overbruggen. Daarbij moeten skills of het vertrouwen aangereikt worden om met de mogelijke uitdagingen om te gaan (bv. hoe antwoorden op vragen over het atypisch genitaal uiterlijk in kinderopvang). Zolang een keuze (i.e. operatie) bovendien wordt gekaderd als 'ingrijpen' vs 'niets doen', zullen ongetwijfeld ook veel ouders blijven kiezen voor een operatie als de beste oplossing voor hun kind. Maar over die beslissingen kan nadien ook spijt bestaan, bijvoorbeeld omdat de ervaren stress op het moment van de diagnose achteraf minder op de voorgrond staat, of als er complicaties of conflicten van identiteit of vertrouwen tussen ouder en kind kunnen ontstaan. In de meeste gevallen kan een operatie een idee van anders zijn of de noodzaak om over de DSD te communiceren niet weg nemen (Tamar-Mattis et al., 2014). Daarom moet genoeg tijd genomen worden om de gepercipieerde voor- en nadelen van keuzes te exploreren. Er zijn prototypes van tools ontwikkeld om betrokkenen te helpen een geïnformeerde keuze te maken die past bij hun persoonlijke situatie (Siminoff & Sandberg, 2015) en ook begeleiding door een psychologische professional kan ouders of ervaringsdeskundigen verder helpen in het omgaan met potentiële uitdagingen. Jammer genoeg wordt van overheidswege niet of onvoldoende geïnvesteerd in de verdere ontwikkeling van (de tot nog toe fragmentarische) psychologische begeleiding of het gebruik van deze tools – in tegenstelling tot het vergoeden van genitale heelkunde bijvoorbeeld – waardoor het aanwenden van dit soort ondersteuning in de praktijk onder druk komt te staan.

Ontwikkeling van een positief (genitaal) zelfbeeld en ontwikkeling van een bevredigend seksueel leven

Als er al psychologische twijfels zijn of seksuele angst

Tabel 3. Een selectie van aanvullende informatie en nuttige links

	Nederland	Vlaanderen	Internationaal
Expertise- en behandelcentra	<i>DSD behandelcentra:</i> 1. AMC in Amsterdam; 2. VUmc in Amsterdam; 3. Radboudumc in Nijmegen*; 4. Erasmus MC in Rotterdam*; 5. UMCU in Utrecht*; 6. UMCG in Groningen	Geen officiële erkenning van expertisecentra van overheidswege In de praktijk: DSD expertise- en behandelcentrum: UZ Gent Klinefelter Kliniek: UZ Brussel	Via www.dsdnet.eu/centres-of-dsd-care.html (Europa) & https://dsdtrn.genetics.ucla.edu (USA)
Lotgenotencontact	1. DSDNederland (www.dsdnederland.nl) 2. Stichting MRK (stichtingmrk.nl) 3. Nederlandse trefpunt Hypospadie (hypospadie.nl) 4. Turner contact Nederland (Turnercontact.nl) 5. Blaasextrophie Nederland (blaasextrophie.nl) 6. Nederlandse Klinefelter vereniging (klinefelter.nl) 7. Bijnierveniging nvacp voor AGS/CAH (nvacp.nl) 8. OII Nederland (oiiinederland.nl) 9. Groep adoptieouders special needs intersekse kinderen	1. MRKH.be 2. VzW Turnercontact (turnercontact.be) 3. VzW Klinefelter (klinefelter.be) 4. Kindervereniging voor urogenitale aandoeningen (via trefpunt zelfhulp.be) 5. Vereniging voor Cushing, Addison en AGS/CAH (cushing-addison-ags.be)	<i>Alle DSD/intersekse condities</i> - dsdfamilies.org (UK) - aisdsd.org (USA) - intersexuelle menschen (Duitsland) AOS - aissg.org (UK) - grapsia.org (Spanje) - sindromedimorris.org (Italië) - aissga.orh.au (Australië) <i>Hypospadie en epispadie</i> - Heainfo.org (USA) - hypospadias.co.uk (UK) CAH - livingwithCAH.org (UK) - Caresfoundation.org (USA) MRKH BeautifulyouMRKH.org (USA) <i>Klinefelter</i> 47XXY.com (USA) ksa-uk.net (UK) <i>Turner</i> Turnersyndrome.org (USA) tssuk.org (UK)
Belangenvereniging	Nederlands Netwerk Intersekse/DSD (nnid.nl) COC Nederland (https://www.coc.nl/tag/intersekse)		<ul style="list-style-type: none"> • Organisation Intersex International (OII) (met takken in > 15 landen) • Advocates for informed choice (aic.legal.wordpress.com) • Intersex Society of North America (isna.org) –geen bestaande groepering meer, maar website bevat nuttige links) • Inter/ACT (Interactadvocates.org) • Zwischengeslecht.org (Zwitserland) • UK Intersex association (Ukia.org)
Meer informatie^	In het Nederlands		In het Engels
Voor ouders	<ul style="list-style-type: none"> • Brochure dsdfamilies.org ‘als je baby geboren wordt met geslachtsdelen die er anders uitzien’ • Brochure UZ Gent ‘De geslachtsontwikkeling zoals het meestal gaat’ • Brochure UZ Gent ‘Hypospadie’ • ‘AGS’ via website Erasmusmc.nl • AGS mini-documentaire (Bijniernet- youtube) • ‘Turner syndroom’ via website Erasmusmc.nl <ul style="list-style-type: none"> • Informatie in Nederlands, Engels, Frans, Duits, Pools, Zweeds, Turks, en Urdu: https://www.dsd-life.eu/index.php?id=10114 		<ul style="list-style-type: none"> • “Handbook for parents” (ISNA/Accord Alliance) • Sex development: an overview (animaties over sekse-ontwikkeling, About Kids Health Hospital for Sick Children, Toronto, CA) • Disorders of Sex Development: A guide for parents and physicians (Dr. Wisniewski, Dr. Chernauek and Dr. Kropp (USA) • “What we wish our parents knew” (Inter/Act)
Voor kinderen en jongeren	<i>Kinderen</i> <ul style="list-style-type: none"> • Wat is AGS (adrenogonaal syndroom) voor 4 jaar en ouder (Bijniernet -youtube) <i>Jongeren en jongvolwassenen (12 jaar en ouder)</i> <ul style="list-style-type: none"> • Wat is AGS? (Bijniernet – youtube) • Vaginale dilatatie UZ Gent ‘wat je zelf doet, doe je meestal beter’ 		<i>Kids</i> <ul style="list-style-type: none"> • “Pipo and Pepo, two tiny explorers” (om gonaden uit te leggen aan kinderen -GrApsia) • “Amazing you” (via dsdfamilies.org) • A girl’s guide to CAH (via dsdfamilies.org) <i>Teens and young adults</i> <ul style="list-style-type: none"> • Dsdteens.org • Brochure ‘Top ten tips for vaginal dilation’ • Interactyouth.org • “Complete Androgen Insensitivity Syndrome” (Warne & AIS SG UK)
Voor volwassenen	Via lotgenotencontact en belangenverenigingen		
Voor zorgverleners	<ul style="list-style-type: none"> • DSDNederland/NKV/NHG huisartseninformatie (46,XY DSD) • Klinische richtlijn Turner Syndroom van het Nederlands-Vlaams Multidisciplinair Netwerk Turner Syndroom • Brochures over Klinefelter syndroom (oa toedienen testosteron) op website van UZ Brussel • Klinefelter Nederland/NKV/NHG huisartseninformatie en Leidraad • SCP rapport “Leven met intersekse/DSD” 		<ul style="list-style-type: none"> • Consensus Statement on the Management of Intersex Disorders (Hughes et al, 2006) • ESPE e-learning portal • i-DSD.org • Dsd-Life.eu • dsdnet.eu • Accordalliance.org • Dsdgenetics.org • Dsdtrn.genetics.ucla.edu • What we wish our doctors knew (Inter/Act)

* (voorlopig) erkend expertisecentra door Minister van VWS

^ digitale links zijn toegankelijk via de online versie van dit artikel op www.tijdschriftvoorseksuologie.nl

is bij ervaringsdeskundigen, dan hangen zij veelal samen met het zelfvertrouwen als man of vrouw of gaan ze over vragen over de invulling van maatschappelijke verwachtingen over man of vrouw zijn, bv. "Ik schiet tekort als vrouw omdat ik geen biologische kinderen kan krijgen" of "Ik voel mij geen volwaardige man/vrouw omdat peniele-vaginale penetratie niet lukt" (Davis, 2015). Studies geven aan dat weinig mensen met DSD spontaan alluderen op seksueel plezier wanneer ze tot seksuele activiteit overgaan. Het gaat eerder om het bevestigen van 'normaal' zijn, via 'normale' seksuele activiteiten i.e. penetratie in een heteroseksuele relatie (Liao, 2007; Callens et al., 2014). Impactvolle medische behandelingen (bv. niet-heelkundige vaginale dilataties) en psychoseksuele begeleiding zijn er juist deels op gericht om mensen over deze maatschappelijke verwachtingen te laten nadenken en reiken emotionele tools aan om met gevoelens van tekortschieten en ongewilde kinderloosheid om te gaan. Daarnaast laten ze de betrokkene ook stilstaan bij het ontspannen en voelen van het lichaam en leren omgaan met de eigen genitaliën en fysieke problemen en uitdagingen (bv. kleine penis bemoeilijkt penetratie), maar ook de openheid naar seksuele partners en het omgaan met gevolgen van onder meer hormoonschommelingen op seksualiteit.

Omdat studies bovendien aangeven dat de emotionele *distress* jaren na de diagnose (of eventuele behandelingen) kan blijven aanhouden, en op verschillende momenten en in verschillende settings de kop kan opsteken, is lange termijn follow-up een absolute noodzaak (Callens et al., 2014b).

Aandachtspunten

Aangezien specifieke psychologische problemen samen kunnen gaan met de medische condities (bv. onzekerheid over het 'complete vrouw zijn' bij vrouwen met een Y chromosoom) en behandelingen (bv. hyperseksualiteit na testosteronbehandeling) wordt sensitieve psychologische zorg het liefst aangeboden binnen interdisciplinaire DSD-expertisecentra. Sensitieve DSD-zorg omvat o.a. een gepaste bejegening (Tabel 2) en het verstrekken van begrijpelijke informatie voor kind, volwassene en betrokkenen op een empathische en ondersteunende wijze. Goede afstemming van (de insteek van) het beleid met alle behandelende specialisten is hierin essentieel. Echter, een belangrijke uitdaging voor gespecialiseerde gecentraliseerde psychologische zorg is de goede toegankelijkheid hiervan. Zaken zoals reistijd, academische aard van de organisatie, doorverwijsproblemen en kosten kunnen drempels opwerpen. In een vierde van de ondervraagde internationale behandelcentra voor DSD is een gespecialiseerde psycholoog gewenst, maar niet voorhanden omwille van budgettaire beperkingen (Kyriakou et al., 2016). In het algemeen blijkt dat hulpverlening door psychologen vaak nog op momenten van crisis wordt ingeroepen in plaats van ter preventie (Hollenbach,

Eckstrand, & Dreger, 2014). Zowel in België als Nederland is (de toegankelijkheid van) deze zorgverlening ook niet los te zien van de financiering: de afwezigheid van terugbetaling van gespecialiseerde psychologische en/of seksuologische zorg werpt hindernissen op.

Om toegankelijke gespecialiseerde psychoseksuele zorg te verzekeren, creëren en/of faciliteren expertisecentra daarom idealiter een netwerk van psychologische en seksuologische hulpverleners en belangenorganisaties. Goede samenwerking stimuleert de toegankelijkheid door effectievere doorverwijzing, opleiding/onderwijs en het benutten van complementaire kennis en vaardigheden. Een ander middel in het vergroten van de toegankelijkheid van psychoseksuele DSD-zorg door expertisecentra is de inzet van *eHealth*-middelen om een gespecialiseerde behandeling op afstand mogelijk te maken.

Ten slotte is het ook aan psycholoog-seksuologen om werk te maken van de ontwikkeling van effectieve interventies (Liao & Simmonds, 2014) en evaluatie-instrumenten die DSD-specifiek zijn (Sandberg et al., 2011). Zij moeten onderwerpen identificeren waar een hulpvraag ligt, om vervolgens de behandeling dusdanig te kunnen differentiëren dat het aansluit bij zowel conditie als bij de specifieke levensfase (bv. een net gediagnosticeerde tiener met AOS *versus* een vrouw met AOS op postmenopauzale leeftijd). Bij een betere beschikbaarheid van concrete effectieve psychologische en seksuologische interventies zal de nadruk als vanzelfsprekend meer op dit domein komen te liggen (bij zowel betrokkene als medisch specialist). Hiervoor is het belangrijk dat ook in de evaluatie van medische en psychoseksuele zorg de kennis over DSD niet gededuceerd moet worden uit andere populaties. Pas dan kunnen we ook meer kennis verwerven over voorspellende en mediërende factoren van positieve psychoseksuele uitkomsten op de lange termijn.

Conclusie

DSD omvat een groep medische condities met verschillende etiologie, resulterend in atypische ontwikkeling van inwendig en/of uitwendig geslacht. Ondanks de spreiding in klinische beelden krijgen velen te maken met dezelfde psychomedische en -sociale uitdagingen, zoals het omgaan met verminderde vruchtbaarheid, ontwikkelen van een positief (genitaal) zelfbeeld, bevredigend seksueel leven, openheid over de conditie en participatie in zorgbeslissingen. De complexiteit en gevoeligheid van de problematiek vraagt om gespecialiseerde en levensfase-specifieke hulpverlening, ingebed in interdisciplinaire teams in erkende expertisecentra. Aangezien de (ouders van de) betrokkene in de praktijk niet altijd 'geëmancipeerd' genoeg zijn (bv. op het moment van besluitvorming), is het belangrijk dat er ook andere gesprekspartners zijn waar zij zich breder kunnen laten informeren. Een goed functionerende belangenorganisatie of patiëntenvereniging (al dan niet online) kan stress verlichten en helpen te na-

vigeren binnen de zorg. Daarnaast zorgt een structurelere verwijzing naar psychoseksuele hulpverlening (bv. via verplichte of gecombineerde consultvoering) voor bredere informatievoorziening, erkenning van de psychoseksuele kant van DSD en betere kenbaarheid van de rol van de psycholoog-seksuoloog, resulterend in goede toegang tot zowel het medisch als het psychologisch spoor. De invulling en kwaliteit van de huidige zorg binnen de verschillende centra verdient ten slotte verdere exploratie via klinische audits, sturing door de overheid en individuele gebruikersfeedback.

Literatuuroverzicht

- Achermann, J., & Hughes, I. (2011). Disorders of sex development. In S. Melmed, K. Polonsky, P. Larsen & H. Kronenberg (Eds.), *Williams Textbook of Endocrinology* (12th ed., pp. 868 - 934). Philadelphia, PA: W B Saunders Co
- Ahmed, S. F., Achermann, J. C., Arlt, W., Balen, A., Conway, G., Edwards, Z., . . . Willis, D. (2015). Society for Endocrinology UK guidance on the initial evaluation of an infant or an adolescent with a suspected disorder of sex development (Revised 2015). *Clinical Endocrinology (Oxford)*, *84*(5), 771-788.
- Ahmed, S. F., Bashamboo, A., Lucas-Herald, A., & McElreavey, K. (2013). Understanding the genetic aetiology in patients with XY DSD. *British Medical Bulletin*, *106*, 67-89.
- Ahmed, S. F., Khwaja, O., & Hughes, I. A. (2000). The role of a clinical score in the assessment of ambiguous genitalia. *British Journal of Urology International*, *85*(1), 120-124.
- Alderson, J., Madill, A., & Balen, A. (2004). Fear of devaluation: Understanding the experience of intersexed women with androgen insensitivity syndrome. *British Journal of Health Psychology*, *9*(1), 81-100.
- Amor, D. J. (2015). Future of whole genome sequencing. *Journal of Paediatric Child Health*, *51*, 251-254.
- Anonymous. (1994). Once a dark secret. *British Medical Journal, Response letters*(April 1994).
- Auchus, R., & Quint, E. H. (2015). Adolescents with Disorders of Sex Development- Lost in Transition? *Hormone and Metabolic Research*, *47*, 367-374.
- Baratz, A. B., Sharp, M. K., & Sandberg, D. E. (2014). Disorders of Sex Development Peer Support. In O. Hiort & S. Ahmed (Eds.), *Understanding Differences and Disorders of Sex Development (DSD)* (pp. 99-112). Basel: Karger.
- Beale, J. M., & Creighton, S. M. (2016). Long-term health issues related to disorders or differences in sex development/intersex. *Maturitas*, *94*, 143-148.
- Boehmer, A., Brinkmann, O., Brüggewirth, H., van Assendelft, C., Otten, B., Verleun-Mooijman, M., . . . Drop, S.L. (2001). Genotype Versus Phenotype in Families with Androgen Insensitivity Syndrome. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, *86*(9), 4151-4160.
- Boehmer, A. L. M., Brinkmann, A. O., Sandkuijl, L. A., Halley, D. J. J., Niermeijer, M. F., & Andersson, S. (1999). 17 β -Hydroxysteroid dehydrogenase- 3 deficiency: Diagnosis, phenotypic variability, population genetics, and worldwide distribution of ancient and de novo mutations. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, *84*(12), 4713- 4721.
- Brain, C. E., Creighton, S. M., Mushtaq, I., Carmichael, P. A., Barnicoat, A., Honour, J. W., . . . Achermann, J. C. (2010). Holistic management of DSD. *Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism*, *24*(2), 335-354.
- Brännström, M., Johannesson, L., Bokström, H., Kvarnström, N., Mölne, J., Dahm-Kähler, P., . . . Nilsson, L. (2014). Livebirth after uterus transplantation. *The Lancet*, *385* 607-616.
- Callens, N., De Cuyper, G., Van Hoecke, E., T'Sjoen, G., Monstrey, S., Cools, M., & Hoebeke, P. (2013). Sexual Quality of Life after Hormonal and Surgical Treatment, Including Phalloplasty, in Men with Micropenis: A Review. *The Journal of Sexual Medicine*, *10*(12), 2890-2903.
- Callens, N., De Cuyper, G., De Sutter, P., Monstrey, S., Weyers, S., Hoebeke, P., & Cools, M. (2014). An update on surgical and non-surgical treatments for vaginal hypoplasia. *Human Reproduction Update*, *20*(5), 775-801.
- Callens, N., Weyers, S., Monstrey, S., Stockman, S., van Hoorde, B., van Hoecke, E., . . . Cools, M. (2014b). Vaginal dilation treatment in women with vaginal hypoplasia: a prospective one-year follow-up study. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, *211*(3), 228.e221-228.e212.
- Chang, H.J., Clark, R.D., Bachman, H. (1990). The phenotype of 45,X/46,XY mosaicism: an analysis of 92 prenatally diagnosed cases. *American Journal of Human Genetics*, *46*, 156-167.
- Cools, M., Looijenga, L., Wolffenbuttel, K. P., & T'Sjoen, G. (2014). Managing the Risk of Germ Cell Tumourigenesis in Disorders of Sex Development Patients. In O. Hiort & S. F. Ahmed (Eds.), *Understanding Differences and Disorders of Sex Development* (pp. 185-196). Basel: Karger.
- Corona, G., Petrone, L., Paggi, F., Lotti, F., Boddì, V., Fisher, A., . . . (2010). Sexual dysfunction in subjects with Klinefelter's syndrome. *International Journal of Andrology*, *33*(4), 574-580.
- Cragg, S. J., & Lafreniere, K. D. (2010). Effects of turner syndrome on women's self-esteem and body image. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, *22*(5), 433-445.
- Creighton, S., Chernausk, S. D., Romao, R., Ransley, P., & Salle, J. P. (2012). Timing and nature of reconstructive surgery for disorders of sex development – Introduction. *Journal of Pediatric Urology*, *8*(6), 602-610.
- Creighton, S., L Minto, C., & J Steele, S. (2001). Cosmetic and anatomical outcomes following feminising childhood surgery for intersex conditions. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, *14*(3), 142.
- Crissman, H., Warner, L., Gardner, M., Carr, M., Schast, A., Quittner, A., . . . Sandberg, D.E. (2011). Children with disorders of sex development: a qualitative study of early parental experience. *International Journal of Pediatric Endocrinology*, *2011*, 10 pages.
- Deans, R., Creighton, S. M., Liao, L.-M., & Conway, G. S. (2012). Timing of gonadectomy in adult women with complete androgen insensitivity syndrome (CAIS): patient preferences and clinical evidence. *Clinical Endocrinology*, *76*(6), 894-898.
- Delbaere, A., & Englebert, Y. (2002). Syndrome de Turner et don d' ovocytes. *Gynaecologie, obstétrique et fertilité*, *30*, 970-978.
- Dessens, A. B., Slijper, F. M., & Drop, S. L. (2005). Gender dysphoria and gender change in chromosomal females with congenital adrenal hyperplasia. *Archives of Sexual Behavior*, *34*(4), 389-397.
- Diamond, M., & Garland, J. (2014). Evidence regarding cosmetic and medically unnecessary surgery on infants. *Journal of Pediatric Urology*, *10*(1), 2-6.
- Duguid, A., Morrison, S., Robertson, A., Chalmers, J., Youngson, G., Ahmed, S. F., & the Scottish Genital Anomaly Network. (2007). The psychological impact of genital anomalies on the parents of affected children. *Acta Paediatrica*, *96*(3), 348-352.
- Feder, E. K., & Dreger, A. (2016). Still ignoring human rights in intersex care. *Journal of Pediatric Urology*, *12*(6), 436-437.
- Gargollo, P. C., Cannon, G. M., Jr., Diamond, D. A., Thomas, P., Burke, V., & Laufer, M. R. (2009). Should progressive perineal dilation be considered first line therapy for vaginal agenesis? *The Journal of Urology*, *182*(4 Suppl), 1882-1889.

- Ghidini, F., Sekulovic, S., & Castagnetti, M. (2016). Parental Decisional Regret after Primary Distal Hypospadias Repair: Family and Surgery Variables, and Repair Outcomes. *The Journal of Urology*, *195*(3), 720-724.
- Groth, K. A., Skakkebaek, A., Høst, C., Gravholt, C. H., & Bojesen, A. (2013). Klinefelter Syndrome—A Clinical Update. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, *98*(1), 20-30.
- Guercio, G., & Rey, R. A. (2014). Fertility Issues in the Management of Patients with Disorders of Sex Development. In O. Hiort & S. F. Ahmed (Eds.), *Understanding Differences and Disorders of Sex Development (DSD)* (pp. 87-98). Basel, Karger.
- Herlihy, A. S., McLachlan, R. I., Gillam, L., Cock, M. L., Collins, V., & Halliday, J. L. (2011). The psychosocial impact of Klinefelter syndrome and factors influencing quality of life. *Genetics in Medicine*, *13*(7), 632-642.
- Hines, M., Brook, C., & Conway, G. S. (2004). Androgen and psychosexual development: Core gender identity, sexual orientation, and recalled childhood gender role behavior in women and men with congenital adrenal hyperplasia (CAH). *Journal of Sex Research*, *41*(1), 75-81.
- Hollenbach, A. D., Eckstrand, K. L., & Dreger, A. D. (2014). Implementing Curricular and Institutional Climate Changes to Improve Health Care for Individuals Who Are LGBT, Gender Nonconforming, or Born with DSD. Washington, DC: Association of American Medical Colleges.
- Hughes, I. A., Houk, C., Ahmed, S. F., Lee, P. A., & Group, L. E. C. (2006). Consensus statement on management of intersex disorders. *Archives of Disease in Childhood*, *91*(7), 554-563.
- Ismail-Pratt, I. S., Bikoo, M., Liao, L.-M., Conway, G. S., & Creighton, S. M. (2007). Normalization of the vagina by dilator treatment alone in Complete Androgen Insensitivity Syndrome and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome. *Human Reproduction*, *22*(7), 2020-2024.
- Köhler, B., Kleinemeier, E., Lux, A., Hiort, O., Grüters, A., & Thyen, U. (2011). Satisfaction with genital surgery and sexual life of adults with XY disorders of sex development: results from the German clinical evaluation study. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, *97*(2), 577-588.
- Kyriakou, A., Dessens, A., Bryce, J., Iotova, V., Juul, A., Krawczynski, M., . . . Ahmed, S. F. (2016). Current models of care for disorders of sex development - results from an International survey of specialist centres. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, *11*(1), 155.
- Lee, P. A., Nordenstrom, A., Houk, C. P., Ahmed, S. F., Auchus, R., Baratz, A., . . . Global, D. S. D. U. C. (2016). Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care. *Hormone Research in Paediatrics*, *85*(3), 158-180.
- Liao, L.-M. (2007). Towards a Clinical-Psychological Approach to Address the Heterosexual Concerns of Intersexed Women. In V. Clarke & E. Peel (Eds.), *Out in Psychology Lesbian, Gay, Bisexual, Trans and Queer Perspectives* (pp. 391-408). Chichester: John Wiley & Sons, Ltd.
- Liao, L.-M., Audi, L., Magritte, E., Bahlburg, H. F. L., & Quigley, C. A. (2012). Determinant factors of gender identity: A commentary. *Journal of Pediatric Urology*, *8*(6), 597-601.
- Liao, L.-M., Conway, G. S., Ismail-Pratt, I., Bikoo, M., & Creighton, S. M. (2011). Emotional and sexual wellness and quality of life in women with Rokitansky syndrome. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, *205*(2), 117.e111-117.e116.
- Liao, L.-M., & Simmonds, M. (2013). Communicating with clients affected by diverse sex development. In J. Wiggins & A. Middleton (Eds.), *Getting the Message Across: Communication with Diverse Populations in Clinical Genetics* (pp. 42-60). New York: Oxford.
- Liao, L.-M., & Simmonds, M. (2014). A values-driven and evidence-based health care psychology for diverse sex development. *Psychology & Sexuality*, *5*(1), 83-101.
- Lorenzo, A. J., & Braga, L. H. (2016). Decisions, Decisions, Decisions. *The Journal of Urology*, *195*(3), 551-553.
- Magritte, E. (2012). Working together in placing the long term interests of the child at the heart of the DSD evaluation. *Journal of Pediatric Urology*, *8*(6), 571-575.
- May, B., Boyle, M., & Grant, D. (1996). A comparative study of sexual experiences: women with diabetes and women with congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Journal of Health Psychology*, *1*(4), 479-492.
- Meyer-Bahlburg, H. F. (1999). What causes low rates of child-bearing in congenital adrenal hyperplasia? *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, *84*(6), 1844-1847.
- Migeon, C. J., Wisniewski, A. B., Gearhart, J. P., Meyer-Bahlburg, H. F., Rock, J. A., Brown, T. R., . . . Berkovitz, G. D. (2002). Ambiguous genitalia with perineoscrotal hypospadias in 46, XY individuals: long-term medical, surgical, and psychosexual outcome. *Pediatrics*, *110*(3), e31-e31.
- Money, J., & Ehrhardt, A. A. (1972). *Man and woman, boy and girl: The differentiation and dimorphism of gender identity from conception to maturity*. Baltimore: Johns Hopkins University Press.
- Mouriquand, P., Caldamone, A., Malone, P., Frank, J. D., & Hoebeke, P. (2014). The ESPU/SPU standpoint on the surgical management of Disorders of Sex Development (DSD). *Journal of Pediatric Urology*, *10*(1), 8-10.
- Muscarella, M., Kranenburg-van Koppen, L., Grijpink-van den Biggelaar, K., & Drop, S. L. (2014). Global Application of Disorders of Sex Development-Related Electronic Resources: e-Learning, e-Consultation and e-Information Sharing. In O. Hiort & S. F. Ahmed (Eds.), *Understanding Differences and Disorders of Sex Development (DSD)* (pp. 268-283). Basel: Karger.
- Nederlands Netwerk Intersekse/DSD [NNID]. (2013). Standpunten en Beleid. Nijmegen, the Netherlands.
- Nermoen, I., Husebye, E. S., Svartberg, J., & Løvås, K. (2010). Subjective health status in men and women with congenital adrenal hyperplasia: a population-based survey in Norway. *European Journal of Endocrinology*, *163*(3), 453-459.
- Nielsen, J., & Wohlert, M. (1991). Chromosome abnormalities found among 34,910 newborn children: results from a 13-year incidence study in Arhus, Denmark. *Human Genetics*, *87*, 81-83.
- Nihoul-Fékété, C., Thibaud, E., Lortat-Jacob, S., & Josso, N. (2006). Long-term surgical results and patient satisfaction with male pseudohermaphroditism or true hermaphroditism: a cohort of 63 patients. *The Journal of Urology*, *175*(5), 1878-1884.
- Ostrer, H. (2002). Sexual differentiation. *Seminars in Reproductive Medicine*, *18*, 41-49.
- Pasterski, V., Mastroyannopoulou, K., Wright, D., Zucker, K. J., & Hughes, I. A. (2014). Predictors of Posttraumatic Stress in Parents of Children Diagnosed with a Disorder of Sex Development. *Archives of Sexual Behavior*, *43*, 369-375.
- Pierik, F. H., Burdorf, A., Nijman, J. M., de Muinck Keizer-Schrama, S. M., Juttman, R. E., & Weber, R. F. (2002). A high hypospadias rate in The Netherlands. *Human Reproduction*, *17*(4), 1112-1115.
- Ros, C., Alobid, I., Balasch, J., Mullol, J., & Castelo-Branco, C. (2013). Turner's syndrome and other forms of congenital hypogonadism impair quality of life and sexual function. *American journal of obstetrics and gynecology*, *208*(6), 484-e1.
- Rynja, S. P., de Jong, T. P. V. M., Bosch, J. L. H. R., & de Kort, L. M. O. (2011). Functional, cosmetic and psychosexual results in adult men who underwent hypospadias correction in childhood. *Journal of Pediatric Urology*, *7*(5), 504-515.

- Sandberg, D.E., Gardner, M., Kogan, B., Grimley, M., Cohen, L., Alpern, A., & Quittner, A. (2011). Assessing health-related quality of life in disorders of sex development: Phase I - item generation. In M. New & J. Simpson (Eds.), *Hormonal and Genetic Basis of Sexual Differentiation Disorders and Hot Topics in Endocrinology: Proceedings of the 2nd World Conference, Advances in Experimental Medicine and Biology 707* (pp. 143-146). New York: Springer Science+Business Media.
- Sandberg, D. E. (2012). Management of Disorders of Sex Development: Editorial Commentary. *Pediatric clinics of North America*, 59, 871–880.
- Sircili, M. H., e Silva, F. A., Costa, E. M., Brito, V. N., Arnhold, I. J., Dénes, F. T., ... de Mendonca, B. B. (2010). Long-term surgical outcome of masculinizing genitoplasty in large cohort of patients with disorders of sex development. *The Journal of Urology*, 184(3), 1122-1127.
- Solomon, B. D., Hadley, D. W., Pineda-Alvarez, D. E., NISC Comparative Sequencing Program, Kamat, A., Teer, J.K., ... Mullikin, J. C. (2012). Incidental medical information in whole-exome sequencing. *Pediatrics*, 129(6), e1605-1611.
- Streuli, J. C., Vayena, E., Cavicchia-Balmer, Y., & Huber, J. (2013). Shaping Parents: Impact of Contrasting Professional Counseling on Parents' Decision Making for Children with Disorders of Sex Development. *The Journal of Sexual Medicine*, 10(8), 1953-1960.
- Schweizer, K., Brunner, F., Handford, C., & Richter-Appelt, H. (2014). Gender experience and satisfaction with gender allocation in adults with diverse intersex conditions (divergences of sex development, DSD). *Psychology & Sexuality*, 5(1), 56-82.
- Tamar-Mattis, A., Baratz, A., Baratz Dalke, K., & Karkazis, K. (2014). Emotionally and cognitively informed consent for clinical care for differences of sex development. *Psychology & Sexuality*, 5(1), 44-55.
- van der Zwan, Y. G., Janssen, E. H., Callens, N., Wolffenbuttel, K. P., Cohen-Kettenis, P. T., van den Berg, M., ... Beerendonk, C. (2013). Severity of Virilization Is Associated with Cosmetic Appearance and Sexual Function in Women with Congenital Adrenal Hyperplasia: A Cross-Sectional Study. *The Journal of Sexual Medicine*, 10(3), 866-875.
- van Lisdonk, J. (2014). Leven met intersekse/dsd: Een verkennend onderzoek naar de leefsituatie van personen met intersekse/dsd. Den Haag, Nederland: Sociaal en Cultureel Planbureau.
- White, P. C. (2009). Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia. *Nature Reviews Endocrinology*, 5, 490–498.
- Wolfe-Christensen, C., Fedele, D. A., Kirk, K., Phillips, T. M., Mazur, T., Mullins, L. L., ... Wisniewski, A. B. (2012). Degree of External Genital Malformation at Birth in Children with a Disorder of Sex Development and Subsequent Caregiver Distress. *The Journal of Urology*, 188(4 Suppl), 1596-1600.

Summary

A holistic health care policy for Differences of Sex Development

Accessible medical and psychological care, provided by multidisciplinary health care teams in centers of excellence, are considered the cornerstone of appropriate management for Differences of Sex Development (DSD).

Person-centered medical care provision focuses on thoughtful diagnostic assessments while helping affected people and families understand complex medical information and tailoring communication to the emotional wellbeing of all involved. Providers can encourage a balanced decision making in relation to elective, medically non-necessary gonadal and genital treatment options, by discussing strengths and weaknesses of the available evidence, and safeguarding as much as possible participation of the person with DSD in those choices. It is crucial, however, to further invest in 'credible' non-surgical pathways, in which a plethora of psychological support formats can provide people with the skills and confidence to deal with challenges in childhood, puberty and later adulthood, such as the development of a positive (genital) self-image and pleasurable sexual experiences, as well as an open communication about the condition with (significant) others. Opportunities for peer support contacts, access to eHealth applications and decision-making tools in standard care, in addition to the creation of regional referral networks in collaboration with peer support and advocacy organizations, are likely to enhance the psychological care of DSD support. A far-reaching centralization of coordinated expertise and health care provision in excellence centers will further optimize a holistic care approach in this field.

Keywords: health care, multidisciplinary, psychology, sexology, DSD

Trefwoorden: zorg, multidisciplinair, psychologie, seksuologie, DSD