

Geachte huisarts,

De patiënt die u deze brief geeft heeft (een kind met) een zeldzame variatie in de geslachtschromosomale of gonadale ontwikkeling, namelijk een vorm van 46,XY Disorder/Differences of Sex Development (DSD).

Informatie over 46,XY DSD vindt u in de digitale huisartsenbrochure op:

www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten/46xydsd, www.vsop.nl, www.dsdnederland.nl
en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

Het NHG, DSDNederland en de VSOP - Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen, dit materiaal specifiek voor huisartsen ontwikkeld.

In de brochure vindt u praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige begeleiding van de patiënt en zijn/haar naasten.

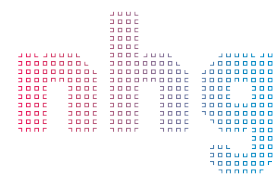
Het heeft de voorkeur dat de coördinatie in overleg met een gespecialiseerde behandelaar en patiënt afgestemd wordt op de behoefte van die patiënt. Op de website www.dsdnederland.nl zijn de adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden. U kunt hier ook meer gedetailleerde informatie over de zeldzame conditie van uw patiënt nalezen of opvragen.

Het is nuttig om de digitale informatie ook bij uw doktersassistente en andere zorgverleners, bijvoorbeeld jeugdartsen, onder de aandacht te brengen. Ook voor hen kan de brochure relevante informatie bevatten.

Wij hopen u hiermee bij het arts-patiëntcontact van dienst te zijn.

Met vriendelijke groet,

Team Zeldzame Ziekten
Nederlands Huisartsen Genootschap



46,XY Disorders/Differences of Sex Development (DSD)

In deze huisartsenbrochure komen de volgende oorzaken van 46,XY DSD aan de orde:

- Androgeenon gevoeligheidssyndroom (AIS) (partieel, compleet)
- Gonadale dysgenesie (partieel, compleet)
- 17 β -HSD-3 deficiëntie
- 5 α -Reductase-2 deficiëntie
- Leydigcelhypoplasie

In de eerste weken van de embryonale ontwikkeling ontstaan de gonaden en de geslachtsgangen die in aanleg bij iedereen identiek zijn. Onder normale omstandigheden differentiëren de gonaden na de zesde week bij XY-individueen tot androgeen producerende testes en bij XX-individueen tot oestrogeen producerende ovaria waardoor de ontwikkeling van respectievelijk de mannelijke en vrouwelijke interne en externe genitalia tot stand komt.

Er is sprake van Disorders/Differences of Sex Development (DSD), wanneer de chromosomale, gonadale of anatomische geslachtsontwikkeling anders verloopt. Er zijn tientallen vormen van DSD. In deze huisartsenbrochure worden de meest voorkomende vormen van 46,XY DSD besproken bij fenotypische meisjes en pasgeborenen aan wie het vrouwelijke geslacht is toegewezen.

Vaak wordt DSD bij de geboorte ontdekt wanneer er sprake is van ambigue genitaliën. Wanneer het uiterlijk geslacht volledig vrouwelijk is, wordt de diagnose mogelijk pas later in de kindertijd of rond de puberteit gesteld, bijvoorbeeld bij een primaire amenorroe.

Diagnostiek en beleid vereisen een multidisciplinaire aanpak. Goede (psychologische) begeleiding voor (de ouders van) een kind met DSD is van groot belang voor acceptatie en het leren omgaan met de diagnose, zowel rond het moment van de diagnose als in latere fasen van het leven.

Naast hormoonsuppletie voor de ontwikkeling van de secundaire geslachtskenmerken en voor het behoud van een goede botdichtheid behoren operatieve correcties van de genitalia tot de mogelijkheden. Hierbij heeft tegenwoordig een afwachtend beleid de voorkeur, zodat de betrokkene uiteindelijk over eventuele chirurgische ingrepen zelf kan (mee)beslissen. Vanwege het risico op maligne onttaarding van de gonaden geldt bij een aantal condities het advies deze regelmatig te controleren of operatief te verwijderen.

Het is voor de communicatie en omgang met de (ouders van) de patiënt van groot belang dat de huisarts kennis heeft van de verschillende variaties in de geslachtschromosomale en gonadale ontwikkeling en zich bewust is van de mogelijk impact op de betrokkenen.