

Bericht der Arbeitsgruppe DSD 2023

Moderation: A. Richter-Unruh, U. Neumann

1.

A. ESPED Umfrage – Vorstellung des Fragebogens, geplanter Ablauf

B. Abfrage der Zentren nach Erstellung der Stellungnahmen für das Familiengericht: Diskussion zur Meldung der Zentren, befürwortenden Stellungnahmen, Zusammensetzung, überregionale Zoomzentren

A.

Seit 01. Juli 2023 läuft über die Erhebungseinheit für seltene pädiatrische Erkrankungen in Deutschland (ESPED) eine Abfrage: „Neugeborene und Kinder mit der Neudiagnose einer Intergeschlechtlichkeit /Variante der Geschlechtsentwicklung und 46,XX-Adrenogenitales Syndrom (AGS) mit virilisiertem Genitale“.

Primäres Studienziel der Studie ist die Ermittlung einer Prävalenz für Kinder mit DSD (Differences of Sexual Development/Varianten der Geschlechtsentwicklung/Intergeschlechtlichkeit/ virilisierendes AGS) vor der Geburt und während der ersten 28 Lebenstage. Sekundäre Studienziele sind Erfassung des Phänotyps, Karyotyps, molekulargenetische Untersuchungen, Empfehlungen der Zentren/Spezialisten für die weitere Versorgung/Beratung.

Die Studienleitung besteht aus Prof. Dr. Annette Richter-Unruh (Kontaktperson), HRZ Dortmund; Prof. Dr. Clemens Kamrath, Universitätskinderklinik Freiburg, Dr. Uta Neumann, Charité Berlin

B.

Abfrage der Zentren, in denen Stellungnahmen für das Familiengericht zur Operation nach dem neuen Gesetz zum Schutz von Kindern mit einer Variante der Geschlechtsentwicklung erstellt wurden. Im Mai 2021 erfolgte in Deutschland das Inkrafttreten des Gesetzes § 1631e zum Schutz von Kindern mit Varianten der Geschlechtsentwicklung. Prof. Annette Richter-Unruh, Dr. Uta Neumann und Prof. Clemens Kamrath möchten die aktuelle Versorgungssituation für Kinder mit Varianten der Geschlechtsentwicklung nach der Gesetzesänderung in Deutschland erfassen.

Die Erhebung beinhaltet folgende Fragen:

1) Wie viele interdisziplinäre Kommissionen haben sich in den ersten 2,5 Jahren nach Inkrafttreten des Gesetzes gebildet (Zentrumsbogen)

2) Ist eine bundesweite Versorgung abgedeckt?

3) Wie viele Patienten haben sich in den ersten 2,5 Jahren nach Inkrafttreten des Gesetzes zur Erstellung einer familiengerichtlichen Stellungnahme in einer entsprechenden Kommission vorgestellt bzw. dafür angefragt. Zudem sollen die zugrundeliegenden Diagnosen und der jeweilige Grad der Virilisierung bzw. Mindervirilisierung, das Alter der Kinder und die Wegstrecken der Familien zu einer interdisziplinären Kommission dokumentiert werden (letzteres als Maß für eine flächendeckende Versorgung in Deutschland, daher die Angabe der ersten 3 Ziffern der PLZ der Patienten). Für die Erhebung ist ein entsprechender Bogen erstellt (Patientenbogen). Ein positives Ethikvotum liegt uns für die Erhebung vor.

Herr Seel wird zu Beginn des Jahres 2024 eine Emailanfrage an alle Mitglieder stellen.

2.

Pubertätsinduktion mit Östrogenen: wann – wie – wieviel?

Es wird eine Übersicht der Östrogene gegeben, die für eine Pubertätsinduktion zur Verfügung stehen, als auch über Zeitpunkt und Menge diskutiert. Das Hauptfazit ist, dass transdermale Applikationen aufgrund der besseren Bioverfügbarkeit zu präferieren sind.

Der Vortag kann bei Frau Prof. Dr. Richter-Unruh unter der E-Mail-Adresse aru@labmed.de erfragt werden.

3.

Was gibt es Neues in der überarbeiteten Leitlinie Varianten der Geschlechtsentwicklung?

Das 4. Konsentierungstreffen der S2K Leitlinie DSD fand am 10.08.2023 statt, mit der Fertigstellung ist im Frühjahr 2024 zu rechnen. Die Patientenvertretungen nehmen partizipativ an der Erstellung und Konsentierung teil. Die kommende Leitlinie ist in allen Punkten ausführlicher und wird um die Rechtslage insbesondere dem Gesetz zum Verbot zielgerichteter geschlechtsangleichender Behandlungen von Kindern mit Varianten der Geschlechtsentwicklung ergänzt.

4.

Diskussion zur Thematik: Hormonelle Tx bei GI/GD und Aufnahme in die AG-DSD?

Es wird besprochen, dass es eine eigene AG GI/GD geben soll. Als AG-Leiter wird Kay Winner aus Ulm vorgeschlagen.

Zusätzlich sollte in die Leitung ein/e Kolleg:in aus dem KJPP-Bereich gesucht werden.

5.

Diskussion über die aktive Arbeit innerhalb der AG DSD zusammen mit AG AGS – Forschungstreffen

Um die aktive Arbeit innerhalb der Arbeitsgruppen auch unterjährig anzuregen, war bereits im letzten Jahr ein Forschungstreffen geplant, welches aufgrund von Terminkonflikten nicht mehr stattfand. Es wird in 2024 erneut ein Forschungstreffen unterjährig beschlossen. Interessenbekundungen per E-Mail bitte an uta.neumann@charite.de. Bei diesem Treffen sollen eigene Projektideen vorgeschlagen werden und die Zusammenarbeit in Projekten gefördert werden.