

DSD-Life: een Europese studie naar chirurgische, hormonale en psychologische interventies bij disorders of sex development (DSD)

Gepubliceerd: 11-11-2013 Laatste bijgewerkt: 16-11-2024

Het doel van de studie is om de zorg van mensen met een aandoening van de geslachtelijke ontwikkeling te verbeteren. Hiervoor willen wij de verschillende behandelingen, die op dit moment in Europa worden toegepast (zoals hormoonbehandelingen,...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Zal niet starten
Type aandoening	Overige aandoening
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON38614

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

DSD-Life

Aandoening

- Overige aandoening
- Endocriene aandoeningen, congenitaal
- Congenitale voortplantingsstelsel- en borstaandoeningen

Synoniemen aandoening

intersekse

Aandoening

intersekse

Betreft onderzoek met
Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Vrije Universiteit Medisch Centrum
Overige ondersteuning: Europese Unie

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: disorders of sex development (DSD), hormonale en chirurgische interventies, kwaliteit van leven, psychoseksuele ontwikkeling

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

Primaire onderzoeksvariabelen:

Gezondheid, gezondheid gerelateerde kwaliteit van leven, psychologisch en sociaal welbevinden, genderdysforie, ervaringen en tevredenheid met seksualiteit.

Primaire uitkomstmaten: identificatie van factoren van invloed op psychosocial adaptatie inclusief gezondheid gerelateerde kwaliteit van leven, psychologisch en sociaal welbevinden, die verbeterd zouden kunnen worden door toekomstige klinische zorg.

Secundaire uitkomstmaten

Secundaire onderzoeksvariabelen:

Toegewezen sekse, genitale chirurgie, hormoonbehandeling, metabolisme, vruchtbaarheid, psychosociale zorg, tevredenheid met gezondheidszorg, psychoseksuele ontwikkeling.

Secondaire uitkomstmaten: identificatie van factoren die van invloed zijn op metabolisme, vruchtbaarheid, chirurgisch resultaat en psychoseksuele ontwikkeling, die veranderd zouden kunnen worden door toekomstige klinische zorg.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Disorders of sex development (DSD) is een verzameling van zeldzame aandoeningen met een geschatte totale incidentie van 1:4500. DSD worden gedefinieerd door een discrepantie tussen chromosomale, gonadale en phenotypische sekse. De oorzaken van DSD omvatten stoornissen in de gonadale ontwikkeling bij beide seksen, gonadale stoornissen met een verminderde androgeensynthese of functie bij XY mannen en stoornissen met een verhoogde androgeenproductie bij XX vrouwen.

Aangeboren aandoeningen in de geslachtelijke ontwikkeling kunnen veroorzaakt worden door een gestoorde functie van de geslachtsklier (testikel/eierstokken) of van de bijnier. Op basis daarvan worden de volgende categorieën onderscheiden met zeer verschillende problematiek:

1. Personen met een 46 XY chromosomen patroon en onvoldoende productie van of ongevoeligheid voor mannelijke hormonen (zoals bijv. het androgeenongevoeligheidssyndroom)
2. Personen met adrenogenitaal syndroom (AGS)
3. Personen met het Turner Syndroom
4. Personen met het Klinefelter Syndroom

De meeste mensen met een hormonale disbalans in de bijnieren of geslachtsklieren hebben hun leven lang een behandeling nodig met bijnierhormonen en/of, vanaf de puberteit, met geslachtshormonen (testosteron of oestrogenen).

Sommigen hebben in de kinder- of volwassenleeftijd hersteloperaties aan de geslachtorganen ondergaan. Naast medische zorg hebben sommigen ook psychologische begeleiding gehad.

Er is erg weinig bekend over de lange termijn effecten van de verschillende interventies bij DSD op gezondheid, kwaliteit van leven, seksueel functioneren en psychisch welzijn. Hoewel behandeling en zorg verschillende aspecten van iemands welzijn kunnen beïnvloeden, zijn deze lange termijn effecten niet erg goed onderzocht.

Wij willen de mogelijke invloed van verschillende behandelingen op gezondheid

en algemeen welbevinden onderzoeken bij mensen van 16 jaar of ouder met als belangrijkste doel om Europese richtlijnen te ontwikkelen voor behandeling en zorg.

Doel van het onderzoek

Het doel van de studie is om de zorg van mensen met een aandoening van de geslachtelijke ontwikkeling te verbeteren. Hiervoor willen wij de verschillende behandelingen, die op dit moment in Europa worden toegepast (zoals hormoonbehandelingen, operaties en psychologische ondersteuning) beoordelen. Dit zullen wij doen aan de hand van vragenlijsten over algemene gezondheid, lichamelijke, seksuele en psychische klachten en ervaringen met de aandoening en met de huidige begeleiding. Daarnaast zullen we lichamelijk onderzoek en bloedonderzoek verrichten om factoren die van invloed zijn op metabolisme, vruchtbaarheid, chirurgisch resultaat en psychoseksuele ontwikkeling te identificeren. Op basis van de uitkomsten van de studie zullen internationale richtlijnen ontwikkeld worden om de zorg te verbeteren. Ook zal de kennis onder zorgverleners hierdoor worden verbreed.

Ons eerste doel is het verbeteren van de behandeling en begeleiding van mensen met verschillende aandoeningen, die veroorzaakt worden door een hormonale disbalans van de gonaden (geslachtsklieren) of bijniere.

Het tweede doel van het project is om zowel de tevredenheid over de behandeling van patiënten na te gaan, als hun ideeën over hoe de maatschappij (de mensen in de gezondheidszorg in het bijzonder) reageren op hun aandoening.

Het derde doel van de studie is om medici, kinderopvang, scholen en het algemene publiek in Europa te informeren en onderwijs te geven over de behoeften en zorg van personen met deze zeldzame aandoeningen.

Onderzoeksopzet

DSD-Life is een descriptieve observationele studie.

DSD-Life onderzoekt en vergelijkt de langetermijn resultaten van behandelingen die niet evidence-based zijn zoals 1. geslachtstoewijzing, 2. chirurgie, 3. hormonale behandelingen, 4. Psychologische interventies bij adolescenten en volwassenen die gebruikt worden bij patiënten met verschillende oorzaken van DSD. Een gechat aantal van in totaal 1500 personen met sex chromosoom-DSD, XY DSD en XX DSD van boven de 16 jaar zullen geïnccludeerd worden in 14 centra in Europa.

Om de hoofdvraag te beantwoorden zullen de deelnemers vragenlijsten naar kwaliteit van leven, sociaal en psychisch welbevinden beantwoorden. Om de secundaire onderzoeksvragen te beantwoorden zullen de deelnemers een medisch onderzoek krijgen inclusief onderzoek naar hun hormonale en metabole status, echoscopie van de baarmoeder, eierstokken of testes en een botdichtheidmeting. Om het chirurgisch resultaat te beoordelen krijgen deelnemers een gestandaardiseerd gynaecologisch/urologisch onderzoek aangeboden (optioneel)

en/of een vragenlijst over tevredenheid met het resultaat van de genitale chirurgie.

De deelnemers zullen eveneens vragen beantwoorden naar sociodemografische variabelen, psychoseksuele ontwikkeling, stigma, schaamte, eerdere en huidige gezondheidszorg en behandelingen inclusief tevredenheid en de kijk van de patiënt op de behandeling met de huidige kennis van hun aandoening inclusief ethische overwegingen en patiëntenrechten.

De arts vult vragenlijsten in met betrekking tot de precieze diagnose, presentatie en phenotype ten tijde van diagnose, historie van hormonale, chirurgische en psychologische interventies, eerdere en huidige medische en psychiatrische problemen en familiegeschiedenis.

Inschatting van belasting en risico

Het gehele onderzoek neemt 2 - 4 uur in beslag afhankelijk van het aantal onderdelen waaraan de proefpersoon deelneemt. De bloedonderzoeken en echo-onderzoeken zijn zonder risico*s. Botdichtheidmeting is een nucleair onderzoek met zeer geringe stralingsbelasting (1/50 van een gemiddelde vlucht met een vliegtuig). Naast de begeleiding door een arts kunnen de deelnemers, als zij dit wensen, tijdens de studie ook door een psycholoog begeleid worden in geval van psychologische problemen als gevolg van herinneringen aan eerder negatieve ervaringen met de medische zorg gerelateerd aan de aandoening. Tijdens de studie wordt de aandoening grondig onderzocht en wordt er gescreend op mogelijke complicaties zoals verhoogde bloeddruk of verminderde botdichtheid. Ook kunnen operaties worden beoordeeld die mogelijk in het verleden zijn uitgevoerd. Op basis van de resultaten zal een persoonlijk advies gegeven worden dat met de deelnemer besproken wordt. Daarnaast kunnen wij de deelnemer ook ondersteuning in de vorm van psychologische begeleiding bieden.

Contactpersonen

Publiek

Vrije Universiteit Medisch Centrum

Boelelaan 1117
Amsterdam 1007 MB
NL

Wetenschappelijk

Vrije Universiteit Medisch Centrum

Boelelaan 1117

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Adolescenten (12-15 jaar)

Adolescenten (16-17 jaar)

Volwassenen (18-64 jaar)

65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Personen met een geslachtschromosoom-, XY- of XX-DSD vanaf 16 jaar met een medisch dossier. Personen tussen boven de 16 maar onder de 18 zullen alleen worden geïnccludeerd als de puberteit grotendeels voltooid is. Voor de evaluatie van psychoseksuele ontwikkeling is een volledige puberteitsontwikkeling vereist.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Personen die de mentale vaardigheden missen om zelf de vragenlijsten in te kunnen vullen. Gelijktijdige deelname aan andere studies naar medicijngebruik of hormonen.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, met invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle:	Geen controle groep
Doel:	Anders

Deelname

Nederland	
Status:	Zal niet starten
(Verwachte) startdatum:	01-11-2013
Aantal proefpersonen:	205
Type:	Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	11-11-2013
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Amsterdam UMC

Registraties

Opgevolgd door onderstaande (mogelijk meer actuele) registratie

Geen registraties gevonden.

Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

Geen registraties gevonden.

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL46220.029.13