

TERMINOLOGIE EN ZORGDISCOURS M.B.T. DIFFERENCES OF SEX DEVELOPMENT (DSD)/INTERSEKSE IN BELGIË

dr. Nina Callens
prof.dr. Chia Longman
dr. Joz Motmans

Met de steun van

STAATSSECRETARIAAT
VOOR ARMOEDEBESTRIJDING, GELIJKE
KANSEN, PERSONEN MET EEN BEPERKING,
GROOTSTEDENBELEID EN WETENSCHAPSBELEID



SECRÉTARIAT D'ÉTAT

À LA PAUVRETÉ, À L'ÉGALITÉ DES CHANCES, AUX
PERSONNES HANDICAPÉES, À LA POLITIQUE DES
GRANDES VILLES ET À LA POLITIQUE SCIENTIFIQUE

Inhoudsopgave

Voorwoord	4
1. Differences of sex development (dsd) /intersekse: what's in a name?	6
1.1 Verschillende seksen?	6
Oorzaak	7
Classificatiesysteem	9
Prevalentie	9
1.2 Bond zonder Naam? Over terminologie en intersekse politiek.....	9
Bevindingen in de Belgische ziekenhuizen betreffende terminologie, classificatie en definities	13
1.3 The past, the present, the future	18
1.4 De Chicago meeting in 2006: een succesverhaal op zorgvlak?.....	20
2. Zorganalyse Belgische situatie	22
2.1 Belangrijkste positieve evoluties.....	22
2.2 Belangrijkste negatieve evoluties	22
2.3 Andere geïdentificeerde (zorg)noden.....	23
2.4 Behoeften van kinderen en ouders volgens medische professionals.....	24
2.5 Huidige doorverwijzingssituatie in België	26
3. Samenvatting knelpunten.....	30
3.1 Terminologie en definitie	30
Vaststelling.....	30
Aanbevelingen	30
3.2 Prevalentiecijfers.....	31
Vaststelling.....	31
Aanbeveling	31
3.3 Juridische erkenning.....	32
Vaststelling.....	32
Aanbevelingen	33
3.4 Toegang tot zorg: veld van zorgverleners en informatieverstrekking.....	33
Vaststelling.....	33
Aanbevelingen	33
3.5 Doorverwijzing en de rol van referentie-centra	35

Vaststelling.....	35
Aanbevelingen	35
3.6 Betrekken van kinderen zelf.....	36
Vaststelling.....	36
Aanbevelingen	36
4. Conclusie	37
Literatuurlijst.....	38
Bijlage 1: Tabellen	45
Tabel 1. Nomenclatuur en huidige dsd/intersekse classificatiesysteem.....	45
Tabel 2. Enkele dsd/intersekse condities, kenmerken en hun (internationale) prevalentiecijfers	46
Tabel 3. Te vermijden en te verkiezen terminologie (gebaseerd op Muscarella et al., 2014; NNID, 2013).....	50
Tabel 4. Criteria van de EUCERD voor de toewijzing van Centers of Expertise in de Europese lidstaten	52
Tabel 5. Overzicht prevalentie-cijfers UZ Gent.....	53

Voorwoord

"Geslachtsgeschil"¹, "Het verhaal van Eef: half man, half vrouw"² en "Ik had eigenlijk geen meisje moeten zijn"³ ... het zijn maar enkele van de reportagekoppen die de laatste jaren in de populaire media zijn verschenen - overigens in rubrieken met titels als 'Verborgene gebreken'⁴ en 'Embarrassing Bodies'⁵ - om het thema aan de man/vrouw te brengen. Ondanks de oprechte journalistieke intenties om de medische, biologische en sociaal-culturele context van differences of sex development (dsd)/intersekse te belichten en bespreekbaar te maken bij het grotere publiek, zijn ze vooral sensationeel en benadrukken ze de uitzonderlijkheid ervan, wat schaamte en geheimhouding in tal van families in de hand kan werken. Bovenal doen ze het verhaal van de geïnterviewde(n) – of het nu gaat om een ervaringsdeskundige of een medische zorgverlener - niet altijd evenveel (mensen)recht aan.

Intersekse/dsd is een paraplueterm voor diverse aangeboren condities, waarbij de ontwikkeling van het geslacht verschilt van wat medici over het algemeen onder 'man' of 'vrouw' verstaan (van Lisdonk, 2014: 10). Er is fundamenteel gebrek aan kennis over de behoeften en uitdagingen waarmee personen met intersekse/dsd in België, op zowel medisch, psychologisch, maatschappelijk en juridisch vlak worden geconfronteerd. Recente studies (Van Heesch, 2015; van Lisdonk, 2014) tonen nochtans aan dat er heel wat knelpunten bestaan in het leven van personen met intersekse/dsd in bv. Nederland.

Dit rapport vormt de weerslag van een eerste sociaalwetenschappelijk kortlopend onderzoek naar de achtergrond, prevalentie en medische zorg aan personen met interseks/DSD in België. Het onderzoek was mogelijk dankzij de financiële steun van de federale Staatssecretaris van Gelijke kansen, Elke Sleurs en werd uitgevoerd door dr. Nina Callens, onder begeleiding van dr. Joz Motmans (UZ Gent) en prof. dr. Chia Longman (UGent). Het onderzoek gebruikte een kwalitatieve onderzoeksmethode en het onderzoeksthema werd benaderd vanuit de invalshoek van socio-culturele en medische wetenschappen, gezondheidswetenschappen, genderstudies, emancipatie en gelijkheid. Op deze wijze konden de verschillende beleidsrelevante facetten verbonden aan de problematiek van intersekse/dsd in België in kaart worden gebracht.

In deze eerste rapportering, schetsen we vooreerst kort wat *differences of sex development (dsd)* /intersekse (niet) inhouden (hoofdstuk 1). Hoewel een biomedische benadering niet centraal staat in dit rapport, staan we voor een beter begrip toch even stil bij de lichamelijke processen van seksedeterminatie en -differentiatie die verantwoordelijk zijn voor de ontwikkeling van een menselijk wezen met een bepaald

¹ Posthumus, E & Röst, C. Geslachtsgeschil. Quest, 2009, 1: 86-90.

² Claeys B. Het verhaal van Eef - half man, half vrouw. Goedele Magazine, 2009, 2, 1:17-25

³ Van der Weide L. Ik had eigenlijk geen meisje moeten zijn. Cosmopolitan. 2013, 02: 86-71

⁴ Van der Weide, L. Verborgene gebreken. Viva, 2013, 35: 15

⁵ MRKH, <http://www.channel4embarrassingillnesses.com/episodes/episode-guides/embarrassing-bodies-series-7/episode-3--series-7/> Retrieved from the web on April 12, 2016

genitaal en lichamelijk uiterlijk en aan dsd/intersekse condities ten grondslag liggen. De terminologie, het discours en de medische antwoorden op variaties in de geslachtsontwikkeling worden nadien verder geëxploreerd, waarbij de complexiteit van 'seks' en 'gender' als afzonderlijke sociale constructies wordt belicht. Ook de beweegredenen voor of tegen de associatie van I met de LGBT-beweging worden verder de loep genomen.

Ten slotte analyseren we in hoofdstuk 2 de huidige noden en lacunes op terminologisch en zorgvlak via kwalitatieve interviews met medische professionals in 10 universitaire ziekenhuizen/centra in België (UZ Gent, UZ Leuven, Virga Jesse Hasselt, UZ Antwerpen, UZ Brussel, HUDERF, UCL Saint Luc, CHU Liège, CHU UCL Namur-Mont-Godinne) en Luxemburg (CH Luxembourg)(*response rate endocrinologen en urologen: 90%*). In welke mate is er behoefte aan een nationaal zorgactieplan en welke beleidsrichtlijnen kunnen daarbij worden aanbevolen?

Ter inspiratie voor de Federale staatsecretaris voor Gelijke Kansen lijsten we de belangrijkste struikelblokken op die een verdere *empowerment* van deze groep mensen in de weg zou kunnen staan. In hoofdstuk 3 worden deze knelpunten en de daarbij horende beleidsaanbevelingen uitgewerkt.

In een gepland vervolgonderzoek, gefinancierd door de Vlaamse minister van Gelijke Kansen, zal nader worden stil gestaan bij de leefsituatie van personen met dsd/intersekse in Vlaanderen. Diepte-interviews met ervaringsdeskundigen, patiëntenorganisaties alsook belangengroepen zullen nog verder stof leveren voor beleidsmatige input.

1. Differences of sex development (dsd) /intersekse: what's in a name?

1.1 Verschillende seksen?

In een biomedisch paradigma verwijst dsd/intersekse naar biologisch natuurlijk voorkomende aangeboren variaties in 1) *chromosomale sekse* (dit is de ontwikkeling van de seksechromosomen, meestal XX/XY), 2) *gonadale sekse* (dit is ontwikkeling van geslachtsklieren, meestal eierstokken of teelballen) en/of 3) *anatomische sekse* of anatomie van de uitwendige en inwendige geslachtsorganen (zoals clitoris/penis en baarmoeder of prostaat)(Lee et al., 2006). Met een intersekse/dsd variatie wordt bedoeld dat de biologische sekse-karakteristieken (chromosomaal, genitaal of gonadaal) niet altijd helemaal in de lijn liggen van wat typisch als biologisch mannelijk (meestal XY, teelballen en penis) of als vrouwelijk (meestal XX, eierstokken en vulva) wordt aanzien, en een strikte binaire M/V categorisatie bemoeilijkt.

Dat wil ook zeggen dat bij dsd/intersekse NIET steeds gaat over een 'ambigu' genitaal, laat staan een twee-geslacht (hermafrodiet) - of half man, half vrouw zoals de pers kopt. Bij sommige kinderen bestaat er een discrepantie tussen de verschillende sekse-kenmerken (bijvoorbeeld XY chromosomen en teelballen, én een vagina en clitoris in een kind met androgeeninsensitiviteitssyndroom [AIS]). Bij andere kinderen is er een zichtbaar genitaal verschil, maar liggen de andere sekse-kenmerken wel in verwachte lijn. De urinebuis loopt bijvoorbeeld niet tot aan de top van de penis, maar mondt uit ergens op de schacht of aan de basis van de penis - dit wordt omschreven als hypospadie. Of de clitoris blijkt wat groter uit te vallen, bijvoorbeeld bij kinderen met bijnierschorshyperplasie (congenitale adrenale hyperplasie, CAH). Ten slotte zijn er ook dsd/intersekse variaties die veelal pas in de puberteit aan het licht komen, wegens het uitblijven van de maandstonden (bijvoorbeeld Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser [MRKH) syndroom), of pas op volwassen leeftijd omdat er vruchtbaarheidsproblemen optreden (Brain et al., 2010).

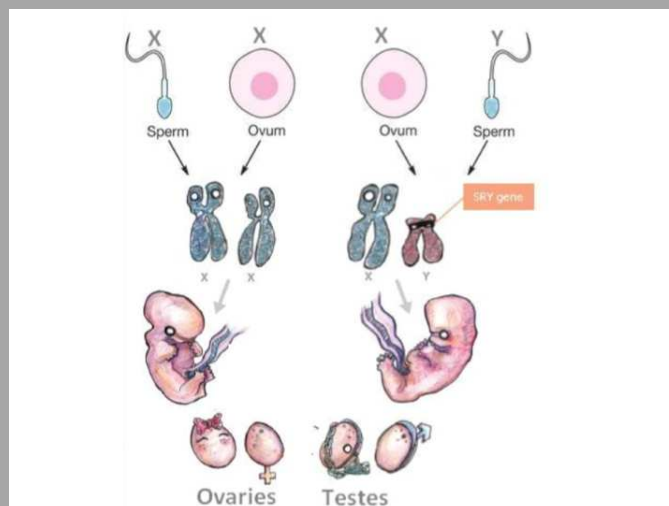
De gedachte dat er slechts twee seksen zijn is fictie. Een zwaar gecodificeerde fictie zelfs, met een uitgebreid voetnotenapparaat en een strenge grammatica, maar toch: fictie" (Spaink, 1998, p.32)

Oorzaak

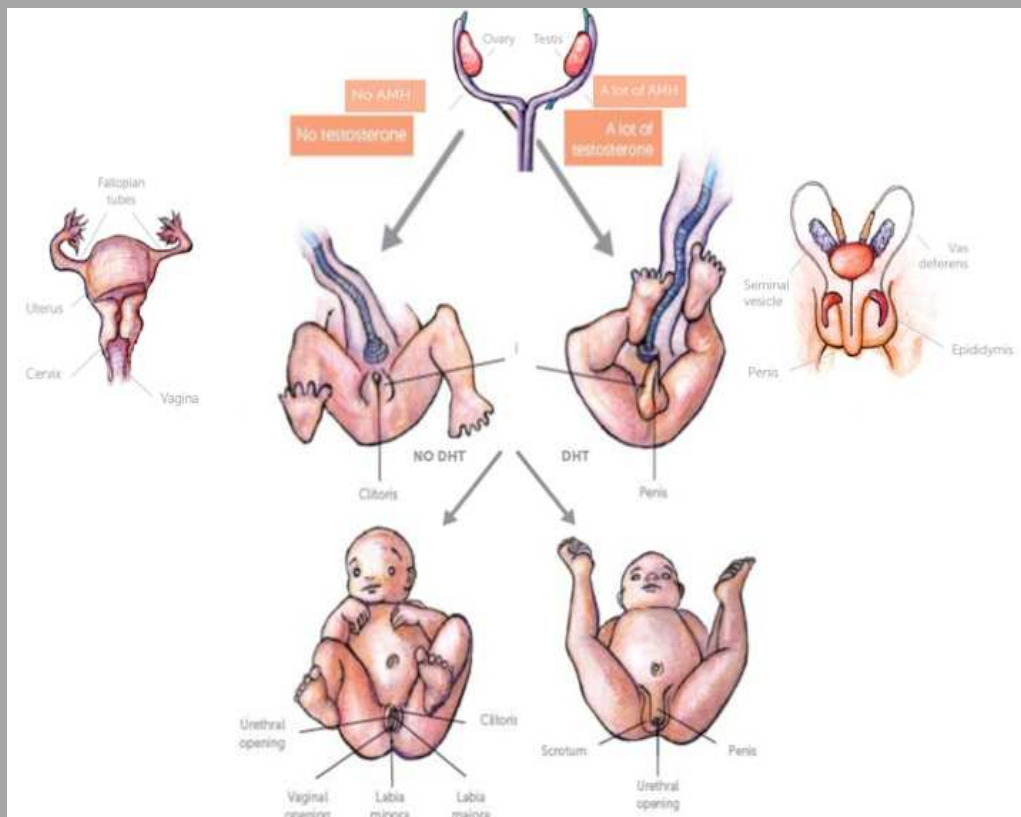
De oorzaak van deze aangeboren ontwikkelingsvariaties zijn uiteenlopend en nog niet allemaal volledig gekend, maar kunnen in het algemeen worden teruggebracht tot een atypisch verloop van de sekseifferentiatie -en determinatieprocessen (Achermann & Hughes, 2011). Deze processen zijn een vernuftig staaltje biologie, waarbij een sekseneutraal embryo onder invloed van chromosomen, genen en hormonen verder uitgroeit tot een menselijk wezen met een typisch mannelijk of vrouwelijk (genitaal) uiterlijk en inwendige reproductieve anatomie. **Figuur 1** illustreert enkele van de belangrijkste stappen in de ontwikkelingscascade. Die cascade valt nog het best te vergelijken met een aantal ontwikkelingslijnen of sporen om van punt A naar punt B te gaan. Sommige sporen worden erg frequent gebruikt; bij dsd/intersekse gaat het om spoorlijnen die minder frequent worden aangedaan, maar daarom geen minder valide weg impliceren.

Figuur 1. De geslachtsontwikkeling start wanneer het genetische materiaal van de zaadcel en eicel samensmelten. De vrouwelijke partner heeft een X chromosoom aangeleverd; de mannelijke partner een X of Y, waardoor de foetus meestal een XX of XY karyotype heeft (**chromosomaal geslacht**).

In de eerste zes weken in de ontwikkeling van de foetus ontwikkelen zich ook de geslachtsklieren of gonaden (**gonadaal geslacht**). Die geslachtsklieren zijn bij elke foetus, of er nu XX of XY chromosomen zijn, dezelfde. Pas na 6 weken ontwikkelen de klieren zich verder tot teelballen of eierstokken. Als een foetus XY chromosomen heeft, dan ontwikkelen onder invloed van genen op het Y chromosoom (oa het SRY gen), de geslachtsklieren zich verder tot teelballen. Als een foetus XX-chromosomen heeft en er geen SRY gen aanwezig is, ontwikkelen de geslachtsklieren zich tot eierstokken.



De productie van hormonen door de geslachtsklieren zal de inwendige anatomie en het externe genitaal uiterlijk verder bepalen (**fenotypisch geslacht**).



De testes produceren meestal androgenen, waaronder testosteron (T), en anti-mülleriaans hormoon (AMH). Dit AMH onderdrukt de ontwikkeling van eileiders, baarmoeder en het bovenste deel van de vagina en zorgt er ook voor dat de interne ontwikkeling van de epididymides (bijballen), vasa deferentia (zaadleiders), seminale vesikels (zaadblaasjes) en prostaat verder op gang komt. Testosteron en potente afgeleide dihydrotestosteron (DHT) zorgen later, in de negende tot veertiende week van de ontwikkeling, ook voor de uitwendige groei van de penis en scrotum (balzak).

De eierstokken produceren oestrogenen en verwaarloosbare hoeveelheden T, DHT en AMH. Daardoor ontwikkelen de eileiders, baarmoeder en vaginale kanaal zich verder, en wordt het genitaal uiterlijk gekenmerkt door een clitoris en vaginale opening omringd door grote en kleine schaamlippen.

Androgenen en oestrogenen zorgen in de puberteit ten slotte voor de secundaire geslachtsontwikkeling en bekrachtigen enigszins het bestaande seksedimorfisme. Testosteron induceert onder meer verdere groei van de penis, lichaamsbehaarung en spieropbouw. Oestrogenen induceren borst- en heupontwikkeling en de menstruatie. Deze hormonen hebben ook een invloed op gemoedstoestand en gedrag in de puberteit en in latere levensfasen.

Classificatiesysteem

Dsd/intersekse wordt dan als een paraplu-term gebruikt om een erg grote groep van natuurlijke variaties aan te duiden die het vanzelfsprekende M/V indelingssysteem danig op de helling stellen. Het classificatieschema dat in 2005 op de Consensus meeting in Chicago naar voren werd geschoven, illustreert dit enigszins verder en deelt de groep in volgens karyotype (of chromosomenpatroon) (**Bijlage, Tabel 1**). In deze drie karyotype groepen kan het genitaal fenotype (uiterlijk) erg uiteenlopend zijn, afhankelijk van de specifieke diagnose/syndroom en de graad/ernst ervan (Achermann & Hughes, 2011). Hoewel het karyotype handig is voor classificatiedoeleinden, wordt wel aangeraden om de referentie naar karyotype zoveel mogelijk te vermijden en eerder beschrijvende termen te gebruiken in hoeverre dat mogelijk is (bijvoorbeeld een ongevoeligheid voor androgenen) (Lee et al., 2006).

Prevalentie

Over hoeveel individuen het precies gaat, is erg onduidelijk. De prevalentiecijfers in de populaire en wetenschappelijke publicaties variëren, omdat niet iedereen akkoord gaat met een operationele definitie van intersekse/dsd. Er is onder meer discussie over het feit of prevalentie(m) mildere vormen van hypospadie en het Turner en Klinefelter syndroom tot dsd/intersekse moeten worden gerekend (Arboleda et al., 2014). Er bestaat ook onenigheid over CAH als chronische (en levensbedreigende) bijnieraandoening eerder dan een (niet bedreigende) dsd/intersekse variatie ook omdat men de associatie met seks(e) wil vermijden (Davis, 2015).

Tabel 2 (zie bijlage) geeft kort een beschrijving weer van enkele bekende en minder bekende dsd/intersekse variaties en lijst ook de belangrijkste internationale prevalenties op.

Het cijfer van 1 op 4500 wordt veelal gebruikt voor een ambigu genitaal (Lee et al., 2006). Indien ook andere ontwikkelingsvariaties worden opgenomen, zoals aangegeven in het classificatieschema van de Consensus Statement, inclusief mildere vormen die niet altijd (medische) symptomen geven en waarvan individuen niet altijd zelf op de hoogte zijn, dan komt men uit op een incidentiecijfer van 0.018% -1.7% levende geboortes (Sax, 2002). Dat cijfer komt nagenoeg overeen met het aantal roodharige mensen in onze contreien (NNID, 2013).

1.2 Bond zonder Naam? Over terminologie en intersekse politiek

Wij gebruiken doorheen dit overzicht de termen dsd/intersekse samen, om respectvol te zijn naar de wensen van enerzijds medische zorgverleners en anderzijds mensenrechtenactivisten (van Lisdonk, 2014; Davis, 2015).

I van identiteit?

Medische zorgverleners, maar ook enkele belangenorganisaties vinden het belangrijk om te benadrukken dat mensen met een dsd/intersekse variatie in het algemeen hun genderidentiteit niet in vraag stellen, maar zich meestal identificeren als man óf als vrouw. Net als in de populatie van mensen zonder dsd/intersekse, kunnen individuen mét dsd/intersekse op een bepaald ogenblik in hun leven het gevoel hebben dat hun genderidentiteit niet overeenstemt met het gender dat hen bij de geboorte is toegewezen. Als gevolg daarvan kunnen ze beslissen om via legale wegen hun naam en/of lichaamskenmerken aan te passen zodat die nauwer aansluiten bij hoe ze zichzelf (willen) ervaren (Nederlands Netwerk Intersekse/DSD [NNID], 2013; Organisation Intersex International [OII] - Europe & International Lesbian and Gay Association [ILGA] –Europe, 2015).

Medische professionals in België, maar ook internationaal, gebruiken graag dsd, vooral in de betekenis van *disorders of sex development* (Lee et al., 2006; Pasterski et al., 2010) en soms ook *diverse/differences of sex development*, omdat de term *disorders* stigmatiserend kan werken (NNID, 2013). Over het acroniem dsd werd in 2006 een consensus bereikt op de Chicago meeting, een meeting die in de eerste plaats was georganiseerd om het medische beleid m.b.t. aangeboren variaties in de geslachtsontwikkeling te herevalueren na aanhoudende kritieken van (feministische) onderzoekers en intersekse activisten (Chase, 1998; Chase, 2003; Dreger, 1998a; Fausto-Sterling, 1993; Kessler, 1998).

De bekende activiste Cheryl Chase, samen met enkele academische bondgenoten zoals historica-ethica Alice Dreger, ijverde sinds de oprichting van de Intersex Society of North America (ISNA) in 1993 om een

nomenclatuur gebaseerd op het misleidende (*pseudo*)hermafrodit, maar ook *intersex* te vervangen omdat ze door individuen zelf, ouders van en medische professionals als pejoratief en verwarrend werden beschouwd (Lee et al., 2006; ISNA, 2007). Die laatste term 'intersekse' werd ook bijvoorbeeld in toenemende mate door transgenderpersonen gebruikt om een biologische verklaring te bieden voor de mismatch tussen hun genderidentiteit en lichamelijke kenmerken, hoewel zij geen (medische gedefinieerde) intersekse kenmerken vertoonden. Bovendien werd in politieke kringen de term 'intersekse' meer en meer geassocieerd met de *LHBT* beweging die - hoewel die in de eerste plaats wilde aanklagen dat mensen met intersekse niet onderdrukt of gediscrimineerd kunnen worden simpelweg omdat hun lichamen niet aan de sociale normen voldoen - voor extra verwarring zorgde omdat bij intersekse noch seksuele oriëntatie (zoals bij LHB) noch genderidentiteit (zoals bij T) de essentie uitmaken. I gaat over biologie en biologie impliceert niet noodzakelijk een identiteit of oriëntatie (Dreger, 2014). Net doordat de term dsd geen politieke betekenis en geschiedenis had, maar eerder een medische diagnose dan een persoon labelde, werd de term al snel door velen -clinici, maar ook enkele belangenorganisaties, zoals dsdfamilies.org- gecoöpteerd (Pasterski et al., 2010). Belangrijker was dat de nieuwe terminologie vanuit een eensgezind standpunt de gemeenschappelijke uitdagingen van

de verschillende dsd condities/diagnoses kon belichten. Die gemeenschappelijke uitdagingen gaan in de eerste plaats over schaamte, geheimhouding en trauma, niet over gender zoals Bo Laurent (destijds Cheryl Chase genaamd) het omschreef (ISNA, 2007).

Door de medische nomenclatuur bij te stellen, was er de hoop en verwachting dat deze condities zouden behandeld worden net zoals elke andere genetische en/of hormonale ontwikkelingscondities, waarbij ook op een *evidence-based* manier te werk zou gegaan worden en waarbij de noodzakelijkheid, doeltreffendheid en veiligheid van behandelingen kritisch in vraag zou worden gesteld (Consortium on the Management of Disorders of Sex Development, 2006). Bovendien werd er in dat opzicht ook een specifieke oproep naar zorgverleners gedaan om een onderscheid te maken tussen het strikt sociale en het medische. Net omdat er een obsessie bestond over de rol van gender in intersekse, werden de specifieke medische behoeften van mensen met intersekse door het medische systeem niet altijd erkend en even adequaat behandeld (o.a. opvolgen van botdensiteit). Vooral volwassenen met intersekse/dsd glipten door de mazen van het zorgnet, omdat intersekse vooral als een pediatrische problematiek werd aanzien en een lange termijn zorgvisie ontbrak (Creighton, 2004).

Vandaag de dag valt de enorme verscheidenheid op waarmee specifieke dsd terminologie onthaald wordt bij families en individuen zelf. Sommigen – zij die ook vaak actief zijn in het activisten-milieu - verguizen de term, omwille van de pathologisering die de eerste d van *disorder* impliceert over hun lichaam en mens-zijn. Zij spreken in die zin het medisch establishment (en hun macht) tegen en claimen expert te zijn over het eigen lichaam. Het valt Davis (2015) op dat deze groep individuen de term *intersex* ‘herclaimt’ om een sociale identiteit uit te drukken die het binaire sekse-verhaal uitdaagt en gender als een sociale constructie aanziet. Zij identificeren zich ook meer met de LGBT –beweging. Anderzijds valt het op dat zij soms verscheurde relaties hebben met zorgverleners, omdat zij weigeren een biomedisch jargon te gebruiken om aspecten van zichzelf te beschrijven. Ook zijn er soms vertroebelde relaties met familieleden, omdat die laatsten weigeren het identiteits-aspect te accepteren.

Anderen, zoals ouders van kinderen, maar ook enkele individuen zelf, omarmen dsd-terminologie omdat het hen in zekere zin een (wetenschappelijke) taal en manier verschaft om lichaamsprocessen te begrijpen, wat ook hun relatie met zorgverleners ten goede komt (al betekent dat niet dat iedereen zich comfortabel voelt in contact met of zoeken van gepaste gezondheidszorg (Davis, 2015). Deze laatste groep mensen wil liever niet betrokken zijn in intersekse activisme en toont ook geen interesse om een intersekse identiteit op te bouwen. Wat wel opvalt is dat zij, in vergelijking met de mensen die een intersekse identiteit omarmen, meer vragen hebben omtrent hun ‘gendered’ zelf (“ben ik wel legitiem man of vrouw? Ben ik compleet/genoeg?”), wat tot een verminderd lichaams- en zelfvertrouwen kan leiden (Davis, 2015).

Voor anderen doet de terminologie er minder toe, en vinden dat een pluralistisch model waarin het iedereen vrij staat om welke term dan ook te gebruiken die zij het meest gepast vinden, moet kunnen (Davis, 2015).

Dat de grote groep van mensenrechtenorganisaties exclusief de term intersekse gebruikt, lijkt dan vooral een politieke keuze, waarmee ze de discriminatie, pathologisering en medicalisering die met de term dsd gepaard gaan kan, hopen tegen te gaan (NNID, 2013; OII- Europe & ILGA –Europe, 2015; Davis, 2015). Zij willen niet dat deze natuurlijk voorkomende variaties in de geslachtsontwikkeling als statistische *outlier* worden aanzien, en daardoor onterecht het label ‘ongezond’, en ‘abnormaal’ krijgen, en op medisch, sociaal en professioneel vlak discriminatie in de hand kan werken. Zij gaan ook expliciet in tegen het inzetten van een medische behandeling wanneer de medische noodzaak op gezondheidsvlak ontbreekt, maar ingegrepen wordt op basis van andere redenen (bijvoorbeeld omwille van cosmetische of sociale redenen, om de onzekerheid van ouders over de (gender)toekomst van hun kind aan te pakken of om het kind bij de geboorte in het gepaste de M/V hokje te kunnen registeren (Feder, 2014; Karkazis, 2008; NNID, 2013)².

Een rapport van onder meer de Verenigde Naties haalde vernietigend uit naar de praktijken van ‘normaliserende’ behandelingen bij kinderen en nam zelfs de woorden ‘torture’ en ‘genital mutilation’ in de mond (Méndez, 2013). De mensenrechtencommissaris van de Raad van Europa was in zijn taalgebruik weliswaar voorzichtiger, maar ook hij pleitte voor een kentering in het beleid op vlak fysieke integriteit, lichamelijke autonomie en zelfbeschikkingsrecht van het kind (Council of Europe Commissioner for Human Rights, 2015).

Hoewel deze politieke publicaties van mensenrechtenorganisaties, terecht het bestaan van een atypische sekse-ontwikkeling -en de uitdagingen die daarmee gepaard kunnen gaan voor individuen met deze condities - verder wil verspreiden bij het grotere publiek, komt er grote kritiek vanuit de hoek van een aantal belangenverenigingen - maar ook medische hulpverleners (Cools et al., 2016). Zij vinden dat politieke agenda- en actiepunten van mensenrechtenorganisaties er moeten komen op basis van i) objectieve studies van verschillende vormen van “evidence” (zowel levensverhalen als wetenschappelijke studies die aan een aantal kritieke criteria voldoen om de betrouwbaarheid en validiteit van de studie te kunnen evalueren), en ii) overleg met alle stakeholders, inclusief de medische wereld en belangenverenigingen die het intersekse/dsd beleid op een andere – maar niet minder kritische- manier willen evalueren dan de (kleine) groep activisten die nu op de barricades staan.

Heeft het medisch intersekse/dsd beleid de laatste jaren een kentering gekend?

² Hoewel in de meeste dsd/intersekse condities medisch ingrijpen niet noodzakelijk is, kan het in enkele gevallen wel gaan om een levensbedreigende aandoening waarbij het uitblijven van een medische behandeling zal beslissen over leven en dood. Bijvoorbeeld indien er een tekort is aan het hormoon cortisol zoals bij bijnierschorshyperplasie (CAH). Een grotere clitoris die ook vaak bij deze conditie wordt waargenomen, is echter niet levensbedreigend (Dreger & Sandberg, 2010). Het stellen van een correcte diagnose kan dus wel belangrijk zijn voor de prognose, waarbij net als bij andere chronische/aangeboren condities de waarde van emotionele en psychosociale steun hoog ingeschat wordt om de kwaliteit van leven en welzijn (louter dan het gendersucces alleen) te waarborgen (Brain et al., 2010).

Bevindingen in de Belgische ziekenhuizen betreffende terminologie, classificatie en definities

In België lijkt er enigszins consensus te zijn onder de bevraagde medische zorgverleners mbt terminologie, classificatie en definitie van intersekse/dsd condities:

- *DSD wordt door 8 op 9 dokters omschreven als Disorder of Sex Development of Disorder of Sex(ual) Differentiation (eventueel in het Frans: anomalie du développement sexuel – ADS- of désordre de la différenciation sexuelle) → 1 dokter vindt term ‘disorder’ te pathologiserend en gebruikt Difference of sex development*
- *DSD wordt grotendeels gebruikt in een collegiale- medische en wetenschappelijke context, maar sommige dokters (n=3) komen nog wel in contact komen met de term ‘hermafrodit’ die gebruikt wordt door andere specialisaties (gynecologie, radiologie) of omdat de individuen ze zelf aanbrengen*
- *Gebruik van de term DSD naar de patient/familie toe wordt niet altijd even zinvol bevonden omdat mensen de term niet onmiddellijk begrijpen en de enorme diversiteit onder de term gekaderd moet worden. Maar bij 6 op de 9 dokters wordt de term wel op een bepaald ogenblik vernoemd in de consultatie omdat ze volgens hen kan helpen bij het begrijpen van lichaams-ontwikkelingsprocessen, of toegang geven tot het vakjargon wanneer families meer informatie over de conditie(s) willen opzoeken.*
- *De helft van de dokters gebruikt de term DSD in combinatie met de diagnose-of syndroomnaam. De term DSD is voor enkelen vooral nuttig in de eerste onderzoeksfasen als er nog geen diagnose voorhanden is, maar moet nadien vervangen worden door de moleculaire diagnose-of syndroomnaam. Eén dokter staat erop vooral een descriptieve terminologie te gebruiken, zoals dat ook wordt gedaan in andere medische condities, en ook door de Consensus Statement naar voren wordt geschoven.*
- *Geen enkele dokter gebruikt de term ‘intersekse’, noch met collega’s noch met individuen/families. De meeste dokters reageren emotioneel heftig op de term, en vinden dat ze op een negatieve manier onduidelijk is. Wat betekent intersekse net: een mengeling van de seksen? Iets tussen de seksen? Stempel ‘niet gedifferentieerd’?*

Volgens dokters gebruiken ook mensen zelf de term intersekse niet in de consultaties. Eén dokter vindt dat de term politiek geclaimd is, en slechts door een kleine minderheid wordt gebruikt om een (intersekse) identiteit uit te drukken. De transgenderorganisaties “verliezen daarbij ook soms de rechte lijnen uit het oog” (n=2)

Over welke DSD classificatie gaat het dan in de Belgische ziekenhuizen?

Volgens de definitie van de Chicago-consensus vallen alle condities waarbij het chromosomale, gonadale of anatomische geslacht atypisch is, onder de noemer DSD. Alles wat atypisch is België, wordt wel opgevolgd, maar wordt niet noodzakelijk als DSD beschouwd. Niet-ingedaalde teelballen is daar het beste voorbeeld van. De échte DSD lijkt te worden onderscheiden van de niet-echte DSD op basis van volgende criteria:

- *Indien sprake is van een ambigu genitaal uiterlijk en/of een discrepantie tussen chromosomen, gonaden en genitaal uiterlijk*
- *Indien sprake is van ernstige hypospadie, waarbij ook de testes niet zijn ingedaald en hormonaal onderzoek nodig is*
- *Indien sprake is van (uitzonderlijke) Turner of Klinefelter mosaïcisme*

De overgrote meerderheid van de zorgverleners beschouwen de frequent voorkomende klassieke Turner (45,X) en Klinefelter (47,XXY) syndromen (n=8), evenals de distale (milde) hypospadie niet als DSD (n=9). In het eerste geval omdat klassieke Turner en Klinefelter syndromen geen atypisch genitaal uiterlijk hebben en ook op gendervlak niet moeten opgevolgd worden, maar vooral andere medische uitdagingen hebben die meer systematische opvolging vereisen. In het geval van milde hypospadie en ingedaalde teelballen gaat het om een anatomisch verschil dat noch een genderaanbevelingsonderzoek, noch hormonaal onderzoek vereist.

Registratie en prevalentie-cijfers in België: problematisch

In 2008 werd het BelLux DSD Registry onder verantwoordelijkheid van de Belgian Society for Pediatric Endocrinology and Diabetology (BESPEED) opgericht.

1. Toegang tot het register

Enkel universitaire centra/ziekenhuizen die verbonden zijn aan de BESPEED (UZ Gent, UZ Leuven, Virga Jesse Hasselt, UZ Antwerpen, UZ Brussel, Huderf, UCL Saint Luc, CHU Liège, CHU UCL Namur-Mont-Godinne) en Luxemburg (CH Luxembourg) kunnen patiënten in deze database registreren. Daarbij valt het op dat bijvoorbeeld de provincie West-Vlaanderen, bij gebrek aan een universitair ziekenhuis, niet vertegenwoordigd is. Bovendien is dit een register dat opgericht werd vanuit (kinder) endocrinologische hoek, waardoor (kinder, maar ook volwassen) urologische, gynaecologische of zelfs volwassen endocrinologische diensten in de participerende ziekenhuizen geen toegang hebben tot dit register en -bij gebrekkige samenwerking tussen de diensten- ook soms niet op de hoogte zijn van het bestaan ervan. Een deel van de intersekse/DSD groep in België wordt daardoor mogelijk gemist, aangezien zij soms alleen met (kinder of volwassen) urologie en gynaecologie-diensten of met volwassen endocrinologie (bijvoorbeeld indien de dsd-diagnose pas op latere leeftijd wordt gesteld omwille van vruchtbaarheidsproblematiek) in contact komen.

2. Inclusie-criteria patiënten

De DSD-werkgroep binnen de BESPEED heeft specifieke uitgeschreven klinische en hormonale/genetische criteria waaraan patiënten moeten voldoen om opgenomen te worden in het BelLux DSD register (zie onderstaande tabel). Die criteria stemmen nagenoeg overeen met het dsd classificatie-systeem dat de meerderheid van de dokters in de interviews onderschreven.

Tabel. Bellux Registry inclusion criteria

Clinical criteria

Overt genital ambiguity
Discordance BETWEEN genital appearance and a prenatal karyotype
Apparent female genitalia with an enlarged clitoris & posterior labial fusion
Apparent male genitalia with at least two of the following: Uni- or bilateral undescended testes / microphallus / distal or mid-shaft hypospadias
Apparent male genitalia with proximal hypospadias with or without uni- or bilateral undescended testes / microphallus
Apparent females with vaginal hypoplasia (Mayer Rokitansky)
Apparent males with persistent Müllerian ducts (persistent Müllerian duct syndrome)
46,XY cloacal extrophy

Hormonal / genetic criteria

AIS
CAH girls
Sex chromosome DSD
Testosterone biosynthesis disorder
Complete / partial gonadal dysgenesis / disorders of gonadal development
Ovotesticular DSD
Gonadal regression
Leydig cell defect
Genetic deletions / duplications of genes involved in gonadal development or function

3. Registratie-procedure

Indien de patiënt/familie in aanmerking komt en toestemming geeft (via een officieel toestemmingsformulier), is het de verantwoordelijkheid van de kinderendocrinoloog om i) de registratie in de beveiligde online database zelf te voltrekken of ii) Indien dat niet mogelijk is, de de administrator van het register op de hoogte te stellen, zodat die de registratie van de patient/familie voor het ziekenhuis in kwestie kan voltrekken. Deze administrator-technische medewerker is aangesteld door de BESPEED en niet door (een van) de ziekenhuizen zelf om het beheer van het register in goede banen te leiden. Alleen de administrator heeft toegang tot de totaliteit van de data.

4. Prevalentie-cijfers

De cijfers werden opgevraagd bij de administrator van het register. Onderstaande tabel illustreert onmiddellijk dat ze de ware prevalentie en opvolging van mensen met dsd/intersekse in de verschillende ziekenhuizen onvoldoende kunnen weerspiegelen **(met uitzondering van het UZ Gent, zie detailtabel 5 met specifieke diagnoses in bijlage)**. Dit blijkt niet alleen door de discrepantie met de grootte-orde van het ruw-geschatte jaarlijkse aantal nieuwe aanmeldingen volgens de bevraagde artsen, maar ook door hun respons wanneer gevraagd werd naar de redenen voor lage registratie in het register:

- Onvoldoende organisatorisch-administratieve voorbereiding op de consultatie met een nieuwe patient/familie met intersekse/DSD (bv toestemmingsformulier voor register ligt niet klaar of zit niet in het dossier ter ondertekening)
- Onvoldoende tijd om de eigenlijke data-registratie nadien te voltrekken of de administrator van het register op de hoogte te stellen
- Geen of onvoldoende kennis van het register
- Andere systemen/registers binnen eigen ziekenhuis krijgen voorrang
- Onvoldoende wil om de registratie te voltrekken -er is geen rechtstreekse incentive gekoppeld aan de registratie, die een administratieve last met zich meebrengt

Het is opvallend dat een gebrek aan medewerking of onwil van de patient/familie niet als redenen voor een lage registratie naar voren werden geschoven. Integendeel zelfs, dokters leken te bevestigen dat de families waaraan gevraagd werd om deel te nemen, open staan voor registratie wanneer hen wordt uitgelegd dat dit mogelijks het onderzoek naar de genetische en hormonale achtergrond van dsd-condities kan bevorderen en niet zozeer zichzelf, maar misschien wel andere families waarbij in de toekomst een dsd-aandoening zal worden vastgesteld, kan verder helpen.

	<i>Bellux DSD Registry (2008-2016)</i>	<i>Aantal nieuwe aanmeldingen/jaar*</i>
<i>UZ Gent</i>	<i>234</i>	<i>15-20</i>
<i>UCL-Saint Luc Bruxelles</i>	<i>6</i>	<i>1-2</i>
<i>HUDERF Bruxelles</i>	<i>0</i>	<i>10-12</i>
<i>UZ Brussel</i>	<i>4 (volgens eigen cijfers 25-35-tal in opvolging)</i>	<i>?</i>
<i>CH Luxemburg</i>	<i>10</i>	<i>5</i>
<i>ZNA/UZ Antwerpen</i>	<i>1</i>	<i>?</i>
<i>UZ Leuven</i>	<i>0</i>	<i>2-3</i>
<i>Virga Jesse Hasselt</i>	<i>0</i>	<i>?</i>
<i>CH Liege</i>	<i>?</i>	<i>2-3</i>
<i>UCL CHU Mont-Godinne</i>	<i>? (volgens eigen cijfers 100-tal in opvolging)</i>	<i>?</i>

**zoals vermeld in het interview. De situatie zoals nu weerspiegeld in het aantal gruw-geschatte nieuwe aanmeldingen per jaar strookt wel niet met de geschatte incidentie van 1:4000-5000 geboorten, die volgens de meeste medische zorgverleners als incidentiecijfer naar voren wordt geschoven –ook deze situatie noopt tot verder onderzoek.*

5. Conclusie

De registratie-problematiek in België weerspiegelt enigszins de moeilijkheden die ook andere onderzoekers en belangenverenigingen in andere landen (bv Nederland, van Lisdonk, 2014; NNID, 2013) hebben ondervonden in hun zoektocht naar de incidentie van intersekse/dsd in de samenleving. Hoewel zeker niet iedereen met een intersekse/DSD aandoening met de medische wereld in contact komt of zal komen, doet een aanzienlijk deel van deze mensen dat wel en kunnen en moeten artsen een zekere verantwoordelijkheid opnemen in het registreren en opvolgen van deze groep – via een bestaand registratiesysteem (zoals bv het Bellux DSD registry) of een nieuw register, waaraan ook andere ziekenhuizen en diensten kunnen deelnemen. Het is immers op basis van deze gegevens dat artsen en ziekenhuizen kunnen aantonen dat ze een (unieke) expertise hebben opgebouwd en daardoor de kans moeten krijgen een expertise-of referentie-centrum te worden. Maar het is ook op basis van deze prevalentie-gegevens dat wetenschappelijk onderzoek naar de medische en andere behoeften van deze groep mensen ook daadwerkelijk iets kan betekenen. Zolang de overheid - al dan niet via een incentive- de ziekenhuizen/artsen niet verplicht hun duit in het registratie-zakje te doen – zolang we in essentie niet weten over hoeveel mensen en families het gaat - kan een gelijke-kansen beleid voor deze groep geen wezenlijk verschil maken.

1.3 The past, the present, the future

Het intersekse/dsd beleid dat vanaf de jaren 1950 tot eind jaren 1990 toonaangevend was, was ironisch genoeg geïnspireerd door een casus die geen intersekse/dsd conditie had. Het verhaal van John/Joan (of Brenda/Bruce Reimer, zoals dat later werd opgetekend in het beroemde stuk van Colapinto (1997) start bij een circumcisie ongeluk, waarbij John's penis afsterft en door Money en het behandelteam aan de Johns Hopkins Medical School aan de ouders van John wordt aangeraden het kind verder als meisje (Joan) op te voeden uit angst dat het kind zonder penis niet als jongen/man zou kunnen gelukkig zijn. Daarbij was het ook belangrijk Joan een vrouwelijk genitaal genderuiterlijk te geven opdat het kind geen gendertwijfels zou hebben.

Deze beslissing was gestoeld op Money's *optimal gender of rearing* theorie (1972) die poneerde dat (1) individuen psychoseksueel neutraal waren bij de geboorte en dat hun gender identiteit voornamelijk afhing van het opvoedingsproces (*nurture*) en niet van biologie (*nature*) en dat (2) een gezonde psychoseksuele ontwikkeling en psychosociale aanpassing afhankelijk was van het genitaal uiterlijk (zijnde een adequate penis voor jongens; een vagina en geen al te opvallende clitoris voor meisjes). Indien de penis als inadequaat werd aanzien voor een succesvolle aanpassing als jongen/man, werden kinderen toegewezen aan het vrouwelijke geslacht. Het verkleinen van de genitale incongruentie was essentieel (en bij meisjes gemakkelijker chirurgisch te ondernemen dan bij jongens) zodat ouders hun kind consistent en consequent konden opvoeden in het gekozen gender. Daarbij werd ook gevraagd aan de ouders om over de conditie te zwijgen (of te liegen), zodat er geen ondermijnende invloed kon zijn op het zelfgevoel en de ontwikkeling van een mannelijke of vrouwelijke genderidentiteit, gepast genderrol gedrag en een heteroseksuele oriëntatie niet in gedrang werd gebracht.

Hoewel Money jaren heeft volgehouden dat Joan gelukkig was in de vrouwelijke genderrol, toonden onder meer Diamond en Sigmundson (1997) aan dat ze zich steeds vragen heeft gesteld bij haar vrouwelijke lichamelijke ontwikkeling en identiteit, en vanaf de leeftijd van 14 jaar terug in de mannelijke gender rol was gaan leven. Diamond en Sigmundson (1997) zagen dit als het ultieme bewijs van de rol van *nature* over *nurture*, en stelden dat menselijke embryo's een bepaalde biologische predispositie hebben voor eerder een mannelijke of eerder vrouwelijke ontwikkeling.

Eén van factoren die de biologische predispositie verder determineert, is de invloed van hormonen – en meer bepaald androgenen - op het brein en dus ook op het gedrag (Hines, 2004)³. Overzichtsstudies tonen aan dat androgenen weliswaar een grote

³ Volgens de organisatie-activatie theorie organiseren androgenen de breinontwikkeling van de foetus (of op een directe manier of via de conversie van androgenen in oestrogenen). Later zorgen bijkomende hormonen in de puberteit (opnieuw vooral androgenen) voor een activatie van het reeds georganiseerde brein, wat resulteert in wat aanzien wordt als typisch mannelijk (genderrol) gedrag. Bij heel wat dieren was datzelfde patroon waargenomen (voor een overzicht, zie McCarthy & Arnold, 2011; Hines, 2004). Bovendien kwam er bijkomend bewijs voor de rol van androgenen op genderrolgedrag, maar mogelijks ook genderidentiteit vanuit klinische hoek. Het aannemen van een mannelijke genderrol – en identiteit en het afwijzen van vrouwelijk genderrol gedrag bleek het hoogst in

invloed hebben op gender rol gedrag (wat door de maatschappij als typisch mannelijk of vrouwelijk gedrag wordt aanzien), maar de link met gender identiteit is veel minder duidelijk is (Hines, 2004). De overgrote meerderheid (>95%) van individuen met 46,XX CAH die zijn blootgesteld aan grote hoeveelheden testosteron prenataal zijn tevreden met hun vrouwelijke genderidentiteit, ook al vertonen ze vaak interesses of gedrag dat door de maatschappij als typisch mannelijk wordt aanzien (Dessens, Slijper & Drop, 2005). Er zijn bovendien een aantal problemen met het meten van het prenatale androgeenniveau, omdat dat alleen indirect kan gebeuren. De extrapolatie van de 'vermannelijking' van de genitaliën naar het brein is ook problematisch omdat seksuele differentiatie van de genitaliën en het brein niet op het zelfde ogenblik in de zwangerschap plaatsvinden en dus onafhankelijk van elkaar kunnen beïnvloed worden (Bao & Swaab, 2011). Biologie voorspelt de identiteit niet per se, en de manier waarop de sociale omgeving (ouders, school, leeftijdsgenoten, dokters) omgaat met deze kinderen heeft ook absoluut een invloed op hoe iemand (met of zonder intersekse/dsd) zich uiteindelijk zal voelen en gedragen (Liao, 2004; Liao, Audi, Magritte, Bahlburg, & Quigley, 2012).

Dat blijkt ook uit de levensverhalen van ervaringsdeskundigen (o.a. zie van Heesch, 2015) – inclusief dat van John (Colapinto, 1997). **Hoewel John geen intersekse/dsd conditie had, heeft hij wel de intersekse ervaring doorlopen, met name het web van geheimzinnigheid en leugens waarin de familie verstrikt zat.** Het is die ervaring, en het gebrek aan persoonlijke daadkracht die intersekse activisten eind jaren '90 aanhaalden als nefast voor een positief gevoel van eigenwaarde, welzijn en seksualiteitsbeleving (Chase, 1998). Energie puttende uit andere sociale bewegingen zoals de vrouwenrechten- en burgerrechtenbeweging, klaagden zij aan dat de pogingen in de klinische praktijk om een 'stabiele' genderidentiteit te verschaffen net twijfel zaaide en gevoelens van schaamte en minderwaardigheid aanwakkerde, en de irreversibele genitale en hormonale behandelingen bij kinderen in het kader van een heteroseksistisch en –normatief model een halt moesten worden toegeroepen, net omdat de M/V grenzen zo arbitrair waren (zie Figuur 2) (Chase, 1998; Kessler, 2000).



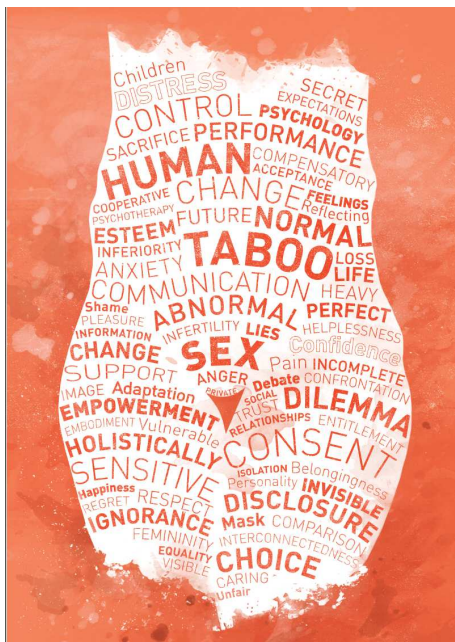
Figuur 2. *Phall-o-meter ontworpen door ISNA*

individueen met XY chromosomen, teelballen en een typische testosteronblootstelling, zoals het geval was bij kinderen met cloacale extrofie, peniele agenesie of ablatie die als meisje waren opgevoed (Reiner, 2004; Meyer-Bahlburg, 2005) – net zoals bij John het geval was. Recente cijfers illustreren ook verder de invloed van dat hormoonparadigma op de gender of rearing-aanbevelingen in Europa: 35 % van de kinderen voor 1990 werd aan het mannelijk geslacht toegewezen vs 68% van de geboren na 1999 (Kolesinska et al., 2014).

De “correctieve” chirurgie binnen het medisch protocol was intussen ook onder vuur komen te liggen door verontrustende uitkomsten van langetermijnonderzoek, zoals aangetoonde genitale ongevoeligheid en een onvermogen tot orgasme na een clitorisreductie (Creighton, Minto & Steele, 2001). Die negatieve evaluaties van medisch ingrijpen echode de kritiek van ISNA, die tot dan nogal gemakkelijk werden afgedaan als niet representatief, omdat ze een onevenredige hoeveelheid “ontevreden patiënten” zouden vertegenwoordigen (van Heesch, 2015). Maar nu leek de medische wereld te beseffen dat medische studies ook een té positief beeld geschilderd zouden kunnen hebben, omdat juist mensen met erg negatieve ervaringen wel eens medisch langetermijnonderzoek konden vermijden (van Heesch, 2015). Een verandering van het beleid drong zich op om individuen met intersekse/dsd weer enige regie over het leven te geven, waarbij mogelijkheden tot zelfontplooiing en lotgenotencontact centraal moesten staan.

1.4 De Chicago meeting in 2006: een succesverhaal op zorgvlak?

Onder meer de belangenverenigingen en beleidsactoren stellen zich terecht de vraag of de nieuwe terminologie ingevoerd in 2006 en daarmee samenhangende taxonomie en klinische richtlijnen uiteindelijk een verschil maken in het huidige intersekse/dsd beleid en de uitkomsten op het vlak van levenskwaliteit.



We zien een trend in de wetenschappelijke literatuur in de manier waarop medische professionals pleiten voor een multidisciplinaire teambenadering, inclusief psychologische hulpverlening, en lange-termijn follow-up (Brain et al., 2010). Ook een open communicatie met individuen en families, en participatie in zorgbeslissingen wordt aangemoedigd (Siminoff & Sandberg, 2015). Maar als de eigenlijke medische praktijken onder de loep worden genomen, dan doen er zich een aantal inconsistenties voor. Enerzijds wordt er, onder meer in het rapport van de Europese Fundamental Rights Agency (FRA, 2015) aangegeven dat er géén uitgebreide data zijn met betrekking tot medische ingrepen uitgevoerd op kinderen. Anderzijds wordt wel beweerd dat kinderen nog ‘vaak’ worden

onderworpen aan hormonale en andere medische behandelingen die bedoeld zijn om kinderen in een bepaalde seksecategorie te duwen. Onder meer OII-Europe (2013) geeft aan dat er weliswaar een toenemend bewustzijn is bij medische professionals om ingrepen bij het kind uit te stellen totdat het oud genoeg is om zelf een keuze te maken, maar voegen er wel aan toe dat dat denken niet per se voor elke dsd/intersekse conditie opgaat. Zo is er bijvoorbeeld een daling vastgesteld van het aantal gonadactomieën bij individuen met CAIS in de kindertijd, omdat het risico op maligniteit dan erg laag is en

de geslachtsklieren op een natuurlijke wijze hormonen kunnen aanmaken voor de aanvang van de puberteit (zie Cools, Drop, Wolffenbuttel, Oosterhuis & Looijenga, 2006). Ook is er een afname van vaginoplastiek procedures (en daaropvolgende vaginale dilatatie) bij jonge kinderen met CAH, omdat in de puberteit vaak opnieuw een operatie nodig was omwille van een hoog complicatiepercentage (voor een overzicht, zie Creighton, 2004). Maar als het gaat over clitorisreducties bij diezelfde groep dan wordt niet meteen een daling vastgesteld, terwijl de resultaten op cosmetisch en functioneel vlak vaak teleur stellen (Creighton, Michala, Mushtaq & Yaron, 2014). Diezelfde trend doet zich ook voor bij hypospadie-ingrepen. In een overzichtsartikel uit 2010 concludeerden urologen nog dat de mannen soms met een significant ergere vermindering dan die van de oorspronkelijke hypospadie achterbleven (Perovic et al., 2010), en een jaar nadien bevestigden collega's dat het optimale scenario voor goede resultaten nog steeds "obsuur" is (Rynja, de Kort & de Jong, 2012).

Ten slotte komt ook de vaak mensonterende medische fotografie/display van mensen met intersekse/dsd onder vuur te liggen (zie o.a. FRA, 2015) en moet gezocht worden naar alternatieven waarbij medische professionals-in-opleiding over intersekse/dsd kunnen leren zonder daarbij de persoonlijke controle van het individu of *agency* in gevaar te brengen (Creighton, Alderson, Brown, & Minto, 2002). E-learning modules met interactieve en levensechte illustraties kunnen daarin een grote(re) rol spelen (Muscarella, Kranenburg-van Koppen, Grijpink-van den Biggelaar, & Drop, 2014). Bovendien kunnen deze modules en/of informatie ook gebruikt worden om individuen en families te helpen navigeren doorheen onder meer (medische) terminologie en interpretatie van onderzoeksresultaten.

2. Zorganalyse Belgische situatie

In dit tweede hoofdstuk analyseren we de huidige noden en lacunes in België op terminologisch en zorgvlak en gaan we na in welke mate er behoefte is aan een nationaal zorgactieplan. Deze inzichten werden vergaard via diepte-interviews met medische professionals in 10 universitaire ziekenhuizen/centra in België (UZ Gent, UZ Leuven, Virga Jesse Hasselt, UZ Antwerpen, UZ Brussel, HUDERF, UCL Saint Luc, CHU Liège, CHU UCL Namur-Mont-Godinne) en Luxemburg (CH Luxembourg).

2.1 Belangrijkste positieve evoluties

Wat zien medische professionals als belangrijkste positieve evoluties?

- a. Ondanks het taboe waarmee ouders worstelen (en dan gaat het vooral wat er naar de omgeving toe kan verteld worden), kan er opener over gepraat worden. Er is meer **transparantie naar de ouders toe**, waarbij het zowel gaat om ouders betrekken in de onzekerheid naar een M/V genderaanbeveling in die kinderen waarbij dat aan bod komt (en de noodzaak om daar verder onderzoek rond te doen, maar dat dat ook nooit 100% zekerheid kan bieden) als het **bespreekbaar maken van de behandelingsopties en beslissingen m.b.t. heekunde (in n= 9/9 geïnterviewde dokters)**, en die beslissingen in harmonie maken met de ouders.
- b. Er is meer **transparantie naar het kind toe (n=7/9 dokters)**, waarbij ouders actief worden aangemoedigd met het kind vanaf een jonge leeftijd over dsd/intersekse, over (in)fertiliteit en lichaamsverschillen te praten.
- c. Een zekere **terughoudendheid ten aanzien van cosmetische irreversibele heekunde in de kindertijd** (bij n=5/9 dokters), en het gebrek aan lange termijn data (h)erkennen, maar ook de rapporten die er reeds bestaan 'correct' interpreteren. Daarnaast blijft soms ook de vraag van ouders m.b.t. correctieve chirurgie overeind. Ouders moeten worden ingelicht over de verschillende opties, voor-en nadelen, maar een totaal verbod op operaties zien medische professionals over het algemeen als geen goede zaak voor het kind.
- d. Biomedische diagnostische mogelijkheden zijn toegenomen, en DSD is ook een hot topic op internationale congressen en bijscholingen (n=2/9 dokters).

2.2 Belangrijkste negatieve evoluties

Wat beschouwen medische professionals als belangrijkste negatieve evoluties?

- a. **Weinig open houding en gebrekkige samenwerking** tussen verschillende ziekenhuizen onder meer voor een tweede advies omwille van competitie en concurrentie, of tussen de verschillende diensten onderling (bijvoorbeeld chirurgie en endocrinologie), omwille van andere opvattingen onder meer over noodzaak chirurgie (n=6/9 dokters).
- b. **Geen verplichting vanuit de overheid om families/patiënten door te sturen naar een centrum/artsen met expertise** en kennis van zaken, en officiële erkenning voor tijdsbesteding (n=4/9 dokters).

2.3 Andere geïdentificeerde (zorg)noden

Wat zijn andere geïdentificeerde (zorg)noden volgens de medische professionals?

OP TIJD DOORSTUREN- Niet alle dokters kunnen en moeten er iets van afweten, maar moeten eigen grenzen kennen en advies van specialist inwinnen	6
Psychologische opvolging en specifieke opvolging psycholoog	5
Bv Professionele steun om disclosure van dokters naar kinderen en van ouders naar kinderen te doen	2
Awareness bij dokters via doktersmateriaal ontwikkelen m.b.t. diagnose trajecten en sensitief taalgebruik	4
Discussiefora hebben voor de speciale gevallen binnen alle specialismen (endocrinologie en urologie) en bestaande initiatieven (bv BESPEED) behouden	2 3
Genetische diensten centraliseren	1
In wetenschappelijk onderzoek noden en vragen van patiënt beantwoorden	1
Laat gewone families met DSD aan het woord	1
Lijst patiëntenverenigingen	2
Meer middelen om het DSD register bij te houden	1
Patiënt empowerment of emancipatie ontbreekt volledig in België	1
Patiëntmateriaal ontwikkeling (website of brochures), die tijdens consultatie al eens aan bod komen waarbij:	4
Culturele verschillen in ogenschouw moeten genomen worden	2
Medische legitimiteit van gegeven info belangrijk is	1
Moeilijkheid omwille van diversiteit DSD erkend wordt in creëren van materiaal	2
Ook in het Nederlands en Frans info moet zijn, en niet alleen in het Engels	1
Training door een team dat meer ervaring heeft	2
Vergoedingen dokters om multidisciplinair consult te doen en met elkaar te spreken	3
Logistieke verplaatsingen binnen universitaire associaties niet altijd ideaal	2
Wat zijn fertiliteitsopties binnen dit veld, wat kunnen we aan mensen zeggen?	2

2.4 Behoeften van kinderen en ouders volgens medische professionals

Wat zijn behoeften van kinderen en ouders volgens medische professionals?

a. Belangrijkste **vragen van ouders** zijn gerelateerd aan:

Fertiliteit	6
Gezondheid	1
Hoe aan de omgeving vertellen	3
Hoe aan mijn kind vertellen	3
Hoe zal mijn kind fysiek ontwikkelen	1
Is mijn kind normaal (niet gehandicapt op intellectueel vlak)	3
Is psycholoog echt nodig	1
Kan het opgelost of gefixt worden	3
Kan ik met andere ouders praten	1
Kan mijn kind seksuele relaties aangaan	2
Vragen rond naam, identificatie	1
Wat is de oorzaak	1
Zal mijn kind gelukkig zijn- QoL	2
Zal mijn kind zich anders voelen dan anderen	3
Zal mijn kind zich ok voelen met genderidentiteit	3

b. Belangrijkste **vragen van kinderen** (vooral vanaf de puberteit) hebben betrekking op:

Anders voelen en aanvaard worden	1
De eerste seksuele relatie en hoe kan ik een normaal seksueel leven hebben (inclusief technische zaken, zoals condooms aanbrengen)	3
Fertiliteit (jongens minder dan meisjes)	1
Gendervragen	1
Is het waar wat ik lees op internet	1
Puberteitsvragen	1
Vragen m.b.t. correctieve of reeds gecorrigeerde hypospadie	1

c. Doorverwijzing naar patiëntenverenigingen

De overgrote meerderheid van medische professionals gelooft in lotgenoten contact en staat er voor open, maar **enkel de helft verwijst ook effectief door naar patiëntenverenigingen**. Ook bij zij die doorverwijzen, zijn er een aantal barrières:

Barrières	9
In eigen land is er geen overkoepelende dsd vereniging	4
DSD komt te weinig voor en probleem dat dsd heel divers is	4
Ouders staan er open voor maar worden afgeschrikt door diversiteit	2
Ouders nemen het heft niet in eigen handen	1
Meer stigma dan andere zeldzame aandoeningen maar ook daar slaat lotgenotencontact niet altijd aan	2
Patiëntenverenigingen	
Lijst van verenigingen onvoldoende bekend bij dokters	2
Ouders hebben er de middelen niet voor om naar verenigingen te gaan	1
Ouders willen er geen moeite voor doen om naar verenigingen te gaan	1
Ouders niet zo open als in Engelstalige landen en zijn bang dat er over hen gaat gepraat worden	2
Ouders willen eigenlijk het liefst verzwijgen, dus staan ook niet open voor lotgenotencontact	1
Ouders zijn niet zo veeleisend op zorgvlak en activistisch als in andere landen	1
Er zijn in Vlaanderen meer opties dan in Wallonie	1
Pubers staan er eerst vaak niet voor open, nadien wel	2

2.5 Huidige doorverwijzingssituatie in België

Op enkele uitzonderingen na, worden niet alle diensten waar de meeste kinderen of families met intersekse/dsd op een bepaald ogenblik nood aan hebben in Belgische ziekenhuizen aangeboden (**zie kader infra**). Omdat het aanbieden of multidisciplinaire aanpak door de meesten als de 'gold standard' wordt aanzien, sturen sommige ziekenhuizen families van in het begin al door naar bepaalde ziekenhuizen (n=5). Andere opgegeven redenen voor doorverwijzing zijn de knowhow en expertise (n=5) opgebouwd via opleiding en (inter)nationale bekendheid (n=3), een diagnostische oppuntstelling in geval van kinderen met genderdysforie – vaak omschreven als 'complexe gevallen' (n=3), de volwassen follow-up (n=2), omdat het in het beste belang van de patient is (n=2) en omdat in het kader van zeldzame aandoeningen er geen nood is aan verschillende centra in België (n=2).

Andere ziekenhuizen vragen wel een advies aan centra die een bepaalde expertise hebben, maar sturen de familie niet altijd door. Voornaamste redenen die daarbij specifiek worden vermeld zijn: de afstand is te ver voor ouders en zij willen een begeleiding dicht bij huis (n=4), vooral een psychologische begeleiding moet in dezelfde taal (n=4), geloof in de eigen (urologische of endocrinologische) expertise (n=3), en een expertiseverlies voor endocrinologen dat de patient niet ten goede komt indien zij niet meer in contact komen met bepaalde zeldzame hormonale aandoeningen, waaronder CAH, waarbij een adequate en prompte hormoonbehandeling soms het verschil tussen leven en dood kan uitmaken (n=2).

De bevroagde zorgverleners onderschrijven verder een mogelijke rol van één of meerdere referentiecentra en competentie-centra voor intersekse/dsd in België, in parallel met de situatie voor zeldzame aandoeningen. Ze (h)erkennen de nood aan specifieke opvang en begeleiding na een (vermoeden van) een intersekse/dsd diagnose, maar zijn het niet allemaal eens over:

- Aantal en spreiding van de centra
- Samenwerking tussen de verschillende centra
- Criteria waaraan centra moeten voldoen om een referentie- of competentie-centrum te worden

	Kern teamleden (in huis) in eerste instantie						Doorverwijzing
	Kinder endo ⁴	Kinder Uro / chirurg	Kinder Psycholoog	Genetica ⁵	Gyneco / radiologie	Andere	
UZ Gent	✓	✓	✓	✓	✓	Samenwerking neonatologie Volwassenendo Fysiotherapeut -oa vaginale dilatatie Seksuoloog Adolescentenpoli	
UZ Brussel	✓	-	Op vraag ⁶	✓	-	Samenwerking met neonatologie	Soms naar UZ Gent (complexe gevallen)
UZ Antwerpen	✓	✓	Op vraag	✓	✓	Samenwerking met neonatologie Seksuoloog Speciale adolescentenpoli	Soms naar UZ Gent (complexe gevallen)
UZ Leuven	✓	✓	Op vraag	✓	✓	Samenwerking met neonatologie	Vrijwel altijd naar UZ Gent
Virga Jesse Hasselt	✓	?	?	?	?	-	Vrijwel altijd naar UZ Gent
HUDERF Bruxelles	✓	✓	Op vraag	✓	✓	Volwassenendo (uitzonderlijk) Verpleger/verpleegster	Advies inwinnen Dr. Martine Cools
UCL Saint Luc Bruxelles	✓	✓	Op vraag	-	✓	Samenwerking met neonatologie	Advies inwinnen Dr. Martine Cools 1 op 2 effectief naar UZ Gent
CH Liege	✓	✓	Op vraag	✓	✓	Samenwerking met neonatologie	
UCL CH Mont-	✓	-	Op vraag	✓	✓	Samenwerking met neonatologie	

⁴ Dsd zorg en de frequentie van zorg wordt vaak georganiseerd rond endocrinologische (hormonale) vragen en urologische uitdagingen

⁵ Door de meerderheid van de deelnemende dokters wordt het belang van moleculaire diagnostiek hoog ingeschat. Hoewel de meeste deelnemende ziekenhuizen in nauw contact staan met diensten genetica in huis, verschillen de genetische diensten in de verschillende ziekenhuizen onderling wel in het aantal gespecialiseerde genetische dsd onderzoeken die zij ter plekke kunnen uitvoeren – sommige onderzoeken worden door bepaalde centra uitbesteed in het buitenland

⁶ Op vraag betekent dat een (algemene, vaak weinig gespecialiseerde) psycholoog of psychiater voor kinderen, adolescenten en ouders beschikbaar is indien de endocrinoloog en/of uroloog oordeelt dat extra psychologische ondersteuning een meerwaarde kan bieden (maw niet alle families worden automatisch doorgestuurd)

Godinne							
UC	✓	-	Op	-	-	Samenwerking met	Soms naar UZ
Luxembour			vraag			neonatalogie	Gent
g							(complexe gevallen)

Er is vooral langs Franstalige kant aarzeling en terughoudendheid mbt doorverwijzingen naar collega specialisten in hetzelfde vakgebied of doorverwijzingen van het ene ziekenhuis naar een ander (n=3). Dergelijke doorverwijzingen gebeuren in de praktijk af en toe, maar nog onvoldoende omdat artsen niet graag patiënten verliezen en die andere collega specialist als een rechtstreekse concurrent beschouwen. Onder Vlaamse ziekenhuizen lijkt er meer solidariteit, en wordt een centralisatie van de zorg naar voren geschoven als in het beste belang van de patient en familie.

Er is momenteel onduidelijkheid of Belgische ziekenhuizen open staan voor een situatie van één coördinerend referentie-centrum op nationaal vlak of twee centra aan Waalse en Vlaamse kant, met erkende competentie-centra (voorstel per provincie) dat op lokaal niveau nog diensten kan aanbieden, zoals zorg voor de frequenter voorkomende CAH aandoeningen en hypospadie-patiënten (n=2) of psychologisch/begeleiding in de eigen taal (n=4)

Het voordeel van zo'n situatie bestaat er voornamelijk in het *hele* diagnose-en behandelingstraject over de levensloop van patienten te kunnen overzien, met een flexibele uitbesteding van bepaalde zorgaspecten aan competentiecentra-en of artsen.

Het centrum kan omwille van zijn hoge expertise en overleg met experts zowel hulp bieden bij acute vragen en crisismomenten als de noden van de patient en familie (her)evalueren op bepaalde belangrijke momenten (e.g geboorte, naar school gaan, puberteit). Het referentiecentrum heeft daarbij een flexibele coördinerende rol met de mogelijkheid dat de patient/familie dicht bij huis wordt opgevolgd (bv psychologische zorg, opvolgen hormoonbehandeling) door nauw contact met extramurale specialisten, andere gezondheidswerkers wanneer nodig en patiëntenorganisaties.

Geopperde criteria waaraan expertise-centra in het algemeen moeten voldoen:

- Voldoende expertise, aan de hand van voldoende aantallen patienten in begeleiding hebben
- Diagnostische oppuntstelling: patiënten die doorgestuurd worden om een diagnose te verfijnen of die een complex diagnostisch probleem stellen hebben uitgebreide diagnostische mogelijkheden nodig, inclusief moleculaire genetische diagnostiek.
- Adhv diagnose en prognose kunnen ook behandelingsmogelijkheden juist(er) ingeschat worden. Een expertise-centrum moet kunnen steunen op teamleden die vertrouwd zijn met het uitvoeren van (zeldzame) behandelingen.
- Multidisciplinaire insteek, waarbij medische en sociale zorg simultaan moeten geboden worden en er een garantie bestaat dat verschillende disciplines ook nauw met elkaar samenwerken. Doordat families/individuen alle specialisten

kunnen zien op dezelfde dag (consecutief of samen), spaart hen dat een heleboel bezoeken uit. De team coördinator kan ook in contact staan met eerste lijn (bv huisartsen), en lotgenotencontact.

- Aanspreekpunt zijn voor voor de overheid omwille van (nationale en internationale) cross-network expertise; aanspreekpunt voor patientenverenigingen.
- Stimuleert het wetenschappelijk onderzoek op nationaal of internationaal vlak en maakt werk van de medische en niet-medische noden van de families/patiënten. Betrokkenheid bij onder meer het opstellen van registratie-databases, biobanking, klinische trials en onderzoek, diagnose- en zorg verbetering en psychosociale zorg protocollen, evenals evidence-based studies mbt heelkunde.
- Artsen en zorgverleners hebben een specifieke opleiding doorlopen en voorzien zelf ook in de opleiding van aankomende endocrinologen, urologen, genetici, etc die zich kunnen verdiepen in de medische en psychosociale uitdagingen in het dagelijkse leven van de families.

3. Samenvatting knelpunten

Op basis van het kortlopende onderzoek, formuleren we hier enkele belangrijke knelpunten die we konden vaststellen, en geven we een aanzet tot aanbevelingen voor het beleid.

3.1 Terminologie en definitie

Vaststelling

Het is momenteel nog onduidelijk welke terminologie, maar ook welke definitie van intersekse/dsd in beleidsnota's moet gehanteerd worden. Daarbij is de kernvraag of intersekse/dsd op een medisch-biologische wijze gedefinieerd moet worden en/of waarbij het belangrijk is de beleefde sociale ervaring te includeren (zie definitie Miriam van der Have, NNID):

Intersex is the lived experience of the socio-cultural consequences of being born with a body that does not fit the normative social constructions of male and female.

Aanbevelingen

- ❖ De stem van ervaringdeskundigen (ouders van, individuen) ontbreekt nog op dit ogenblik, en zal verder een belangrijk (tegen)licht op de zaak werpen. Onderzoek in onder meer de Verenigde Staten toont bijvoorbeeld dat ouders van kinderen met deze condities minder verdeeld zijn over het gebruik van dsd-terminologie dan volwassenen zelf met deze condities. De kennis en ervaringen die we zullen optekenen in het vervolgonderzoek i.o.v. de Vlaamse minister van Gelijke kansen (diepte-interviews met ervaringsdeskundigen), zijn een te volgen cruciale stap. Wij pleiten sterk om deze oefening ook in het Franstalige landsgedeelte te maken.
- ❖ Het organiseren van een klankbordgroep met onder meer belangengroeperingen, medische professionals, volwassen ervaringsdeskundigen en ouders kan een consensus over terminologie en definitie faciliteren. Dit kan zorgen voor een definitie hanteerbaar door beleidsactoren en gedragen door alle stakeholders. Deze procesmatige aanpak lijkt ons gezien de complexiteit van de thematiek aangewezen.
- ❖ Termen gebaseerd op 'hermafrodiet' en 'pseudohermafrodiet' worden door de meeste individuen, ouders en zorgprofessionals als kwetsend en verwarrend ervaren. Ook termen die impliceren dat het gaat om een afwijking, anomalie of een probleem zouden en kunnen gemakkelijk vermeden worden, net zoals verwijzingen naar maatschappelijk geïnduceerde maatstaven van mannelijkheid/vrouwelijkheid. Op die manier kan het binaire M/V denken, maar ook de pathologisering en eventuele medicalisering door het gebruik van deze termen vermeden worden (Zie Tabel 2).

3.2 Prevalentiecijfers

Vaststelling

- ❖ Congenitale adrenale hyperplasie (CAH) is de meest frequente onderliggende oorzaak van een ambigu genitaal bij kinderen met XX chromosomen, omwille van de overproductie van androgenen door de bijnier. Kinderen met XY chromosomen en CAH vertonen weinig klinische tekens bij de geboorte, en in 30-60% van de gevallen wordt de diagnose bij klinisch onderzoek gemist. Dit kan leiden tot een ernstige, levensbedreigende shock als gevolg van het overmatig zout- en vochtverlies en daaropvolgende hersenbeschadiging. Daarom wordt sinds 2009 CAH (als enige intersekse/dsd conditie) opgespoord als 1 van de 11 aangeboren aandoeningen bij de hielprik. De prevalentie in België bedraagt 1 op 11416 kinderen (Bevolkingsonderzoek naar aangeboren aandoeningen), die levenslang op een adequate hormoonbehandeling moeten staan.
- ❖ De provincies Antwerpen en Henegouwen nemen voor België deel aan het Eurocat-registratiesysteem (European Surveillance of Congenital Anomalies) - een netwerk van regionale instanties dat aangeboren aandoeningen registreert. Er zijn ook een aantal parameters opgenomen die verband houden met genitale en seksechromosoom condities, maar we kunnen ons voor Belgische cijfers onvoldoende baseren op die gegevens, omdat onduidelijk is over welke condities het precies gaat (bv 'indeterminate sex', ICD codes ontbreken) en ook tot 2005 een aantal condities niet werden geregistreerd (oa micropenis, distale hypospadie) waardoor er mogelijk een onderrepresentatie is.
- ❖ Het is ook onduidelijk over hoeveel aantal unieke aanmeldingen van intersekse/dsd het gaat in in de verschillende Belgische ziekenhuizen, en noopt tot meer systematisch onderzoek. Registratie in het bestaande BelLux DSD register (onder verantwoordelijkheid van de Belgian Society for Pediatric Endocrinology and Diabetology) is problematisch, omdat 1) niet alle ziekenhuizen en diensten kunnen deelnemen, en 2) het de artsen in de deelnemende ziekenhuizen niet lukt de registraties te voltrekken, omwille van tijdsgebrek en logistiek-organisatorische redenen. De voorlopige registratiecijfers in het register, met uitzondering van het UZ Gent, weerspiegelen de huidige situatie dus niet (zie tabel p17).
- ❖ De grootte-orde van het geschatte aantal nieuwe aanmeldingen per jaar -dat artsen hebben aangegeven in het interview - strookt echter ook niet met de geschatte incidentie van 1:4000-5000 geboorten, die volgens de meeste medische zorgverleners als incidentiecijfer naar voren wordt geschoven.

Aanbeveling

- ❖ Het intersekse/dsd zorgbeleid in België wordt belemmerd door een gebrek aan epidemiologische gegevens, longitudinale data over de patiënten en het ontbreken van overzicht over opvolging door de betrokken zorgstructuren binnen België. Een gepaste registratie en classificatie kan het plannen van de

gezondheids- en sociale zorg vergemakkelijken voor deze groep mensen, inclusief de terugbetaling van een aantal onderzoeken die op stricte M/V criteria zijn gebaseerd, maar waar personen met intersekse/dsd soms weinig boodschap aan hebben (*Sommige van deze onderzoeken worden niet terugbetaald aangezien ze niet voorkomen op enige nomenclatuur of geen deel uitmaken van de overeenkomsten over forfaitaire bedragen tussen terugbetalingsinstanties en labo's, persoonlijke communicatie OII-Europe*). Daarom wordt een verdere uitbouw van een bestaand register (bv Bellux DSD Registry) of de oprichting van een nieuw centraal Belgisch register aangeraden dat een infobron kan zijn voor zorgverleners, onderzoekers en autoriteiten, maar ook patiënten- en belangenorganisaties. Daarbij moet overeengekomen worden over een set van te verzamelen basisgegevens, over disciplines heen (oa endocrinologie, urologie, genetica, psychologische zorgprotocollen) evenals mechanismen om de privacy van participanten in het register te garanderen. Er kan daarbij ook samenwerking met bestaande registers op Europees vlak worden beoogd. Dit veronderstelt harmonisatie op meerdere vlakken: het gebruikte codificatie/classificatiesysteem, de verzamelde basisgegevens in de registers, een uniforme identificatie van patiënten, enz.

- ❖ Referentie- en of expertise-centra moeten kunnen belast worden met het verzekeren van de registratie.

3.3 Juridische erkenning

Vaststelling

In België kan indien sprake is van een atypische sekse-ontwikkeling de verplichte M/V sekse-registratie bij de geboorte tot 3 maanden worden uitgesteld, de huidige wetgeving erkent aldus de problematiek van kinderen geboren met een onduidelijk geslacht door de wet van 15 mei 2007. Aan de ouders wordt dan een uitsteltermijn van drie maanden gegeven voor de inschrijving van het geslacht (cf. wet van 12 juli 2007). Dit is in de meeste gevallen voldoende tijd om een aantal bijkomende medisch-diagnostische onderzoeken uit te voeren die een belangrijk licht kunnen werpen op de prognose. In enkele gevallen signaleert een atypisch genitaal uiterlijk immers een levensbedreigende aandoening waarbij het uitblijven van een medische behandeling zal beslissen over leven en dood. Bijvoorbeeld indien er een tekort is aan het hormoon cortisol zoals bij bijnierschorshyperplasie (CAH). In de meeste gevallen is echter het uitvoeren van irreversibele procedures géén medische noodzaak en kunnen medische criteria ook niet worden opgelegd worden om een administratieve geslachtsregistratie te volstreken.

Een wetgeving voor intersekse/dsd onderscheidt zich daarbij van de huidige omstreken 'Wet betreffende de Transseksualiteit' (2007), die de burgers verplicht onder meer een sterilisatie te ondergaan indien zij een voornaams- en geslachtswijziging willen registeren (De Sutter, T'Sjoen & Motmans, 2014). De nieuwe overheid beloofde in haar regeerakkoord dat deze wet zal worden aangepast in het licht van de internationale

mensenrechtenverplichtingen, zoals het recht op lichamelijke integriteit. Deze aanpassingen zouden tevens de doelgroep van deze wet kunnen uitbreiden en ook personen met dsd/intersekse omvatten.

Aanbevelingen

- ❖ Hoewel er belangrijke verschillen bestaan tussen de transgender en intersekse/dsd populatie, is het in het belang van beide partijen dat administratieve registratieprocedures vereenvoudigd worden en dat officiële documenten snel en toegankelijk kunnen aangepast worden op vraag van de ouders of het individu zelf. De geplande hervormingen op het wettelijke vlak voor de registratie van voornaam en geslacht dienen deze doelgroep mee in overweging te nemen.
- ❖ België zou daarbij tevens een voorbeeld kunnen nemen aan het Maltese wetsvoorstel dat bovendien ook een regeling voor minderjarigen voorziet en de privacy van de aanvrager beschermt door alle personen die deze informatie publiek maken te bestraffen met een geldboete (De Sutter et al., 2014). In het Maltese wetsvoorstel krijgen álle ouders – niet alleen ouders van kinderen met een intersekse/dsd of transgenderachtergrond - de mogelijkheid om bij de geboorte geen geslacht te registreren zolang de genderidentiteit van het kind niet duidelijk is. Dit betekent dat ouders pas het juridische geslacht laten optekenen, en ten laatste op de leeftijd van veertien jaar, als ze hebben kunnen observeren in welke richting het kind ontwikkelt, en wat de wensen van het kind hierbij zijn. Totnogtoe is het onduidelijk of dergelijke wetsvoorstellen ook in de praktijk de gewenste effecten opleveren in termen van kindwelzijn, emancipatie en non-discriminatie en evaluatie op langere termijn is noodzakelijk.

3.4 Toegang tot zorg: veld van zorgverleners en informatieverstrekking

Vaststelling

Er is een gebrek aan duidelijk overzicht van het veld van zorgverleners in België, met in acht name van de verschillende betrokken disciplines.

Aanbevelingen

- ❖ Het opstellen van een zorgkaart van hulpverleners in België die ervaring hebben met intersekse/dsd, zodat zowel ouders als medische zorgverleners een garantie hebben dat ze bij professionals met expertise terecht kunnen. Daarbij kunnen verschillende disciplines (endocrinologen, urologen, psychologen, etc) duidelijk aangegeven worden, en langs beide kanten van de taalgrens.
- ❖ De rol van een publiekelijk informatiepunt in België (*cfr transgender infopunt*). Het beschikbaar stellen van een contactlijn die concrete informatie aan de familie of aan het individu kan doorspelen in het zorglandschap, maar ook naar de overheid toe de noden van de intersekse/dsd populatie en medische professionals, evenals belangengroeperingen opvolgt. Dergelijke initiatieven hebben ook in andere velden

positieve neveneffecten, zoals het verkleinen van de eerste stap naar hulpverlening en het vergroten van de publieke aandacht voor het topic.

- ❖ Een goed voorbeeld voor het bevorderen van toegankelijke en betrouwbare informatieverstrekking naar families en artsen, is [deze brochure](#) ontwikkeld door dsdfamilies.org (een support group uit de UK) die tot stand kwam na samenwerking met medische specialisten. De informatiebrochure komt tegemoet aan de informatievraag van ouders, maar kan evengoed ook gebruikt worden om artsen bekend(er) te maken met het onderwerp. Ook e-learning modules (Muscarella, Kranenburg-van Koppen, Grijpink-van den Biggelaar, & Drop, 2014) die werden ontwikkeld in het kader van een Europees samenwerkingsproject, kunnen daarbij helpen om verdere ervaring op te doen niet alleen de diagnostische aspecten, maar ook met het verder ontwikkelen van soft-skills die van essentieel belang zijn bij deze aandoeningen (zie infra).
- ❖ Kwalitatieve, wetenschappelijke, betrouwbare en toegankelijke informatie met betrekking tot de verschillende condities en behandelingsopties ontbreekt voorlopig in België. De overheid, samen met bijvoorbeeld een Belgian Centre for Evidence-Based Medicine (CEBAM) kan een ondersteunende rol hebben in het ter beschikking stellen en/of financieren van projecten die op een transparante manier onder meer de volgende vragen in kaart brengen:
 - Welke verschillende (soorten) interventies (vb. screening, verwijzing, diagnose, behandeling) worden toegepast?
 - Op welke leeftijden vinden deze interventies plaats?
 - Wat zijn de interventiedoelen?
 - Wat is de uiteindelijke kwaliteit van het bewijsmateriaal?
 - Wat is er bekend over de *gezondheidswinst* die wordt behaald met deze interventies? (in geval van screening: van het gehele traject van vroegopsporing tot en met behandeling)? En wat is de definitie van gezondheid?
 - Wat is er bekend over de negatieve effecten van deze interventies?
 - ...
- ❖ Een toegankelijk publiek informatiepunt (te vergelijken met het Transgender Infopunt) kan hier verder een rol in spelen. Ook onder meer de bestaande consultatiebureaus van Kind en Gezin en de Waalse tegenhangers kunnen een belangrijke rol vervullen in het verder verstrekken van toegankelijke informatie aan hun consultatie-artsen en ouders. In ieder geval moeten artsen weten waar ze met specifieke vragen terecht kunnen wanneer ze zelf niet zeker zijn van een diagnose en/of behandeling. Ook referentiecentra kunnen hierin hun rol opnemen (zie infra).

3.5 Doorverwijzing en de rol van referentie-centra

Vaststelling

Zorgverlening aan patienten/families met dsd is vaak complex –op medisch en psychosociaal vlak- en follow-up over de levensloop is nodig. Multidisciplinaire zorg en follow-up worden dan ook erkend als een good practice. Ziekenhuizen voorzien vaak geen administratieve, technische of financiële hulp voor het opzetten van multidisciplinaire teams, management en planningtools, en inclusie van psychosociale zorgverlening. Systematische besprekingsmeetings gebeuren vandaag de dag op (vrijwillige) impuls van individuele zorgverleners eerder dan via een institutionele sponsoring. Dit kan voor extra druk zorgen op de medische hulpverleners. Hoewel niet elk competent multidisciplinair dsd 'team' als doel heeft een expertisecentrum te worden, moeten er vanuit het ziekenhuis groeimogelijkheden zijn om een multidisciplinaire aanpak bij te stellen, omdat alle zorgverleners en de patiënten voordeel kunnen halen uit een multidisciplinaire communicatie en bespreking van de mogelijke behandelingsbeslissingen. Bovendien kan een familie niet altijd even snel toegang hebben tot een expertisecentrum, omwille van financiële, structurele, geografische of persoonlijke redenen. Ook wanneer de toegang tot gespecialiseerde zorg niet mogelijk is, in eerste instantie of later, hebben lokale teams in lokale ziekenhuizen de verantwoordelijkheid om een holistische zorg en follow-up te bieden, die een aantal diverse disciplines integreert zodat families een breed spectrum aan perspectieven horen in een veld gekenmerkt door de afwezigheid van evidence-based richtlijnen m.b.t. 'best clinical practices' (Moran & Karkazis, 2012).

Aanbevelingen

- ❖ In het geplande verdere onderzoek in Vlaanderen met ouders en volwassen ervaringsdeskundigen is het noodzakelijk om de doorverwijzingssituatie en de rol van referentiecentra beter in kaart te brengen. Uit Europees onderzoek blijkt wel dat - in het algemeen - patiënten met een zeldzame aandoening vragende partij zijn voor gespecialiseerde referentiecentra (Eurordis-enquête)⁷, o.a. voor:
 - het vergemakkelijken van de vervolgbehandelingen in alle stadia van de aandoening (van kindergeneeskunde tot zorg voor bejaarde patiënten);
 - het verschaffen van informatie over patiëntenrechten;
 - begeleiding op sociaal en maatschappelijk vlak;
 - samenwerking met andere onderzoeksteams op gebied van de aandoening;
 - het opleiden van lokale zorgverleners;
 - coördinatie van de behandeling en doorgeven van informatie om continuïteit van de behandeling te garanderen;
 - communicatie en standaardisering op Europees niveau.

⁷ Eurordis (European Organisation for Rare Diseases) is de Europese koepel voor zeldzame aandoeningen
http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf

Door gebrek aan vervolgonderzoek in het Franstalige landsgedeelte, kunnen we deze aspecten niet nagaan voor deze regio.

- ❖ Er bestaan erkende criteria voor Centers of Expertise (CoE), die haalbaar zijn en erkend worden door professionele organisaties met autoriteit en credibiliteit. De European Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD) heeft een lijstje van criteria gemaakt waaraan Centers of Expertise in Europese lidstaten moeten voldoen (Tabel 4). De federale overheid (gezondheidsbeleid) moet verder onderzoeken welke van deze criteria moeten opgaan voor de Belgische situatie m.b.t. dsd zorg.

3.6 Betrekken van kinderen zelf

Vaststelling

Vanuit een kinderenrechten- en mensenrechtenperspectief moet gezocht worden naar een manier waarop kinderen kunnen betrokken worden en kunnen participeren in het beslissingsproces dat hen aanbelangt. Cognitieve ontwikkelingsmodellen (o.a. Piaget, 1957; Kohlberg, 1981) geven aan dat kinderen in staat zijn om over het algemeen vanaf de leeftijd van 12 jaar in conceptuele termen te kunnen denken, en de complexiteit van hun conditie kunnen begrijpen. Maar een minimumleeftijd is moeilijk aan te raden omdat het tijdstip waarop intersekse/dsd condities aan het licht komen, kunnen verschillen. Indien dat vóór de puberteit is, kunnen volgens de meeste zorgverleners kinderen best al vroeg (6-8 jaar) worden ingelicht over enkele biologische en psychologische kenmerken van hun conditie, omdat vanaf de puberteit een veranderende ouder-kind relatie en de wens om verschillen met anderen te minimaliseren, wordt versterkt (Warne, 1989). Die “ik wil gewoon normaal zijn” wens kan er ook voor zorgen dat er druk komt op het uitvoeren van cosmetische ingrepen (Carmichael & Alderson, 2004). In het algemeen hebben kinderen soms een beter begrip van hun conditie dan ouders of medische professionals realiseren en kunnen ze een zekere distress aan, maar die distress kan toenemen als ze het gevoel hebben daar niet met een begripvolle ouder of medische professional over kunnen praten (Lockwood, Cooklin, & Ramsden, 2004; van Heesch, 2015).

Aanbevelingen

- ❖ Specifieke initiatieven van en door jongeren met intersekse/dsd in ons land ontbreken, zoals de Engelse website www.dsdteens.org. Deze kunnen opgroeiende kinderen helpen hun conditie te begrijpen, en hen de woordenschat te geven om op een actieve manier deel te nemen aan hun zorg. Ook de brochures ontwikkeld door Inter/Act voor [ouders](#) en [zorgverleners](#) geven beide groepen een leidraad om om te gaan met datgene wat kinderen/jongeren zelf belangrijk vinden. Dergelijke initiatieven moeten ook in België op poten gezet worden.

4. Conclusie

Het aantal vragen waar beleidsmakers, belangenorganisaties, medische zorgverleners, individuen en families nog een gestaafd antwoord op willen is groot en kan alleen bekomen worden als meer tijd, maar ook meer middelen worden uitgetrokken om deze specifieke intersekse/dsd kwesties verder te onderzoeken. **Ontwikkeling van educatief materiaal om zowel ouders, dokters als individuen zelf te helpen om intersekse/dsd en de opties bespreekbaar te maken, wordt door iedereen aanbevolen;** alleen blijft voldoende financiering van dergelijk materiaal uit (in tegenstelling tot bijvoorbeeld projecten die meer licht moeten werpen op de genetische achtergrond van intersekse/dsd) en wordt nog te vaak beroep gedaan op een persoonlijke bijdrage van vrijwilligers die deze situatie stilaan onhoudbaar vinden (oa dsdfamilies.org; OII-Europe, persoonlijke communicatie, 2016).

Het **publieke bewustzijn over intersekse/dsd moet toenemen**, in de hoop dat ook de aanvaarding en eventueel zelfs het omarmen van ontwikkelingsvariaties in de hand kan gewerkt worden. Daarbij is het ook van essentieel belang een jongere generatie van adolescenten en jongvolwassenen te betrekken in dit verhaal, omdat zij een nieuwe dimensie van ervaringen aanbrengen, negatieve én positieve, die de vicieuze cirkel van non-collaboratie, wantrouwen en non-communicatie in dit veld kan weten te doorbreken. Het label '(ge)slachtoffer' geven, doet de uitzonderlijke veerkracht van een hele boel van deze mensen teniet– maar het wordt hoog tijd inclusief te worden en niet langer alleen naar de luidste stemmen te luisteren.

“I like to listen. I have learned a great deal from listening carefully. Most people never listen.”

- Ernest Hemingway

Literatuurlijst

- Achermann, J., & Hughes, I. (2011). Disorders of Sex Development. In Melmed S, Polonsky K, Larsen P & Kronenberg H (Eds.), *Williams Textbook of Endocrinology* (12th ed., pp. 868 - 934). Philadelphia, PA: W B Saunders Co.
- Arboleda, V. A., Sandberg, D. E., & Vilain, E. (2014). DSDs: genetics, underlying pathologies and psychosexual differentiation. *Nature Reviews Endocrinology*, 10 (10), 603-615.
- Bao, A.M., & Swaab, D.F. (2011). Sexual differentiation of the human brain: relation to gender identity, sexual orientation and neuropsychiatric disorders. *Frontiers in Neuroendocrinology*, 32(2), 214-26.
- 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.
- Bevolkingsonderzoek (2015). Vlaams bevolkingsonderzoek naar aangeboren aandoeningen bij pasgeborenen via een bloedstaal: Agentschap Zorg en Gezondheid.
- Boehmer, A., Brinkmann, O., Brüggewirth, H., van Assendelft, C., Otten, B., Verleun-Mooijman, M., . . . Drop, S. (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., et al. (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., Larcher, V. & Achermann, J. C. (2010). Holistic management of DSD. *Best Practice & Research in Clinical Endocrinology & Metabolism*, 24(2), 335-354. doi: 10.1016/j.beem.2010.01.006
- Callens, N. (2014). *The past, the present, the future: Genital treatment practices in disorders of sex development under scrutiny [dissertation]*. Ghent, Belgium ISBN: 978-90-9028-080-6: University of Ghent.
- Carmichael, P.A. & Alderson, J. (2004). Psychological care in disorders of sexual differentiation and determination. In A. Balen, S. Creighton, M.
- Davies, J. MacDougall, and R. Stanhope (Eds). *Paediatric and Adolescent Gynaecology: A Multidisciplinary Approach*, (p.158-78) Cambridge, UK: Cambridge University Press.

- Charter of the Fundamental Rights of the European Union (2000). (C364, Article 21. Non-Discrimination), Geraadpleegd via http://www.europarl.europa.eu/charter/pdf/text_en.pdf
- Chase, C. (1998) Hermaphrodites with attitude: mapping the emergence of intersex political activism. *GLQ: A Journal of Lesbian and Gay Studies*, 4 (2), 189-211.
- Chase, C. (2003). What is the agenda of the intersex patient advocacy movement? *Endocrinologist*, 13(3), 240-242.
- Colapinto, J. (1997). The true story of John/Joan. *Rolling Stone*, 775(December 11, 1997), 54-73,-92-97.
- Consortium on the Management of Disorders of Sex Development. (2006). Clinical Guidelines for the Management of Disorders of Sex Development in Childhood. <http://www.accordalliance.org/dsd-guidelines/>
- Cools, M., Drop, S. L. S., Wolffenbuttel, K. P., Oosterhuis, J. W., & Looijenga, L. H. J. (2006). Germ Cell Tumors in the Intersex Gonad: Old Paths, New Directions, Moving Frontiers. *Endocrine Reviews*, 27(5), 468-484.
- Cools, M., Simmonds, M., Elford, S., Gorter, J., Ahmed, S. F., D'Alberton, F., . . . Technology Action, B. M. (2016). Response to the Council of Europe Human Rights Commissioner's Issue Paper on Human Rights and Intersex People. *European Urology*, in press.
- Council of Europe Commissioner for Human Rights (2015). *Human rights and intersex people. Issue paper*. Geraadpleegd via <https://wcd.coe.int/com.instranet.InstraServlet?command=com.instranet.CmdBlobGet&InstranetImage=2909386&SecMode=1&DocId=2367288&Usage=2>
- Creighton, S. (2004). Long-term sequelae of genital surgery. In A. Balen, S. Creighton, M.C. Davies, J. MacDougall, and R. Stanhope (Eds). *Paediatric and Adolescent Gynaecology: A Multidisciplinary Approach* (p. 327-333). Cambridge, UK: Cambridge University Press.
- Creighton, S., Alderson, J., Brown, S., & Minto, C. L. (2002). Medical photography: ethics, consent and the intersex patient. *BJU International*, 89(1), 67-71.
- Creighton, S. M., Michala, L., Mushtaq, I., & Yaron, M. (2014). Childhood surgery for ambiguous genitalia: glimpses of practice changes or more of the same? *Psychology & Sexuality*, 5 (1), 34-43.
- Creighton, S. M., Minto, C. L., & Steele, S. J. (2001). Objective cosmetic and anatomical outcomes at adolescence of feminising surgery for ambiguous genitalia done in childhood. *The Lancet*, 358(9276), 124-125.
- Davis, G. (2013). The power in a name: diagnostic terminology and diverse experiences. *Psychology & Sexuality*, 5 (1), 15-27.

- Davis, G (2015). *Contesting Intersex : The Dubious Diagnosis*. New York, NY: New York University Press.
- Davis, G., Dewey, J. M., & Murphy, E. L. (2015). Giving Sex: Deconstructing Intersex and Trans Medicalization Practices. *Gender & Society*, 30(3), 490-514.
- 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), 389-97.
- De Sutter, P., T'Sjoen, G., & Motmans, J. (2014). Geslachtsregistratie is geen zaak voor het ziekenhuis, De Morgen, 7 november 2014.
- Diamond, D.A. & Sigmundson, K. (1997). Sex Reassignment at birth: long-term review and clinical implications. *Archives of Pediatric and Adolescent Medicine*, 150, 298-304.
- Dreger, A.D. (1998a). 'Ambiguous sex'—or ambivalent medicine? Ethical issues in the treatment of intersexuality. *Hastings Center Report*, 28(3), 24-35.
- Dreger, A.D. (1998b). A history of intersexuality: from the age of gonads to the age of consent. . *Journal of Clinical Ethics*, 9, 345-355.
- Dreger, A.D.(1998c). *Hermaphrodites and the Medical Invention of Sex*. Cambridge MA: Harvard University Press.
- Dreger, A.D. (2013). When to Do Surgery on a Child With 'Both' Genitalia. *The Atlantic*, May 16, 2013). Geraadpleegd via <http://www.theatlantic.com/health/archive/2013/05/when-to-do-surgery-on-a-child-with-both-genitalia/275884/>
- Dreger, A. D. (2014). Equitable Care Begins with Appropriate Terminology. In A. D. Hollenbach, K. L. Eckstrand & A. D. Dreger (Eds.), *Implementing Curricular and Institutional Climate Changes to Improve Health Care for Individuals Who Are LGBT, Gender Nonconforming, or Born with DSD* (pp. 6-9). Washington, DC: Association of American Medical Colleges.
- Dreger, A. D., & Sandberg, D. E. (2010). Disorders of sex development. In G. Miller (Ed.), *Pediatric Bioethics* (pp. 149-162). New York, NY: Cambridge University Press
- European Union Fundamental Rights Agency (2015). *The fundamental rights situation of intersex people*. Geraadpleegd via <http://fra.europa.eu/sites/default/files/fra-2015-focus-04-intersex.pdf>
- Eurocat. (2015). Registratie van aangeboren afwijkingen: Rapport 1989 – 2012. Antwerpen: Provincie Antwerpen.
- Fausto-Sterling, A. (1993). The Five Sexes. *The Sciences*, 33(2), 20-24.
- Feder, E. K. (2014). *Making Sense of Intersex: Changing Ethical Perspectives in Biomedicine*. Bloomington, IN: Indiana University Press.

- Foucault, M. (1990). *The history of sexuality, an introduction, vol. 1.* . New York, NY: Vintage Books.
- 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.
- Groth, K.A., Skakkebaek, A., Høst, C., Gravholt, C.H., Bojesen, A. (2013). Clinical review: Klinefelter syndrome--a clinical update. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 98(1), 20-30.
- Hines, M. (2004). *Brain Gender*. Oxford, UK: Oxford University Press.
- Intersex Society of North America. (2007). Dear ISNA Friends and Supporters. Geraadpleegd via <http://www.isna.org/>
- Jordan-Young, R. M., Sönksen, P. H., & Karkazis, K. (2014). Sex, health, and athletes. *BMJ*, 348.
- Karkazis, K. (2008). *Fixing Sex: Intersex, Medical Authority, and Lived Experience*. Durham, NC: Duke University Press.
- Kessler, S.J. (2000). *Lessons from the Intersexed*. New Brunswick, NJ: Rutgers University Press.
- Kohlberg, L. (1981). *The Philosophy of Moral Development*. New York: Harper & Row.
- Kohn, G., Lasch, E. E., El-Shawwa, E., Elrayyes, E., Litvin, Y., & Rösler, A. (1985). Male pseudohermaphroditism due to 17 β -Hydroxysteroid dehydrogenase deficiency in a large Arab kinship: Studies on the natural history of the defect. *Journal of Pediatric Endocrinology*, 2, 29–37.
- Lee, P. A., Houk, C. P., Ahmed, S. F., Hughes, I. A., & Participants in the International Consensus Conference on Intersex. (2006). Consensus statement on management of intersex disorders. *Pediatrics*, 118 (2), e488-e500.
- Liao, L-M. (2004). Development of sexuality: psychological perspectives. In A.H. Balen, S. Creighton, M. Davies, J. MacDougall, and R. Stanhope (Eds.) *Paediatric and Adolescent Gynaecology. A multidisciplinary approach* (p. 77-93). Cambridge, UK: Cambridge University Press.
- 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. (2015). Stonewalling Emotion. *Narrative Inquiry in Bioethics*, 5(2), 143-150.
- 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., & 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.
- Lockwood, G., Cooklin, A., & Ramsden, S. Communicating a diagnosis. In A.H. Balen, S. Creighton, M.C. Davies, J. MacDougall, and R. Stanhope (Eds.) *Paediatric and Adolescent Gynaecology: A multidisciplinary approach* (p. 193-204). Cambridge, UK: Cambridge University Press.
- Lossie, A.C., & Green, J. (2015). Building Trust: The History and Ongoing Relationships Amongst DSD Clinicians, Researchers, and Patient Advocacy Groups. *Hormones and Metabolic Research*, 47(5), 344-350.
- Malta (2015), Act for the recognition and registration of the gender of a person and to regulate the effects of such a change, as well as the recognition and protection of the sex characteristics of a person, Art., 2 April 2015.
- McCarthy, M. M., & Arnold, A. P. (2011). Reframing sexual differentiation of the brain. *Nature Neuroscience*, 14 (6), 677–83.
- Méndez, J. E., United Nations (2013). *Report of the Special Rapporteur on torture and other cruel, inhuman or degrading treatment or punishment*. A/HRC/22/53.
Geraadpleegd via
www.ohchr.org/Documents/HRBodies/HRCouncil/RegularSession/Session22/A.HRC.22.53_English.pdf.
- Meyer-Bahlburg, H.F. (1998). Gender Assignment in Intersexuality. *Journal of Psychology and Human Sexuality*, 10 (2), 1-21.
- Meyer-Bahlburg, H. F. (2005). Gender identity outcome in female-raised 46,XY persons with penile agenesis, cloacal exstrophy of the bladder, or penile ablation. *Archives of Sexual Behavior*, 34(4), 423-438.
- Money, J., & Ehrhardt, A. (1972). *Man & woman, boy & girl: Differentiation and dimorphism of gender identity from conception to maturity*. Baltimore, MD: Johns Hopkins University Press.
- Moran, M.E. & Karkazis, K. (2012). Developing a Multidisciplinary Team for Disorders of Sex Development: Planning, Implementation, and Operation Tools for Care Providers *Advances in Urology*, 2012, Article ID 604135, 12 pages
- 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 (2013). Standpunten en Beleid, Nijmegen, the Netherlands.

- Nelson, C.P., Park, J.M, Wan, J., Bloom, D.A, Dunn, R.L, Wei, J.T (2005). The increasing incidence of congenital penile anomalies in the United States. *Journal of Urology*, 174(4 Pt 2), 1573-6.
- Nielsen, J, & Wohler, 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.
- Organisation Intersex International & International Lesbian and Gay Association -Europe (2015). Standing up for the rights of intersex people – How can you help? Brussels, Belgium: Corelio Printing.
- Ostrer H. (2000). Sexual differentiation. *Seminars in Reproductive Medicine*, 18, 41–9.
- Pasterski, V., Prentice, P., & Hughes, I. A. (2010). Consequences of the Chicago consensus on disorders of sex development (DSD): current practices in Europe. *Archives of Disease in Childhood*, 95 (8), 618-623.
- Perovic, S., Barbagli, G., Djinic, R., Sansalone, S., Vallasciani, S., & Lazzeri, M. (2010). Surgical challenge in patients who underwent failed hypospadias repair: is it time to change? *Urology International*, 85(4), 427-435.
- 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.
- Piaget, J. (1957). *Logic and Psychology*. New York, NY: Basic Books.
- Preves, S.E. (2003). *Intersex and Identity: the contested self*. New Brunswick, NJ: Rutgers University Press.
- Reiner, W. G., & Gearhart, J. P. (2004). Discordant sexual identity in some genetic males with cloacal exstrophy assigned to female sex at birth. *New England Journal of Medicine*, 350, 333-341.
- Reis, E. (2012). *Bodies in Doubt. An American History of Intersex*. Baltimore: Johns Hopkins University Press.
- Rynja, S., de Kort, L., & de Jong, T. (2012). Urinary, sexual, and cosmetic results after puberty in hypospadias repair: current results and trends. *Current Opinion in Urology*, 22(6), 453-456.
- Sandberg, D. E., Gardner, M., & Cohen-Kettenis, P. T. (2012). Psychological Aspects of the Treatment of Patients with Disorders of Sex Development. *Semin Reprod Med*, 30(05), 443-452. doi: 10.1055/s-0032-1324729
- Sax, L. (2002). How common is intersex? A response to Anne Fausto-Sterling. *Journal of Sex Research*, 39(3), 174-178.
- Siminoff, L. A., & Sandberg, D. E. (2015). Promoting Shared Decision Making in Disorders of Sex Development (DSD): Decision Aids and Support Tools. *Hormone and Metabolic Research*, 47(5), 335-339.

- Karin Spaink, K. (1998.) *M/V* doorhalen wat niet van toepassing is*. Amsterdam: Nijgh & van Ditmar.
- Kolesinska, Z., Ahmed, S. F., Niedziela, M., Bryce, J., Molinska-Glura, M., Rodie, M., . . . Weintrob, N. (2014). Changes over time in sex assignment for disorders of sex development. *Pediatrics*, 134(3), e710-715.
- Tamar-Mattis, A., Baratz, A., Baratz Dalke, K., & Karkazis, K. (2013). Emotionally and cognitively informed consent for clinical care for differences of sex development. *Psychology & Sexuality*, 5(1), 44-55
- Van Heesch, M. (2015). *Ze wisten niet of ik een jongen of een meisje was: kennis, keuze en geslachtsvariëaties. Over het leven met en het kennen van intersekse condities in Nederland*. Amsterdam: Amsterdam University Press.
- 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.
- Warne, G. (1989). *Your child with congenital adrenal hyperplasia*. Melbourne, Australia: Royal Children's Hospital.
- White, P.C. (2009). Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia. *Nature Reviews Endocrinology*, 5, 490–498.

Bijlage 1: Tabellen

Tabel 1. Nomenclatuur en huidige dsd/intersekse classificatiesysteem

Gebaseerd op Lee et al. (2006), waarbij seksechromosoom status en genetische etiologie reflecteert indien beschikbaar en ook het spectrum van fenotypische variatie accommodeert (onder meer hypospadie, micropenis of clitoromegalie, of genitalia die discordant zijn met het karyotype of gonadale fenotypes)

Sex Chromosome DSD	46, XY DSD	46, XX DSD
45,X (Turner syndrome and variants)	Disorders of gonadal (testicular) development - complete /partial gonadal dysgenesis (e.g. SRY, SOX 9, SF1, WT1) - testis regression - ovotesticular DSD	Disorders of gonadal (ovarian) development - ovotesticular DSD - testicular DSD (e.g. SRY+, , duplicate SOX9) - gonadal dysgenesis
46, XXY (Klinefelter syndrome and variants)	Disorders in androgen synthesis or action - androgen biosynthesis defect (e.g. 17 β HSD-3, 5 α RD-2) - defect in androgen action (e.g. CAIS, PAIS) - LH receptor defects (e.g. leydig cell hypoplasia, aplasia); and - disorders of AMH and AMH receptor (persistent Müllerian duct syndrome)	Androgen excess - fetal (e.g. 21-hydroxylase deficiency, 11-hydroxylase deficiency) - fetoplacental (aromatase deficiency, oxidoreductase deficiency) - maternal (maternal virilizing tumours e.g.luteomas), androgenic drugs)
45,X/46, XY (mixed gonadal dysgenesis, ovotesticular DSD) 46, XX/46, XY (chimeric, ovotesticular DSD)	Other, examples - Syndromic associations (e.g. cloacal exstrophy) - Vanishing testis syndrome - Congenital hypogonadotropic hypogonadism - Isolated hypospadias - Cryptorchidism	Other, examples - Syndromic associations (e.g. cloacal exstrophy) - Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome - Vaginal atresia

Abbreviations: Complete androgen insensitivity syndrome (CAIS), Partial androgen insensitivity syndrome (PAIS), 17 β hydroxysteroid dehydrogenase deficiency (17 β HSD), 5 α reductase deficiency (5 α RD), Luteneizing hormone (LH), Anti-Müllerian Hormone (AMH), sex-determining region on Y (SRY), SRY-related HMG (High Mobility Group)- box, gene 9 (SOX9), Steroidogenic factor 1 (SF1), Wilms tumor 1 (WT1)

Tabel 2. Enkele dsd/intersekse condities, kenmerken en hun (internationale) prevalentiecijfers

Conditie	Prevalentie	Belangrijkste (medische) kenmerken	Belangrijkste (medische) uitdagingen
47, XXY Klinefelter syndroom (klassieke vorm) of variant (bijvoorbeeld mozaiek 46, XY/47, XXY)	1 op 660 mannen (Groth et al., 2013)	- Typisch mannelijk genitaal uiterlijk, maar kleine testes die weinig sperma bevatten - Lage testosteron-spiegel - Vertraagde puberteit - Soms cognitieve beperkingen (vooral spraakverwerking) - Soms is er borstontwikkeling	- Bewaren fertiliteit - Testosteronbehandeling - Cognitieve therapie - Borstontwikkeling
45,X Turner syndroom (klassieke vorm)	1 op 2500 (Nielsen & Wohlert, 1991)	- Typisch vrouwelijk genitaal uiterlijk - Kleine eierstokken, waarbij eicellen prematuur afsterven - Lage oestrogeen-spiegel - Vertraagde puberteit - Vaak klein van gestalte - Vaak bijkomende aandoeningen aan hart, schildklier, nieren, oren, etc	- Bewaren fertiliteit - Oestrogeenbehandeling - Groei/gestalte - Monitoring bijkomende medische associaties
45,X/ 46,XY of 46,XX/46, XY Ovotesticulair DSD	?	- Genitaal uiterlijk erg variabel van typisch vrouwelijk met milde clitorisvergroting, tot ambigu uiterlijk tot typisch mannelijk met milde ondervirilisatie - Sprake van 'streak' gonaden omdat zij onvoldoende zijn uitgegroeid tot testes of ovaria of van 'dysgenetische' gonaden wanneer ze atypisch ontwikkeld zijn. Vaak is er een streak gonade aanwezig aan een zijde van het lichaam en, en volledige ontwikkelde gonade (testis of eierstok) of dysgenetische gonade aan de andere zijde van het lichaam.	- Opvolgen gender identiteit - Jongens: laten indalen van gonaden (orchidopexie), biopsie gonaden en zelfcheck tumors van gonaden vanaf puberteit - Meisjes: biopsie en monitoring gonaden, ook reeds voor de puberteit - Monitoring bijkomende medische associaties en groei (indien sprake van Turner (45,X) variant)

46,XX of 46, XY Congenitale adrenale hyperplasie	Varieert volgens etnische en geografische regio. In West-Europa en Amerika: ongeveer 1- 15000 mensen (White, 2009)	- Levensbedreigend, opgespoord via de hielprik - Door de bijnieren wordt te weinig cortisol (stresshormoon) en overmatig testosteron aangemaakt. Bij kinderen met 46,XX groeit de clitoris al voor de geboorte door en kan in sommige gevallen op een kleine penis lijken en kunnen de schaamlippen (gedeeltelijk) aan elkaar gegroeid zijn. Ook kan de urinebuis en de vagina samenkomen (i.e. urogenitale sinus) en is er maar één opening aan de buitenkant - Bij kinderen met 46,XY zijn er vaak geen genitale uiterlijke tekenen en kan de diagnose soms gemist worden - Vroege puberteit (indien een verhoging van testosteron onbehandeld blijft) - Jongens met CAH worden uiteindelijk vaak kleiner dan leeftijdsgenoten	- Vroege screening - Levenslange cortisolmedicatie (en vaak ook zoutmedicatie) - Vaginale heekunde is meestal niet nodig op jonge leeftijd, maar kan aanbevolen worden wanneer bij meisjes wanneer frequent urinaire infecties optreden omwille van de urogenitale sinus - Heekunde aan de clitoris is niet medisch noodzakelijk
46, XY Hypospadie	1 op 300 mannen (Pierik et al., 2002)	- De opening van de urinebuis mondt niet uit aan de top van de penis maar ergens op de schacht van de penis of aan de basis van de penis. - In meer ernstige gevallen (wanneer de opening zich meer richting de balzak bevindt), is er ook vaak een grotere kans op niet-ingedaalde teelballen en peniele-scrotale transpositie met een gespleten balzak (bifide scrotum). Ook kromstand van de penis (chordee) kan mogelijk zijn	- Heekunde is in milde vormen van hypospadie meestal niet medisch noodzakelijk, wordt soms uitgevoerd om cosmetische redenen en om staand plassen mogelijk te maken - Heekunde (vaak in meerdere fasen) wordt bij ernstigere vormen soms aangeraden op jongere leeftijd omwille van een verhoogde kans op urinewegproblemen en pijnlijke kromstand
46, XX Mayer-Rokitansky-Küster- Hauser syndroom	1 op 4000-5000 vrouwen (Gargallo et al., 2009)	- Typisch vrouwelijk genitaal uiterlijk - Korte vagina, geen baarmoeder - Soms kleine eierstokken aanwezig - Vrouwelijke puberteit, maar primaire amenorrhea - Soms bijkomende problemen met nieren, gehoor	- Vaginale behandeling (vaak in eerste lijn dilatatie, al dan niet gevolgd door operatie) in late adolescentie indien vrouwen penetratieve-vaginale seksuele

			en/of hart	activiteit willen
46, XY Androgeen ongevoeligheidssyndroom Complete vorm	1 op 40800 – 99000 vrouwen (Boehmer et al., 2001)	-	- Typisch vrouwelijk genitaal uiterlijk - Korte vagina, geen baarmoeder - Abdominale testes - Testes produceren testosteron dat niet in het lichaam kan inwerken omwille van ongevoeligheid van lichaamsreceptoren voor androgenen (testosteron) - Testosteron wordt omgezet in oestrogenen wat leidt tot een vrouwelijke puberteit , maar zonder maandstonden	- Vaginale behandeling (dilatatie, al dan niet gevolgd door operatie) in late adolescentie indien vrouwen penetratieve-vaginale seksuele activiteit willen - Monitoring testes (risico op tumorvorming voor puberteit is laag)
46, XY Androgeen ongevoeligheidssyndroom Partiële vorm	1 op 40800 – 99000 mensen (Boehmer et al., 2001)	-	- Spectrum: van typisch vrouwelijk (met grote clitoris en/of korte vagina, soms urogenitale sinus) tot typisch mannelijk (met kleine penis, en hypospadie) - Testes: abdominaal, in liesstreek of in scrotum - Testes produceren testosteron dat gedeeltelijk in het lichaam kan inwerken omwille van een ongevoeligheid van de lichaamsreceptoren voor androgenen (testosteron) - Het aanwezige testosteron dat niet kan inwerken wordt omgezet in oestrogenen, wat een vrouwelijke puberteitsontwikkeling in de hand werkt, maar zonder maandstonden - Geen baarmoeder	- Testesmonitoring - Genderidentiteits- en puberteitsopvolging - Jongens: laten indalen van gonaden (orchidopexie), biopsie gonaden en zelfcheck tumors van gonaden vanaf puberteit. Soms in borstontwikkeling is mogelijk - Meisjes: biopsie en monitoring gonaden, ook reeds voor de puberteit - -Genitale heelkunde vaak niet medisch noodzakelijk
46, XY Gonadale dysgenesie Complete vorm (Swyer syndroom)	1 op 20 000 vrouwen (Ostrer, 2000)	-	- Typisch vrouwelijk genitaal uiterlijk - Eileiders en baarmoeder aanwezig - Abdominale streak gonads (i.e. de geslachtsklieren zijn niet in het geheel aangelegd), die geen hormonen produceren - - Geen puberteitsontwikkeling	- Gonadectomie vaak noodzakelijk vanwege het grote risico op kwaadaardige ontwikkeling van de geslachtsklieren - Puberteitsinductie via externe hormonen
46, XY Gonadale dysgenesie Partiële vorm	?	-	- Onvolledige gonaden (testes) ontwikkeling die minder hormonen (testosteron) produceren - Spectrum afhankelijk van de graad van testiculaire	- Genderidentiteits- en (hormonale) puberteitsopvolging - Testesmonitoring

		- functie: van typisch vrouwelijk (met grote clitoris en/of korte vagina) tot ambigu uiterlijk of typisch mannelijk uiterlijk met kleine penis en hypospadie - Testes: abdominaal, of in liesstreek - Weinig puberteitsontwikkeling	- Gonadectomie vaak noodzakelijk vanwege het grote risico op kwaadaardige ontwikkeling van de geslachtsklieren - Genitale heelkunde vaak niet medisch noodzakelijk
46, XY 17 beta hydroxysteroid dehydrogenase deficiëntie of 5alfa reductase deficiëntie	Varieert volgens etnische en geografische regio Algemeen 17bHSD bijvoorbeeld: 1 op 147,000 (Boehmer et al., 1999). In de Gaza strook: 1 op 100 -150 (Kohn et al., 1985).	- Testes produceren minder hormonen (testosteron) dan gewoonlijk - Spectrum afhankelijk van de graad van testiculaire functie: van typisch vrouwelijk (met grote clitoris en/of korte vagina) tot ambigu uiterlijk of typisch mannelijk uiterlijk met kleine penis en hypospadie - Testes: abdominaal, of in liesstreek - Geen baarmoeder - Testosteronproductie in puberteit zorgt voor virilizatie van het lichaam (oa groei clitorophallus en verdieping stem)	- Genderidentiteits- en puberteitsopvolging - Testesmonitoring zowel voor de productie van testosteron als kwaadaardige ontwikkeling van de geslachtsklieren (laag voor de puberteit) - Genitale heelkunde vaak niet medisch noodzakelijk
46, XY Micropenis	Varieert volgens etnische en geografische region. USA: 1.5 op 10000 jongens (Nelson et al., 2005)	- De penis is klein (<2.5 cm) bij de geboorte omwille van een verminderde testosteronproductie - De testes zijn meestal ingedaald en er zijn geen andere genitale verschillen	- Testosteronproductie en verdere groei mogelijk in kindertijd door toediening testosterontherapie - Op volwassen leeftijd is er wel een kleinere penis in vergelijking met andere mannen. Falloplastie procedures zijn mogelijk.

Tabel 3. Te vermijden en te verkiezen terminologie (gebaseerd op Muscarella et al., 2014; NNID, 2013)

Te vermijden terminologie	Te verkiezen terminologie	Reden
Normaal/abnormaal	Typisch/niet zo typisch/atypisch; gangbaar/niet zo gangbaar; gewoonlijk/ongewoon/ verschillend	Hoewel dsd/intersekse volgens een statistische maatstaf weinig voorkomt en in die zin 'abnormaal' is, heeft dat woord maatschappelijk een erg negatieve connotatie en wordt het volgens een sociale maatstaf aanzien als datgene dat afwijkt van de sociale norm en negatieve gevolgen kan hebben voor het individu en/of de samenleving
Aandoening; Afwijking; Pathologie; Probleem; Inadequaat; Onvoldoende; Fout; slecht	Conditie; Verschil; Variatie; Alternatieve sequentie; Hoge/lage hormoonaanwezigheid of -respons	Descriptieve eerder dan waarde-geladen termen kunnen het individu en de familie in staat stellen om de specifieke dsd/intersekse conditie en de daarbij horende ontwikkelingsprocessen op een positieve manier te kaderen, te begrijpen en te aanvaarden.
Genitale correctie	Genitale chirurgie	Een 'correctie' impliceert dat er iets fout is en een aanpassing, verandering en verbetering noodzakelijk is.
Mannelijke/vrouwelijke chromosomen; mannelijk/vrouwelijk	Genetisch; chromosomaal; baby met XX/XY/XXY etc chromosomen; geslachtschromosomen	Door het gebruiken van de adjectieven 'mannelijk' en 'vrouwelijk' wordt het complexe sekse- ontwikkelingsproces en de specifieke rol van chromosomen, hormonen en geslachtsklieren oververeenvoudigd weergegeven. Iedereen, zowel mannen als vrouwen, produceren zowel androgenen als oestrogenen, hetzij in meer of mindere mate. Het gebruik van neutrale termen is niet alleen wetenschappelijk correcter; het vermijdt ook verwarring –en genderoordelen bij de familie.
Mannelijke/vrouwelijke hormonen	Androgenen en oestrogenen; hormonen	
Mannelijk pseudohermafroditisme, vrouwelijk pseudohermafroditisme en echt hermafroditisme	Benaming intersekse/dsd conditie, zoals androgeen ongevoeligheidssyndroom of ovotesticulair dsd	Zowel biologisch als medisch zijn het termen die onjuist zijn wanneer ze gebruikt worden in een menselijke context. Sommige dieren, zoals slakken en regenwormen zijn tweeslachtig omdat ze in de voortplanting zowel kunnen bevruchten (de mannelijke rol) als baren (de vrouwelijke rol). Mensen met

		dsd/intersekse hebben vaak alleen testiculair of ovarieel weefsel; soms kunnen beide soorten samen voorkomen (ovotestes), maar het is niet mogelijk om een kind te baren én te verwekken. Veel mensen met een dsd/intersekse zijn verminderd vruchtbaar of onvruchtbaar. De termen gebaseerd op 'hermafrodiet' worden in het algemeen als kwetsend beschouwd door individuen en families. 'Pseudo' houdt bovendien ook in dat er kan getwijfeld worden aan de 'echtheid' van het geslacht, wat gonadaal determinisme (testiculair weefsel = man, ovarieel weefsel = vrouw) en later genetisch determinisme (XY = man, XX =vrouw of SRY-gen = man, geen SRY-gen =vrouw) onterecht in de hand werkt
Interseksueel	Iemand die een intersekse- conditie/dsd heeft	Een intersekse-conditie/dsd is iets wat je hebt, niet wat je bent. Het is geen seksuele identiteit of seksuele voorkeur en ook geen genderidentiteit

Tabel 4. Criteria van de EUCERD voor de toewijzing van Centers of Expertise in de Europese lidstaten

• Capaciteit om good practice richtlijnen mbt diagnose en zorg te produceren en te volgen
• Toezien op quality management om de kwaliteit van de zorg, nationale en Europese legale richtlijnen en participatie in interne en externe kwaliteitsschema's te garanderen
• Capaciteit om zorgkwaliteitsindicatoren voor te stellen en outcome measures (inclusief patientensatisfactie) te implementeren
• Hoog niveau van expertise en ervaring, onder meer gereflecteerd in het hoge volume doorverwijzigingen en tweede advies aanvragen, en door peer-reviewed publicaties, grants, teaching en training activiteiten
• Gepaste capaciteit om patienten met zeldzame aandoeningen te behandelen en expert advies te geven
• Bijdrage aan state-of-the-art onderzoek
• Capaciteit om te participeren in data-collectie voor klinisch onderzoek en publieke gezondheidsdoeleinden
• Capaciteit om deel te nemen aan klinische trials, indien van toepassing
• Multidisciplinaire aanpak, met integratie van medische, paramedische, psychologische en sociale noden
• Organisatie van collaboraties om de continuïteit van de zorg van kinderen, adolescenten en volwassenen te garanderen
• Organisatie van collaboraties om de continuïteit van zorg te voorzien binnen alle fases van de aandoening
• Collaboratie met andere expertisecentra op een nationaal, Europees en international niveau
• Collaboratie met patientenverenigingen wanneer ze bestaan
• Gepaste doorverwijzingsarrangementen met andere lidstaten of landen indien nodig
• Inspanningen om zorgverlening te verbeteren en vooral om de tijd tot een diagnose te komen, te verkorten
• In beschouwing nemen van e-gezondheidsoplossingen (bv delen van case management systemen; tele-expertise uitbouwen)

EUCERD Recommendations of Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States, October 24, 2011.

Tabel 5. Overzicht prevalentie-cijfers UZ Gent

46, XY DSD	46,XX DSD
<u>Disorders of gonadal development (n=29)</u> 46,XY complete gonadal dysgenesis 8 46,XY partial gonadal dysgenesis 13 46,XY ovotesticular DSD 0 gonadal regression 7 46,XY gonadal dysgenesis, other 1 <u>Disorders in androgen synthesis (n=2)</u> StAR def 0 P450 scc def (CYP11A1) 0 3b-HSD def (HSD3B2) 0 CYP17 def (P450CYP17) 0 17a-hydr/17,20 lyase def 0 isolated 17,20 lyase def 1 17b-HSD def (HSD17B3) 0 5-alfa reduct def (SRD5A2) 1 P450 oxidoreductase def 0 46,XY androgen synthesis, other 0 <u>Disorders in androgen action (n=22)</u> CAIS 14 PAIS 8 46,XY disorder of androgen action, other 0 <u>Leydig cell defects (n=0)</u> Leydig cell hypoplasia 0 LH deficiency 0 46, XY disorder of Leydig cell defects, other 0 <u>Persistent Mullerian duct syndrome (n=1)</u> AMH low 0 AMH normal 0 AMH not known 1 <u>Non-specific disorder of undermasculinisation (n=37)</u> isolated hypospadias 2 EMS >= 9 10 EMS 5-8 18 EMS < 5 7 <u>Cloacal anomaly (n=1)</u> 46,XY cloacal anomaly and other 0 46,XY bladder exstrophy 1 <u>Other (n=5)</u> Smith-Lemli-Opitz syndrome 0 46,XY, other 5	<u>Disorders of gonadal development (n=14)</u> 46,XX complete gonadal dysgenesis 0 46,XX partial gonadal dysgenesis 0 46,XX ovotesticular DSD 4 testicular DSD 9 46,XX gonadal dysgenesis, other 1 <u>Disorders in androgen excess (n=22)</u> 21-hydroxylase def (CYP21A2) 20 11 b-hydroxylase def (CYP11B1) 1 aromatase def (CYP19A1) 0 3b-HSD def (HSD3B2) 0 P450 oxidoreductase def 0 maternal androgens 0 glucocorticoid resistency 0 46,XX androgen excess, other 1 <u>Defects of mullerian development (n=35)</u> MURCS 4 MRKS 31 46,XX defects of mullerian development, other 0 <u>Cloacal anomaly (n=0)</u> 46,XX cloacal anomaly and other 0 46,XX bladder exstrophy 0 <u>Other (n=0)</u> 46,XX, other 0