



Informationsmanagement-Konzept (I-Konzept)

**für DSD-Neudiagnosen
im Kindesalter**

Gefördert durch:



Vorwort

Mit der Diagnosestellung einer Variante der Geschlechtsentwicklung (engl. Differences of Sex Development, DSD) zur Geburt oder im späteren Kindesalter stehen die Kinder, Jugendlichen und ihre Eltern vor der Herausforderung, medizinische, psychologische und soziale Aspekte zu erfassen und zu verarbeiten. In dieser Situation ist es Aufgabe der betreuenden medizinischen Einrichtung, Fragen zu beantworten und eine Verunsicherung zu vermeiden. Die empfohlene Diagnostik und Behandlung ist in den deutschen und internationalen Leitlinien dargestellt [1-3]. Dennoch gibt es aufgrund der Seltenheit der Diagnosen in den verschiedenen Behandlungszentren in Deutschland bisher keine standardisierten und evaluierten Konzepte in Bezug auf den Ablauf der Untersuchungen, die psychosoziale Begleitung und die Informationsvermittlung an die Kinder bzw. Jugendlichen und ihre Eltern.

Das Innovationsfondsprojekt Empower-DSD beinhaltet die Entwicklung, Durchführung und Evaluation eines derartigen Konzepts. Mit dem sogenannten Informationsmanagement werden Inhalte und Ablauf des Erstkontakts, der Diagnostik und der umfassenden Beratung nach der Diagnosestellung festgelegt. Über einen Zeitraum von ca. 8-12 Wochen erhalten die Familien Termine, in denen Untersuchungen durchgeführt und die umfassenden medizinischen Informationen vermittelt werden. Parallel erfahren sie eine psychosoziale Begleitung. Mit diesem Vorgehen sollen die Kinder/Jugendlichen und ihre Familien befähigt werden, anstehende Entscheidungen gut informiert treffen zu können (shared decision making).

In vielen Fällen ist zum Zeitpunkt der Diagnose keine weitere Therapie notwendig. Gerade in diesen Fällen ist das umfassende Informationsmanagement essenziell, um deutlich zu machen, dass auch ein abwartendes Verhalten und die Beobachtung eine sinnvolle Therapie sein kann.

Für ein einheitliches Informationsmanagement wurden im Rahmen des Projektes Empower-DSD durch die Zusammenarbeit von Selbsthilfegruppen und Mitarbeiter*innen an den Behandlungszentren Materialien erarbeitet, die eine Standardisierung der Abläufe erleichtern sollen. Inhaltlich orientieren sich diese Informationen an den aktuellen nationalen Leitlinien [2] und internationalen Empfehlungen [1, 3-5].

Im Rahmen des Projektes Empower-DSD wird das Informationsmanagement zunächst an vier Studienzentren (Universitätskliniken Berlin, Bochum, Lübeck und Ulm) durchgeführt und evaluiert. Die Erfahrungen und Rückmeldungen durch die teilnehmenden Familien und das medizinische Fachpersonal fließen in eine überarbeitete Version ein, die Grundlage einer standardisierten Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit Neudiagnose einer Variante der Geschlechtsentwicklung bilden und damit zu einer Verbesserung der Betreuung führen soll.

Inhalt

VORWORT	2
0. AN WELCHE FAMILIEN RICHTET SICH DAS INFORMATIONSMANAGEMENT?	4
1. BESTANDTEILE DES INFORMATIONSMANAGEMENTS	4
1.1. HINWEISE FÜR MEDIZINISCHES PERSONAL AUßERHALB DES ZENTRUMS	4
1.2. MEIN ORDNER	5
1.3. LEITFADEN FÜR MEDIZINISCHES PERSONAL IM ZENTRUM	6
2. ALLGEMEINE INFORMATIONEN	6
2.1. ZUSAMMENSETZUNG DES INTERDISZIPLINÄREN TEAMS	6
2.2. ANZAHL UND STRUKTUR DER TERMINE	6
2.3. STUDIENINFORMATION UND EINWILLIGUNG	7
2.4. STUDIENAKTE	7
3. ABLAUF DES INFORMATIONSMANAGEMENTS	8
3.0. ÜBERBLICK	8
3.1. KENNENLERNEN DES TEAMS	9
3.2. UNTERSUCHUNGEN UND BEFUNDE SAMMELN	10
3.3. FALLKONFERENZEN	10
ANZAHL DER FALLKONFERENZEN	10
INHALTE DER FALLKONFERENZ	11
DOKUMENTATION DER FALLKONFERENZ	12
BETEILIGTE BERUFSGRUPPEN	12
3.4. BEFUNDE BESPRECHEN, ENTWICKLUNG ABSCHÄTZEN, EMPFEHLUNGEN GEBEN	12
GRUNDLAGEN ZU GESCHLECHTSENTWICKLUNG, GONADEN, STEROIDHORMONEN	12
BEFUNDE	13
WELCHE THERAPIEOPTIONEN ERGEBEN SICH AKTUELL ODER ZUKÜNFTIG?	13
EMPFEHLUNGEN ZUR LANGFRISTIGEN BETREUUNG	14
3.5 PSYCHOSOZIALE BEGLEITUNG	14
PSYCHOSOZIALE BEGLEITUNG VON ELTERN	14
PSYCHOSOZIALE BEGLEITUNG VON KINDERN/JUGENDLICHEN	16
SOZIALRECHTLICHE FRAGEN	17
3.6. PEERBERATUNG	18
ANHANG	19
CHECKLISTE	20
PROTOKOLL SPRECHSTUNDENBESUCH	22
ANAMNESE	23
KÖRPERLICHE UNTERSUCHUNG	24
LABORUNTERSUCHUNGEN	25
GENPANEL-DIAGNOSTIK	26
SONOGRAPHIEBEFUND / BILDGEBUNG	27
PROTOKOLL FALLKONFERENZ	28
LITERATUR	30

0. An welche Familien richtet sich das Informationsmanagement?

Es richtet sich an Kinder bzw. Jugendliche und deren Eltern, bei denen die Verdachtsdiagnose einer Variante der Geschlechtsentwicklung gestellt wurde.

Kinder können als Neugeborene im Rahmen der Vorsorgeuntersuchungen auffallen, wenn das äußere Genitale nicht dem männlichen und weiblichen Geschlecht zugeordnet werden kann oder nicht zu dem aus der Pränataldiagnostik bekannten Chromosomensatz passt. Aber auch eine Neudiagnose im späteren Kinder- und Jugendalter ist möglich, wenn beispielsweise die Pubertätsentwicklung anders verläuft, als erwartet oder Gonaden im Rahmen einer Operation auffallen, die nicht dem bisher zugeschriebenen Geschlecht entsprechen. Dies umfasst im Wesentlichen die Gruppen der gemischten Gonadendysgenesen sowie 46 XX- und 46 XY- DSD der Chicago Konsensuskonferenz von 2005 [6]. Obwohl das Turner- und Klinefelter-Syndrom zu den DSD Diagnosen gerechnet werden, stellen sich Fragen der Geschlechtszuordnung bei diesen Kindern in der Regel nicht. Deshalb werden diese Diagnosen auch nicht in das Programm eingeschlossen.

1. Bestandteile des Informationsmanagements

Das Informationsmanagement als Teil des Projekts Empower-DSD ist auf folgende drei Säulen aufgebaut:

- „Hinweise für medizinisches Personal außerhalb des Zentrums“ mit Informationen für kooperierende Kliniken und Praxen
- „Mein Ordner“ mit allen Informationen für die Kinder/Jugendlichen und ihre Eltern
- „Leitfaden für medizinisches Personal im Zentrum“ mit Informationen zum strukturierten Vorgehen mit den Familien im Behandlungszentrum

Diese Elemente stellen wir im Folgenden kurz vor:



1.1. Hinweise für medizinisches Personal außerhalb des Zentrums

In einer Broschüre sind Informationen und Hilfestellungen für medizinisches Personal (Hebammen, Pflegepersonal, Kinderärzt*innen) enthalten, welches nicht routinemäßig an der Betreuung von Kindern mit der Neudiagnose einer varianten Geschlechtsentwicklung beteiligt ist.

Die Broschüre möchte die weiteren Abläufe bahnen, die Kontaktaufnahme und Absprache mit Expert*innen sowie die ersten Gespräche mit den Kindern und ihren Eltern erleichtern. Die Broschüre wird in digitaler Form an die Berufsverbände (z.B. Hebammenverband, Berufsverband der Kinder- und

Jugendärzt*innen) versendet.

1.2. Mein Ordner

Der Ordner wird den Familien bei der ersten Vorstellung im Behandlungszentrum übergeben. Von Anfang an können sie die überreichten Informationsmaterialien und Befunde dort abheften. Der Ordner bietet Raum für eigene Notizen. Er enthält Informationen über die Selbsthilfegruppen und Adressen für die Kontaktaufnahme. Zudem werden Informationen zu spezifischen, altersentsprechenden Themen in der Sprechstunde gegeben.

„Mein Ordner“ ist analog zu den gelben Heften der Vorsorgeuntersuchungen als eine Grundlage für die langfristige Betreuung gedacht. Entsprechend können Befunde und Informationsmaterial auch nach Beendigung des Informationsmanagements dort gesammelt werden. Die jungen Erwachsenen haben damit am Ende ihrer Betreuung in der Kinderklinik einen Überblick über die bisher besprochenen Themen, die durchgeführten Untersuchungen und die Entscheidungen, die getroffen wurden. Damit kann dieser Ordner eine Hilfe für einen erfolgreichen Transitionsprozess sein.



Tabelle 1: Abschnitte „Mein Ordner“

Abschnitt	Inhalt
Vorwort	Vorwort, dem Alter des Kindes entsprechend
Kontakt und Termine	Kontaktadresse des Zentrums, Mitglieder des Teams, Folgetermine
Peerberatung	Flyer der Selbsthilfegruppen (je nach Familie AGS Initiative oder Intersexuelle Menschen e.V.) mit Vorstellung der Selbsthilfe, Hinweis auf Peerberatung und Kontaktadressen.
Sprechstundenbesuche	Erläuterung über den Ablauf der Sprechstunde und über das Konzept der Fallkonferenzen Protokoll Sprechstundenbesuch Das Protokoll kann bei jeder Vorstellung von den Familien und Therapeut*innen genutzt werden, um Gesprächsinhalte, Ergebnisse der Diagnostik und weiteres Vorgehen zu notieren. Zudem gibt es eine Vorlage, auf der Fragen in Vorbereitung auf Termine notiert werden können.
Befunde	Übersicht über mögliche anstehende Untersuchungen, Untersuchungsbefunde
Arztbriefe	Archivieren von Arztbriefen
Informationen	Studieninformation über das Informationsmanagement von Empower-DSD, Kopie der unterschriebenen Einwilligungserklärung Analog zu den „Elternbriefen“, die von verschiedenen Institutionen herausgegeben werden, enthält dieser Abschnitt Informationen über die kindliche Entwicklung. Diese können die Familien zur Vorbereitung auf aktuelle Themen in der Sprechstunde nutzen. Dabei werden sowohl psychosoziale Fragen als auch anstehende Untersuchungen oder medizinische Themen angesprochen. So wird auch erklärt, warum manche Themen noch nicht besprochen werden und welche Themen erst zu einem späteren Zeitpunkt von größerer Relevanz sind (psychosozialer / medizinischer Zeitstrahl). Dies soll zum Verständnis beitragen, dass Intervention und Non-Intervention zwei Seiten der Medaille einer guten Betreuung sind. Der Abschnitt wird ergänzt durch ein Glossar verwendeter Fachbegriffe.

	Drei sehr umfassende zusammengestellte Broschüren für Eltern von Neugeborenen wurden bereits entwickelt und greifen viele Fragen auf. Diese Broschüren werden an dieser Stelle bei neugeborenen Kindern beigelegt. 1) „Wenn das Erscheinungsbild Ihres Kindes in kein Geschlecht zu passen scheint...“ Herausgeber: Eltern-Selbsthilfegruppe Intersexuelle Menschen und XY Frauen Bezugsort: Intersexuelle Menschen e.V. http://www.im-ev.de/, Kosten 2 € 2) „Wenn Ihr Kind bei der Geburt nicht wie ein typisches Mädchen oder ein typischer Junge aussieht.“ Die ersten Tage“ Herausgeber: dsd families übersetzt von dsd LIFE (Projekt zur Erforschung der Lebensqualität von Betroffenen mit DSD) Bezugsort: kostenfrei unter https://www.dsd-families.org/resources 3) „AGS – Die unschlimmste Erkrankung, die man sich vorstellen kann“ Herausgeber: AGS Eltern- und Patienteninitiative e.V.: 2017 Bezugsort: kostenfrei unter https://kinder-endokrinologie.charite.de/fileadmin/user_upload/microsites/m_cc17/Kinderheilkunde/kinderendokrinologie_diabetologie/AGS_Eltern.pdf Zudem wird für Kinder mit AGS das Kinderbuch „Lisa, Paul und das AGS“ der AGS Eltern- und Patienteninitiative beigelegt.
Gedanken und Gefühle	Raum für Notizen, Gefühle und Informationen, die Eltern im Rahmen der Sprechstundenbetreuung für ihre Kinder festhalten möchten, z.B. in Form von Briefen der Eltern an Ihre Kinder Ältere Kinder und Jugendlichen haben Platz für eigene Gedanken, z. B. in Form von Tagebucheinträgen.

1.3. Leitfaden für medizinisches Personal im Zentrum

Im vorliegenden Studienordner werden die Inhalte des Informationsmanagements für die Mitglieder des multiprofessionellen Teams in den teilnehmenden Zentren von Empower-DSD erläutert und Dokumente bereitgestellt, die einen einheitlichen standardisierten Ablauf gewährleisten.

Nach dem Projektende soll dieser Studienordner als Leitfaden für medizinisches Personal in DSD Zentren in überarbeiteter Form zur Durchführung eines strukturierten Informationsmanagements zur Verfügung stehen.

2. Allgemeine Informationen

2.1. Zusammensetzung des interdisziplinären Teams

In jedem Studienzentrum sollten folgende Berufsgruppen im interdisziplinären Team vertreten sein: Kinderendokrinologie, Psychologie, Kinderradiologie, chirurgische Disziplin (Kinderchirurgie, Kindergynäkologie oder Kinderurologie), sozialmedizinische Expertise für eine sozialrechtliche Beratung, weitere Fachdisziplinen je nach Bedarf (Genetik, Ethik, Neurologie).

Es besteht die Möglichkeit, die Expertise der anderen Kompetenzzentren im Rahmen einer zentrumsübergreifenden Fallkonferenz zu nutzen.

2.2. Anzahl und Struktur der Termine

Das Informationsmanagement von Empower-DSD legt einen einheitlichen inhaltlichen Ablaufplan sowie den übergeordneten Zeitrahmen von 8-12 Wochen fest.

Da sich die organisatorischen Strukturen der einzelnen Studienzentren stark unterscheiden, wird die Anzahl der Termine nicht vorgegeben. In der aktuellen S2k Leitlinie [2] wird die Aufklärung von Kindern/Jugendlichen und ihren Eltern in mehreren Gesprächen empfohlen. Nicht immer kann eine Familie mehrfach zum Studienzentrum anreisen, wenn der Wohnort weit entfernt liegt. Dann können alle Inhalte auch an einem Termin vermittelt werden.

2.3. Studieninformation und Einwilligung

Im Rahmen des Projektes Empower-DSD wird das Informationsmanagement zunächst an vier Studienzentren (Universitätskliniken Berlin, Bochum, Lübeck, und Ulm) durchgeführt und evaluiert.

Die Erfahrungen und Rückmeldungen der Kinder/Jugendlichen und ihrer Familien, sowie auch der an der Entwicklung und Durchführung des Projektes beteiligten Professionellen und Peers fließen in eine überarbeitete Version ein, die dann deutschlandweit auch in anderen Zentren eine Grundlage für die standardisierte Diagnostik und Betreuung von Familien mit der Neudiagnose einer Variante der Geschlechtsentwicklung bilden kann.

Der Einschluss von Kindern/Jugendlichen und ihren Eltern/Angehörigen in das Projekt Empower-DSD zur Durchführung und qualitativen Evaluation des standardisierten Informationsmanagement-Konzepts erfordert eine schriftliche Einwilligung der Eltern/Sorgeberechtigten nach Aushändigen der Studieninformation und ausführlicher Aufklärung.

Sobald Kinder lesen können, erhalten sie eine eigene Studieninformation, die sie unterschreiben können. Die Aufklärung und das Einholen der Einwilligung erfolgen im jeweiligen Studienzentrum.

2.4. Studienakte

Im Rahmen von Empower-DSD wird der Ablauf des Informationsmanagements dokumentiert.

Für alle Kinder / Jugendlichen, die am Informationsmanagement teilnehmen, wird im jeweiligen Studienzentrum eine Studienakte angelegt. Diese enthält die folgenden Dokumente, die die Dokumentation vereinheitlichen und die Übermittlung von Inhalten nachweisen:

- unterschriebene Einwilligung
- Checkliste
- Protokoll Sprechstundenbesuch
- Anamnese
- körperliche Untersuchung
- Laboruntersuchungen sowie alle Befundkopien
- Sonographie Befund / Bildgebung sowie alle Befundkopien
- Protokoll(e) Fallkonferenz(en)

Alle Vorlagen sind im Anhang zu diesem Studienordner zu finden und werden unter Abschnitt 3.2. und 3.3. erläutert.

3. Ablauf des Informationsmanagements

3.0. Überblick

Das Informationsmanagement verläuft über einen Zeitraum von ca. 8-12 Wochen nach der Kontaktaufnahme eines Kindes bzw. seiner Eltern zum teilnehmenden Zentrum und ist in 6 inhaltliche Punkte gegliedert (Abbildung 1). Nach Einschluss der Kinder bzw. Eltern erfolgen das Kennenlernen des Teams, das Erheben von Befunden und die Besprechung der Befunde in strukturierter, einheitlicher Form. Zudem finden 2 Fallkonferenzen statt und wichtige inhaltliche Elemente der psychosozialen Begleitung werden festgelegt. Das Angebot einer Peerberatung mit Kontaktaufnahme bzw. Weitergabe der entsprechenden Adressen gehören zum Informationsmanagement.

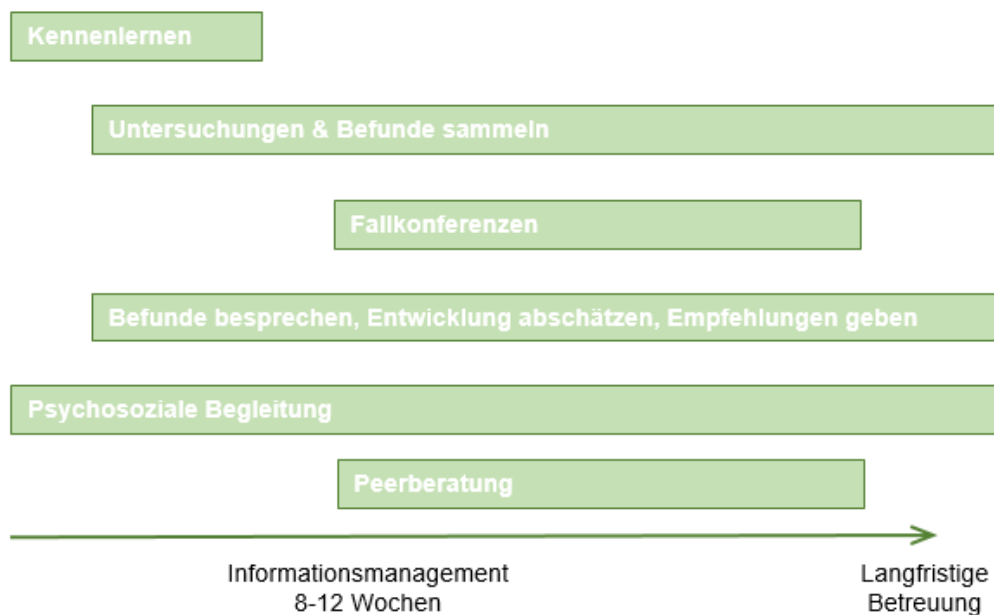


Abbildung 1: Ablauf des Informationsmanagements nach Neudiagnose einer Variante der Geschlechtsentwicklung

Die Checkliste Informationsmanagement (Anhang 1) fasst den gesamten Ablauf des Informationsmanagements zusammen und stellt ein vergleichbares Informationsmanagement bei allen Teilnehmenden sicher. Alle durchgeführten Schritte werden mit Datum auf der Checkliste dokumentiert. Eine digitale Auswertung dieser Daten wird in pseudonymisierter Form erfolgen. Befunde werden dabei nicht übermittelt. Allein die Durchführung der einzelnen Untersuchungsschritte bzw. Visiten werden ausgewertet.

Ein „Protokoll Sprechstundenbesuch“ (Anhang 2) wird für die Dokumentation der einzelnen Termine im Zentrum genutzt. Diese Vorlage findet sich auch in „Mein Ordner“. Die Familie kann diese Vorlage für eigene Notizen nutzen und um zusammenfassende Stichpunkte durch das Team bitten.

3.1. Kennenlernen des Teams

Bei dem ersten Besuch im Behandlungszentrum lernen sich die Familie und das interdisziplinäre Team kennen und bauen eine Vertrauensbasis auf.

Im Rahmen des Kennenlernens werden folgende Informationen an die Familien weitergegeben:

- Aushändigen der Studieninformationen, Aufklärung und Einwilligung zur Studienteilnahme
- Vorstellung der Mitglieder des interdisziplinären Teams, Weitergabe von Kontaktdaten
- Erläuterungen über Ziele und Inhalte der Studie/des Informationsmanagements
 - Ziel ist die Diagnosefindung und die umfassende Aufklärung.
 - Es handelt sich um seltene Diagnosen, denen verschiedene Ursachen zugrunde liegen können. In manchen Fällen ist eine eindeutige Diagnose zu stellen, in anderen Fällen sind aufwändigere molekularbiologische Methoden notwendig. Auch wenn zum aktuellen Zeitpunkt keine eindeutige Diagnose gestellt werden kann, wird ein Plan für die weitere Betreuung und Anbindung festgelegt. Prävention und aufmerksame Begleitung sollen die Entwicklung der Kinder und Jugendlichen unterstützen. Die Weiterentwicklung von diagnostischen Methoden kann zu einem späteren Zeitpunkt zur Diagnosestellung führen.
 - Die interdisziplinäre Versorgung bietet umfassende Diagnostik und Beratung durch die verschiedenen Fachbereiche.
 - Entscheidungen werden gemeinsam mit der Familie getroffen (informed shared decision making).
 - Die Eltern sind für das Kindeswohl verantwortlich. Das Team liefert Erkenntnisse, um dieses zu schützen. Heutige Entscheidungen müssen der zukünftigen, kritischen Überprüfung des dann mündigen Heranwachsenden standhalten. (Kindeswohl vs. Kinderwille)
 - Ablauf: Zeitraum 8-12 Wochen mit den Inhalten Kennenlernen, Untersuchung und Befunde sammeln, Fallkonferenzen, Befunde besprechen, Entwicklung abschätzen und Empfehlungen geben
- Verweis auf psychosoziale Begleitung: Die interdisziplinäre Versorgung bietet Begleitung und Orientierung in medizinischen und psychosozialen Anforderungen.
- Verweis auf die Peerberatung / Selbsthilfe
 - Menschen mit DSD und ihre Familien haben sich in den vergangenen Jahrzehnten in Selbsthilfegruppen zusammengeschlossen, um sich für eine bessere Versorgung zu engagieren. Eine bessere Aufklärung und Versorgung sind maßgeblich auf ihre Anstrengungen zurückzuführen.
 - Es gibt verschiedene Hilfsangebote der Selbsthilfe. Kontaktdaten werden in „Mein Ordner“ bereitgestellt. Eine Peerberatung kann bei der Bewältigung von Alltagsfragen helfen. Erfahrene Eltern und erwachsene Personen mit DSD kennen Ängste und können Wege in eine positive Lebensqualität aufzeigen.

- Verständnis für eventuelle Berührungssängste mit der Selbsthilfe werden signalisiert und Vorteile der Beratung herausgestellt.
- Übergabe „Mein Ordner“ an die Familien
- Ankündigung der kommenden diagnostischen Schritte: Anamnese, körperliche Untersuchung, Laboruntersuchungen, Sonographie / Bildgebung (Details unter 3.2.)
- Vorgehen zu Terminvereinbarungen

Die Übermittlung der Gesprächsinhalte beim Kennenlernen wird auf der Checkliste Informationsmanagement dokumentiert (Anhang 1).

3.2. Untersuchungen und Befunde sammeln

Die Inhalte und der Ablauf der medizinischen Untersuchungen bei Neudiagnose einer Variante der Geschlechtsentwicklung sind in der S2K Leitlinie „Varianten der Geschlechtsentwicklung“ [2] sowie in diversen nationalen und internationalen Zusammenstellungen beschrieben [1, 3-5, 7, 8].

Nach dem Kennenlernen aller Mitglieder des multiprofessionellen Teams finden die Anamnese, eine klinische Untersuchung, bildgebende Diagnostik und Labordiagnostik (beinhaltet endokrine Diagnostik und genetische Untersuchungen) entsprechend den Empfehlungen parallel und zügig statt. Hierfür wurden Vorlagen erstellt, die die empfohlenen Inhalte der Untersuchungen zusammenfassen (Anhang 3-6).

Eine Kopie der ausgefüllten Vorlagen im Anhang, eine Zusammenfassung der Informationen in Form eines Arztbriefs und wichtige Befunde werden der Familie ausgehändigt und können in „Mein Ordner“ abgeheftet werden.

Eine **Fotodokumentation** des äußeren Genitals ist nicht erforderlich, kann jedoch die Besprechung im interdisziplinären Team bei der Diagnosefindung und Erläuterung des Phänotyps bei Gesprächen mit den Familien erleichtern. Eine Dokumentation ist nur nach Einwilligung des Kindes / Jugendlichen bzw. der Eltern möglich. Die Ablage (in der Krankenhaus-Akte oder im Ordner für Familien) je nach Wunsch der Kinder / Jugendlichen / Eltern muss explizit besprochen und dokumentiert werden.

3.3. Fallkonferenzen

Anzahl der Fallkonferenzen

Das Informationsmanagement im Rahmen des Projektes Empower-DSD sieht die Durchführung von zwei Fallkonferenzen vor.

Interne Fallkonferenz

- Abstimmung der Mitglieder des interdisziplinären Teams in einem Behandlungszentrum
- Sammeln und Besprechen von Befunden
- Konsens über mögliche Optionen in der Therapie sowie über notwendige Untersuchungen in der weiteren Lebenszeit

- Erläuterung und Besprechung der Ergebnisse mit der Familie und soweit Therapieentscheidungen anstehen, Abstimmung der Vorgehensweise zusammen mit dem Kind/Jugendlichen und ihren Eltern

Zentrumsübergreifende Fallkonferenz

- Vorstellung/Besprechung der rekrutierten Familien zwischen den beteiligten Zentren
- Inklusion von Expertenmeinungen anderer Zentren

Die zentrumsübergreifenden Fallkonferenzen finden vierteljährlich per Telefonkonferenz statt und werden durch die Studienkoordination organisiert. Ein Vertreter jedes Studienzentrums sollte teilnehmen. Bei Bedarf kann auch eine außerplanmäßige Fallkonferenz organisiert werden.

Inhalte der Fallkonferenz

Die Fallkonferenz dient nicht dem Festlegen von Empfehlungen für das Erziehungsgeschlecht oder für eine Therapie. Durch das interdisziplinäre Team werden vielmehr Informationen und Prognosen aller Fachbereiche übersichtlich zusammengetragen und so an die Familien vermittelt.

A - Zusammenstellung der Befunde:

- Vorstellung aller Befunde
- Diagnosestellung, falls möglich
- Diskussion über weitere notwendige Untersuchungen.

B - Besteht rascher Handlungsbedarf?

Bei Einschränkungen der urologischen Funktion oder der Nebennierenfunktion ist die Indikation zu einer Therapie ggf. sofort gegeben.

C - Abschätzen der Entwicklung

Diskussion folgender Fragen:

- Gibt es Evidenz zur Entwicklung der Geschlechtsidentität bei der vorliegenden Variante der Geschlechtsentwicklung aus der Literatur?
- Werden Auswirkungen auf das Längenwachstum erwartet?
- Können Voraussagen zur Hormonproduktion der Gonaden in der Pubertät getroffen werden? Sind damit Auswirkungen auf die Veränderungen des äußeren Genitales in der Pubertät verbunden?
- Ist die Notwendigkeit einer hormonellen Therapie in der Pubertät abzusehen oder noch offen?
- Lassen sich Voraussagen zur Fertilität treffen?
- Sind fertilitätserhaltende Maßnahmen möglich und zu empfehlen?
- Gibt es Evidenz für ein Risiko der malignen Veränderung der Gonaden?
- Lassen sich Voraussagen zur späteren Sexualfunktion oder zu Einschränkungen treffen?

- Die Vor- und Nachteile von feminisierenden und maskulinisierenden Operationen je nach Altersgruppe sofern zutreffend

D - Empfehlungen

Abschließend werden in der Fallkonferenz Empfehlungen zu weiteren Verlaufskontrollen und Diagnostik besprochen.

Dokumentation der Fallkonferenz

In einem Protokoll werden die besprochenen Inhalte der Fallkonferenzen festgehalten. Eine Protokollvorlage ist im Anhang 7 zu finden.

Auf der Checkliste für das Informationsmanagement werden das Datum, die beteiligten Berufsgruppen und Zentren sowie die besprochenen Inhalte dokumentiert.

Beteiligte Berufsgruppen

Die Anwesenheit aller Mitarbeiter*innen des interdisziplinären Teams (Berufsgruppen: pädiatrische Endokrinologie, Psychologie, Sozialarbeit) und in den meisten Fällen aus einem operativen Fach (Gynäkologie, Urologie, Kinderchirurgie) wird als Basis empfohlen. Eine Zusammenarbeit mit der Kinderradiologie, Humangenetik und weiteren Fachgebieten (Neurologie, Ethik) kann je nach Fall hilfreich sein.

Da die Fallkonferenz der Abstimmung im interdisziplinären Team und der fachlichen Diskussion dient, ist im vorliegenden Informationsmanagement eine Konferenz ohne Beisein von Eltern oder Peerberatung vorgesehen. Die Kinderendokrinolog*in und/oder Psycholog*in besprechen das Protokoll der Fallkonferenz mit den Familien und händigen ihnen eine Kopie aus.

3.4. Befunde besprechen, Entwicklung abschätzen, Empfehlungen geben

Wesentlicher Schwerpunkt des Informationsmanagements ist die laienverständliche Besprechung aller durchgeführten Untersuchungen, der Ergebnisse und Bedeutung für die weitere Betreuung mit den Familien.

Grundlagen zu Geschlechtsentwicklung, Gonaden, Steroidhormonen

Die Grundlagen der Geschlechtsentwicklung sowie der Funktion von Gonaden und Steroidhormonen werden mit allen Kindern und Eltern im Rahmen des Informationsmanagements besprochen, um erhobene Befunde einordnen zu können. Hierfür können Materialien des generischen Moduls „Geschlechtsentwicklung“ der Schulungen dienen, die im Rahmen des Empower-DSD Projektes entwickelt wurden.

Befunde

Alle erhobenen Befunde (auch bereits vorhandene Befunde von auswärtigen Untersuchungen) sowie die Ergebnisse und eine daraus gegebenenfalls ableitbare Diagnose werden mit den Familien immer wieder besprochen. Dazu zählen:

- die anatomische Beschreibung von äußerem und innerem Genitale (möglichst anhand einer Skizze oder einer Fotografie) als Ergebnis der klinischen und radiologischen Untersuchungen.
- Ergebnisse der Laboruntersuchungen (endokrine und genetische Untersuchungen)
- Diagnose

Welche Therapieoptionen ergeben sich aktuell oder zukünftig?

Besteht rascher Handlungsbedarf?

Es wird mit der Familie besprochen, dass es nur bei einigen Diagnosen eine medizinische Indikation zur sofortigen Hormonersatztherapie oder Operation gibt. Die Familie wird über die Ergebnisse der Untersuchungen zur Nebennierenfunktion und urologischer Funktion beim Kind / Jugendlichen umfassend informiert.

Abschätzen der Entwicklung und Therapie im weiteren Verlauf

Alle medizinischen Angebote, die später in Anspruch genommen werden können, werden mit den Familien im Rahmen des Informationsmanagements besprochen.

Hierzu gehören Informationen:

- über die Evidenz zur Entwicklung der Geschlechtsidentität bei der jeweiligen Diagnose aus der aktuellen Literatur (vorhanden, nicht vorhanden, Datenqualität?)
- über die begrenzte Vorhersagemöglichkeit der Entwicklung der Geschlechtsidentität beim Individuum
- über die Freiheit, Entscheidungen bezüglich des Erziehungsgeschlechts im Laufe der Zeit verändern zu können. Akzeptanz ist ein wesentlicher Aspekt für die spätere Lebensqualität.
- über die erwartete körperliche Entwicklung des Kindes / Jugendlichen (Längenwachstum, Veränderungen des äußeren Genitals und der Hormonproduktion der Gonaden in der Pubertät)
- zu hormonellen Therapieoptionen in der Pubertät
 - Wirkung von GnRH-Analoga
 - Indikationen zur Hormonersatztherapie mit Geschlechtshormonen
- Individuelle Therapieplanung: Der Wunsch des Kindes / Jugendlichen ist wesentlich für Therapieentscheidungen.
- über die erwartete Fertilität
- über das Risiko für maligne Veränderungen der Gonaden
- über die Bedeutungen des äußeren Genitals für die Sexualfunktion und mögliche Herausforderungen, die zu erwarten sind.
- über operative Verfahren
 - unter Berücksichtigung der aktuellen Leitlinien, der aktuellen Gesetzeslage, den Vorgaben der UN-Kinderrechtskonvention, den Empfehlungen des deutschen

Ethikrats, den Erfahrungen von erwachsenen Personen mit einer varianten Geschlechtsentwicklung

- Ein Kind ist vor einer Operation unversehrt und wird durch eine Operation versehrt.
- Eine Operation kann niemals „Normalität“ erreichen.
- Operationen können mit Nachteilen wie etwa Re-Operationen, regelmäßigen Dilatationen bei Anlage einer Neovagina etc. verbunden sein.

Empfehlungen zur langfristigen Betreuung

Zum Abschluss des Informationsmanagements bei der Neudiagnose einer Variante der Geschlechtsentwicklung stehen ein Behandlungsplan mit Terminen für weitere Verlaufskontrollen und der Verweis auf den Zeithorizont für eine weitere Diagnostik.

In diesem Rahmen sollte eine medizinische Übergabe an die ambulant betreuenden Fachärzt*innen (Kinderärzt*in, Frauenärzt*in, Hausärzt*in) erfolgen.

3.5 Psychosoziale Begleitung

Die psychosoziale Beratung ist ein fester Bestandteil des Informationsmanagements und findet parallel zu den medizinischen Untersuchungen bei den Vorstellungsterminen statt. Hierbei werden die folgenden Inhalte mit der Familie besprochen.

Psychosoziale Begleitung von Eltern

Eine gute Versorgung umfasst eine enge und vertrauensvolle interdisziplinäre Zusammenarbeit verschiedener Fachrichtungen. Die Familie steht immer im Zentrum. Sie kann sich aktiv einbringen und eigene Fragen und Wünsche formulieren.

Aufgreifen von Ängsten und Sorgen,

Irritationen, Ängste und Verunsicherungen sind typische, nicht pathologische Reaktionen von Familien bei der Neudiagnose. Die Familien bekommen einen Raum zu äußern, ob und welche Herausforderungen sie durch die Variante der Geschlechtsentwicklung des Kindes oder Jugendlichen sehen. Es sollten positive Aspekte, die mit diesen Herausforderungen einhergehen, thematisiert werden.

Eine positive Perspektive entwickeln

Die Eltern werden gestärkt, eine gute Bindung zu ihrem Kind und eine positive Perspektive hinsichtlich der Besonderheit der Geschlechtsentwicklung zu entwickeln. Die elterlichen Sorgen über Diskriminierung, Verletzungen, Partnerschaft und Familiengründung sind berechtigte, aber möglicherweise auch antizipierte Ängste. In die Zukunft projizierte Ängste können den Blick auf die Gegenwart verstellen. Das Kind durchläuft eine Entwicklung, die der von Altersgenossen nahezu gleicht. Die Herausforderungen können von Heranwachsenden bewältigt werden und in eine gute Lebensqualität münden.

Individuelle Wege

Es gibt sehr unterschiedliche Wege, mit der außergewöhnlichen Situation umzugehen. Jede Familie wird darin unterstützt, einen Weg zu finden, der zu ihr passt.

Dokumentation der Entscheidungen

Die Eltern müssen anfangs wichtige Entscheidungen treffen und sich gegebenenfalls für oder gegen eine Intervention entscheiden. Die Dokumentation (Brief, Film, Tonaufnahme, Zeichnungen) kann dem Kind zeigen, wieviel Mühe sich die Eltern mit dem Team gemeinsam gegeben haben, Entscheidungen im Sinne des Kindes zu treffen. Hierfür bietet „Mein Ordner“ Raum.

Verständnis von Geschlecht als Kontinuum

Eine Vorstellung von zwei scharf unterscheidbaren Geschlechtern auf der körperlichen, psychischen und sozialen Ebene ist gesellschaftlich fest verankert. „Geschlecht“ kann jedoch auf all diesen Ebenen auch als Kontinuum zwischen weiblich und männlich betrachtet werden.

Eine solche Herangehensweise kann die Variante des Kindes verständlicher machen und helfen, sie als nicht-pathologisches zu akzeptieren sowie eine zuversichtliche Perspektive zu entwickeln.

Vielfalt von körperlichen Merkmalen

Körperliche Merkmale variieren zwischen den Menschen. Varianten der Geschlechtsentwicklung sind ein Beleg dafür, dass die Natur Vielfalt bedeutet. Das Kind ist in seinem So-Sein gesund, richtig und liebenswert.

Zuordnung zu einem Geschlecht

In unserer Gesellschaft stellt Geschlecht eine Grundlage aller individuellen Merkmale dar. Eine Variante der Geschlechtsentwicklung betrifft zentrale Aspekte der Identität und hat daher weitreichende Konsequenzen. Der Wunsch nach einer geschlechtlichen Zuordnung ist sehr verständlich und durch gesellschaftliche Vorstellungen beeinflusst.

Das Kind hat ein Recht auf den Versuch, sein soziales Geschlecht selbst zu bestimmen. Manche Menschen mit Varianten der Geschlechtsentwicklung ordnen sich auf dem Spektrum zwischen männlich und weiblich eindeutig einem männlichen oder weiblichen Selbstverständnis zu. Andere verorten sich zwischen diesen Polen. Jede Position ist in Ordnung.

Bei einem einzelnen Kind ist die Entwicklung unabsehbar und offen. Die Eltern schlagen gemeinsam mit dem Team einen Weg ein. Diese Entscheidungen für ein soziales Geschlecht sind jedoch revidierbar. Das heranwachsende Kind kann im weiteren Lebenslauf getroffene Entscheidungen hinterfragen. Diese Möglichkeit sollte den Eltern bewusst sein.

Umgang mit dem sozialen Umfeld

Jede Familie ist anders und von Faktoren wie etwa Familiengröße, Wohnort, beruflichem Hintergrund, kulturellem Kontext, Interessen, Ressourcen, Risikofaktoren geprägt. Ebenso unterscheidet sich der Umgang mit dem sozialen Umfeld. Manche Familien begehen sehr bewusst den Weg der Aufklärung und Dissemination. Andere Familien wählen kleinere Kreise des Vertrauens und des Austauschs.

Jede Familie findet ihren eigenen Weg im Umgang mit der besonderen Entwicklung des Kindes. Hier gibt es kein Richtig oder Falsch. Die Eltern setzen sich zumeist dafür ein, die Persönlichkeitsrechte des Kindes zu schützen, indem sie Informationen so ausgegeben, dass sich das Kind sicher fühlt und ein positives Selbstbild in der Peergroup entwickeln kann.

Bei der Verbreitung von Wissen über die Besonderheit der Geschlechtsentwicklung können sich die Familien Unterstützung von Selbsthilfegruppen und aus dem interdisziplinären Team holen.

Begegnung mit dem medizinischen System

Über die Zeit erwirbt die Familie Spezialwissen über die Diagnose. Häufig wissen fachfremde Ärzt*innen weniger über die Diagnose als die Familie selbst. Die Familien werden Ärzt*innen begegnen, die sie aufklären müssen, um falsche Interventionen zu verhindern. Daher werden die Familien befähigt, ihre Interessen und die ihres Kindes klar zu vertreten.

Das Team im Behandlungszentrum unterstützt die Familie bei der Dissemination von Wissen über die Diagnose an ambulant betreuende Ärzt*innen.

Aufklärung des Kindes

Gemeinsam mit dem Team ist es auch Aufgabe der Eltern, das Kind Stück für Stück über seine Besonderheit aufzuklären und hierfür passende Worte zu finden. Hierbei können sich die Eltern durch die Fragen des Kindes leiten lassen. Ehrliche und altersgerechte Antworten bewirken eine schrittweise Aufklärung, ohne das Kind zu überfordern.

Psychosoziale Begleitung von Kindern/Jugendlichen

Aufgreifen von Ängsten und Sorgen, positive Perspektive

Kinder mit DSD werden darin gestärkt, dass sie eine positive Lebensperspektive in der Liebe, Beziehung, Sexualität und Familie erwarten können.

Kinder und Jugendliche werden aktiv in das Gespräch einbezogen und nach ihren Wünschen, Vorstellungen, Fragen und Ängsten gefragt.

Aufklärung über den eigenen Körper

Kinder lernen, dass ihr Körper gesund ist, sich jedoch in bestimmten Merkmalen anders entwickelt hat als bei anderen Kindern. Sie werden in altersgerechter Sprache über ihre Diagnose und deren Folgen aufgeklärt.

Vielfalt von körperlichen Merkmalen und Geschlecht

Kinder erfahren, dass neben Menschen mit den ihnen bekannten körperlichen Merkmalen (Jungen und Mädchen, Männer und Frauen, Mamas und Papas) auch Menschen geboren werden, die von beiden Seiten tolle Merkmale haben.

Umgang mit sozialem Umfeld

Informationen und Sorgen über die Diagnose sind ein besonderes Wissen (kostbares Geheimnis), welches man mit vertrauten Menschen austauschen kann. Die Kinder und Jugendlichen können selbst

entscheiden, in welchen Situationen sie jemanden über ihre Besonderheit aufklären und in welchen Situationen sie lieber eine schützende Antwort geben möchten (Beispiele: Frage nach Kinderwunsch, Regelblutung, Tampons, Binden, Zeugungsfähigkeit, sexueller Aktivität).

Aufklärung über die Betreuung im Zentrum

Das Kind erfährt, soweit zutreffend, dass es regelmäßig untersucht wird, um die Entwicklung zu beobachten (ähnlich wie Vorsorgeuntersuchungen beim Kinderarzt). Dafür ist neben der Vorstellung beim Kinderarzt auch eine regelmäßige Vorstellung in einem DSD Zentrum notwendig.

Begleitung bei der Entwicklung

Kinder und Jugendliche werden darüber aufgeklärt, dass die Pubertät bei allen Heranwachsenden eine Zeit des Wandels, Suchens und manchmal auch des Zweifels ist.

Es wird darauf hingewirkt, dass die Kinder und Jugendlichen sich entsprechend ihrer Möglichkeiten entwickeln können. Sollten sich besondere Belastungen z.B. im Umgang mit der Diagnose ergeben, die der Entwicklung im Weg stehen, werden die Kinder und Jugendlichen über Möglichkeiten der Unterstützung informiert.

Sozialrechtliche Fragen

Die Eltern werden darauf vorbereitet, dass der Umgang mit Institutionen (wie zum Beispiel mit dem Standesamt oder der Krankenkasse) eine Herausforderung sein kann, da es im Einzelfall manchmal noch keine konkreten Erfahrungen mit den neueren gesetzlichen Möglichkeiten bei Varianten der Geschlechtsentwicklung gibt. Das Team bietet seine Unterstützung für die Kommunikation mit diesen Institutionen an. Die Optionen bei der Beantragung einer Geburtsurkunde und auch die Fragen einer Stigmatisierung durch den Eintrag „divers“ in das Personenstandsregister sollten besprochen werden.

Informationen zum rechtlichen Hintergrund (Stand Januar 2020):

1. Das Grundgesetz schützt die Vielfalt von Geschlecht.

„Niemand darf wegen seines Geschlechtes, seiner Abstammung, seiner Rasse, seiner Sprache, seiner Heimat und Herkunft, seines Glaubens, seiner religiösen oder politischen Anschauungen benachteiligt oder bevorzugt werden. Niemand darf wegen seiner Behinderung benachteiligt werden.“ (Artikel 3 des Grundgesetzes)

2. Der Gesetzgeber hat die Aufgabe, einer Diskriminierung auf Grund von Geschlecht entgegenzuwirken.

„Benachteiligungen aus Gründen der Rasse oder wegen der ethnischen Herkunft, des Geschlechts, der Religion oder Weltanschauung, einer Behinderung, des Alters oder der sexuellen Identität zu verhindern oder zu beseitigen“ (§ 1 des allgemeinen Gleichbehandlungsgesetzes, AGG)

4. Vorgaben zu Angaben von Namen und Geschlecht beim Standesamt

In Deutschland gilt die Verpflichtung zur Anzeige einer Geburt beim Standesamt des Geburtsortes binnen einer Woche nach der Geburt. Eine Geburtsbescheinigung wird durch die Hebamme oder die Geburtsklinik ausgestellt. In der Anzeige sind Angaben zum Familiennamen, zum Vornamen, zum Geburtsdatum und zum Geschlecht des Kindes sowie zu seinen Eltern zu machen. Der Vorname kann jedoch auch später noch angezeigt werden. Wird innerhalb einer vom Standesamt vorgegebenen Frist kein Vorname erteilt, liegt es in der ausschließlichen Entscheidung des Standesamts, wie weiter zu verfahren ist.

Seit der Änderung des Personenstandgesetzes vom 18.12.2018 (BGBl. I S. 2635) gibt es für Kinder mit einer Variante der Geschlechtsentwicklung folgende Möglichkeiten, wie das Geschlecht des Kindes beurkundet werden kann [9]:

- männlich, weiblich, divers oder der Geschlechtseintrag kann offenbleiben.
- Mit einer ärztlichen Bescheinigung können Vorname und Geschlechtszugehörigkeit beim Standesamt nachträglich geändert werden.

3.6. Peerberatung

Für die Peerberatung stehen geschulte Eltern und erwachsene Personen mit einer Variante der Geschlechtsentwicklung über die Selbsthilfegruppen zur Verfügung. Die Beratenden verstehen sich als Erfahrungsexperten, die seit vielen Jahren soziale und medizinische Herausforderungen bewältigt haben und diese Erfahrungen weitergeben möchten. Hierdurch können den Kindern / Eltern Ängste genommen werden.

Im Rahmen einer ergebnisoffenen und unabhängigen Peerberatung können Fragen beantwortet werden, die Eltern vielleicht während einer Behandlungssituation nicht stellen möchten. Ein weiteres Anliegen der Peerberatung ist die Befähigung zur Selbsthilfe. Es können Kontakte zu Selbsthilfegruppen hergestellt werden. Diese arbeiten als Gemeinschaft daran, die Lebensqualität der Familien zu verbessern.

Auf die Möglichkeiten einer Peerberatung soll im Rahmen des Informationsmanagements bereits bei der ersten Vorstellung im Zentrum im Rahmen des Kennenlernens verwiesen werden. „Mein Ordner“ enthält unter dem Abschnitt „Peerberatung“ Informationen und Kontaktadressen der Selbsthilfegruppen. Ein Kontakt kann je nach Wunsch der Familie auch zu einem späteren Zeitpunkt hergestellt werden (telefonisch, E-Mail oder aufsuchend).

Anhang

Checkliste

Checkliste

Studien-ID

Einschlusskriterien

- o Ja o Nein Patient*in mit einer DSD-Diagnose und von männlichen und weiblichen Normalvorstellung abweichenden Geschlechtsmerkmalen (XX-DSD mit AGS, XX-/XY-DSD) und deren Eltern / Betreuungspersonen
- o Ja o Nein schriftliche Einwilligung von Eltern/Betreuungspersonen bzw. Kind/Jugendlichen (soweit zutreffend)

Kennenlernen Datum: _____

Bitte ein x für erfolgt, leer lassen, falls nicht erfolgt

- o Studieninformation / Aufklärung
o Teammitglieder vorstellen
o Verweis auf psychosoziale Begleitung
- o Verweis auf Peerberatung
o Übergabe „Mein Ordner“
o Erläuterung des weiteren diagnostischen Prozedere

Untersuchungen / Befunde

Anamnese
Körperliche Untersuchung
Laboruntersuchungen (es gilt das Datum der Blutentnahme, auch wenn Ergebnisse noch ausstehen)
Sonographie / Bildgebung
Konsil Gynäkologie
Konsil Urologie
Konsil Kinderchirurgie
Weitere (bitte Freitext eintragen)

Datum	Datum	Datum	Datum	Datum	Datum	Datum
x ...erfolgt o nicht erfolgt xx bereits vorhanden nz nichtzutreffend						

Diagnose

Besprechung der Befunde

Grundlagen
Geschlechtsentwicklung, Gonaden, Steroidhormone
Besteht rascher Handlungsbedarf
Entwicklung von Geschlechtsidentität
Erwartete körperliche Entwicklung
Hormonelle Therapieoptionen in der Pubertät
Individuelle Therapieplanung
Fertilität
Maligne Veränderungen
Sexualfunktion
operative Verfahren
Behandlungsplan
Weitere (bitte Freitext eintragen)

G .. gesichert U .. unklar V ...Verdachtsdiagnose vorhanden						
x ...mit Familie besprochen, Befundkopie ausgehändigt o nicht besprochen nz nichtzutreffend						

Übergabe an ambulant betreuende Kollegen außerhalb des Zentrums

Datum: _____

Kontaktaufnahme Ute Kalender / Barbara Stöckigt für qualitative Evaluation

Datum: _____

	Datum	Datum	Datum	Datum	Datum	Datum
Psychosoziale Begleitung Eltern	<i>x ...besprochen o nicht besprochen nz Nichtzutreffend</i>					
Aufgreifen von Ängsten/Sorgen						
Positive Perspektive						
Individuelle Wege						
Dokumentation von Entscheidungen						
Verständnis von Geschlecht als Kontinuum						
Vielfalt von körperlichen Merkmalen						
Zuordnung zu einem Geschlecht						
Umgang mit dem sozialen Umfeld						
Begegnung mit dem medizinischen System						
Aufklärung des Kindes						
Weitere (bitte Freitext eintragen)						
Psychosoziale Begleitung Kind						
Aufgreifen von Ängsten/Sorgen						
Positive Perspektive						
Aufklärung über den eigenen Körper						
Vielfalt von körperliche Merkmale						
Umgang mit sozialem Umfeld						
Aufklärung über Betreuung im Zentrum						
Begleitung bei der Entwicklung						
Weitere (bitte Freitext eintragen)						
Sozialrechtliche Fragen						
Peerberatung						

	Zentrumsintern Datum	Zentrumsübergreifend Datum
Fallkonferenzen		
Berufsgruppen	<i>x ...anwesend o nicht anwesend nz Nichtzutreffend</i>	
Pädiatrische Endokrinolog*inn		
Psycholog*in		
Sozialarbeiter*in		
Gynäkolog*in		
Urolog*in		
Kinderchirurg*in		
Kinderradiolog*in		
Fachärzt*in für Humangenetik		
Weitere (bitte Freitext eintragen)		
Zentren	<i>x ...anwesend o nicht anwesend nz Nichtzutreffend</i>	
Berlin Charité		
Bochum UKRUB		
Lübeck UKSH		
Münster UKM		
UK Ulm		
Themen	<i>x ...besprochen o nicht besprochen nz Nichtzutreffend</i>	
Zusammenstellung der Befunde		
Besteht rascher Handlungsbedarf		
Abschätzen der Entwicklung		
Empfehlungen		

Protokoll Sprechstundenbesuch

Datum.....

Studien-ID

Länge	Gewicht	Blutdruck	Kopfumfang
Pubertätsstadien (nach Tanner)			

Anwesend:

.....
.....
.....

Inhalte

☐ Untersuchung ☐ Ultraschall ☐ Blutentnahme ☐ Besprechung Fallkonferenz

.....
.....
.....
.....

.....
.....
.....

.....
.....
.....

.....
.....
.....

.....
.....
.....

.....
.....
.....

.....
.....
.....

Nächster Termin:

Wichtiges für den nächsten Termin:

.....
.....

Anamnese

Datum.....

Studien-ID

Vorstellungsgrund

.....
.....
.....

Geschlecht in Geburtsurkunde: o weiblich o männlich o divers o offen

Erziehungsgeschlecht: o weiblich o männlich o divers o offen

Konzeption / Art der Zeugung / Schwangerschaftsverlauf / Medikamente in der Schwangerschaft:

.....

Geburt (Schwangerschaftswoche, Geburtsgewicht, Länge, Kopfumfang)

.....
.....

Vorerkrankungen / Operationen

.....
.....
.....

Vorbefunde

.....
.....
.....

Familienanamnese (Stammbaum), Erkrankungen der Eltern, Elterngrößen

Bei älteren Kindern: Pubertätsentwicklung (Beginn, Ablauf)

.....
.....
.....

Körperliche Untersuchung

Datum.....

Studien-ID

Länge	Gewicht	Kopfumfang	Blutdruck	Puls
-------	---------	------------	-----------	------

Cor.....

Pulmo.....

Abdomen.....

Extremitäten.....

Aspekt / Stigmata

Pubertätsstadien nach Tanner

Ferriman-Gallway-Score.....

Äußeres Genitale:

Strukturen	Befund
Leistenregion: Hernie? Gonaden? Mobilität der Gonaden?	
Region oberhalb des Schambeins (suprapubisch) Vorwölbung? Symmetrie?	
Genitalhöcker: Schwellkörper/Phallus/Klitoris Länge in mm Breite in mm Krümmung Form des Präputiums	
Mündung der Harnröhrenöffnung	
Labio-Scrotal-Region: Hautpigmentierung Labio-scrotal Fusion? Raphe scroti, Labien, Vaginalöffnung Gonaden? Mobilität der Gonaden?	
Anus, Raphe ani	
obere AGD (anogenitale Distanz) = Zentrum des Anus bis zur vorderen Basis des Genitalhöckers/Phallus/Klitoris	
untere AGD (anoscrotale Distanz) = Zentrum des Anus bis zur hinteren Kommissur der Labioscrotalfalten	

Prader-Stadien:EMS *.....EGS*.....

Falls Fotodokumentation erfolgt:

☐ Einwilligung vorhanden☐ von Familie archiviert☐ in der Klinik archiviert

* Erläuterungen: EMS = external masculinisation score [10], EGS = external genitalia score [11]

Laboruntersuchungen

Datum.....

Studien-ID

Neugeborene / Säuglinge bis 6. Lebensmonat

Serum / Urin asservieren

	Klinische Chemie / Endokrinologie	Genetische Untersuchungen
Generell empfohlen	- 17 Hydroxypregnenolon, Testosteron, DHT, LH, FSH, E1, E2, Androstendion - Na, K, Blutzucker, Blutgase, Kreatinin - Inhibin B, AMH - Steroidprofil (Trockenblut / Urin)	Karyotyp
Bei Bedarf	Renin HCG Test: Testosteron, DHT, Androstendion HMG Test: E2 Urin: Ausschluss Proteinurie	Array CGH, FISH Genetische Paneldiagnostik (siehe Seite 26) whole exome

Mädchen (phänotypisch weiblich) mit Amenorrhoe/Pubertas tarda/Pubertätsstillstand/Virilisierung

	Klinische Chemie / Endokrinologie	Genetische Untersuchungen
Generell empfohlen	- 17 17 Hydroxypregnenolon, Testosteron, DHT, LH, FSH, E1, E2, Androstendion, SHBG, TSH, fT4, Prolactin, DHEAS - Na, K, Blutzucker, Blutgase, Kreatinin - Inhibin B, AMH - Steroidprofil (Trockenblut / Urin)	Karyotyp Ggf weitere genetische Untersuchungen, siehe Säuglinge

Jungen (phänotypisch männlich) mit Pubertätsstillstand

	Klinische Chemie / Endokrinologie	Genetische Untersuchungen
Generell empfohlen	- Testosteron, DHT, LH, FSH, E1, E2, SHBG, TSH, fT4, Prolactin - Na, K, Blutzucker, Blutgase, Kreatinin - Inhibin B, AMH - Steroidprofil (Trockenblut / Urin)	Karyotyp Ggf weitere genetische Untersuchungen, siehe Säuglinge

Genpanel-Diagnostik

Studien-ID

Verdachtsdiagnose	Gene, die in den Panels der Zentren enthalten sind	Weitere mögliche Gene nach klinischem Verdacht [5]
AGS	CYP21A2, CYP11B1, CYP11B2, HSD3B2, CYP17A1, CYP19A1	
XY DSD	DHH, SOX9, SRY, WNT4, WT1, DAX1 (NR0B1), AKR1C2, AR, CYB5A, CYP11A1, CYP17A1, DHCR7, HSD17B3, LHCGR, MAMLD1 (CXorf6), POR, SRD5A2, STAR, AMH, AMHR2, FRAS1, FREM2, GRIP1	ARX, ATRX, CBX2, DMRT1, EMX2, ESR2, FGFR2, GATA4, HHAT, MAP3K1 (MEKK1), NR5A1, TSPYL1, ZFPM2 (FOG2), ZNRIF3, AKR1C4, ATF3, HSD3B2, INSL3, LHB, RXFP2
XX DSD	NR5A1, RSP01, SOX9, WNT4, AMH, AMHR2, FRAS1, FREM2, GRIP1	HOXA13, BMP15, FGF9, FOXL2, NR2F2, NUP107, SOX10, SOX3, SRY, CNV at 17q12, 1q21.1, 22q11.21, Xq21.31,

Sonographiebefund / Bildgebung

Datum.....

Studien-ID

Untersucher:

Sonographie Abdomen / Becken

Organe / Fragestellung	Befund Patient*in
Transabdominal	
Nieren: Tumor, Begleitfehlbildungen, Harnstau	
Nebennieren: Größe, Raumforderung, Echogenität	
Ureteren: Erweiterung	
Blase: Blasenwand verdickt, subvesikale Obstruktion	
Gonaden: Lokalisation (abdominal, inguinal, labial, scrotal, nicht darstellbar) Größe: Länge x Breite x Tiefe Textur (ovariell, testikulär, Mikroverkalkungen)	
Uterus: Lage, Symmetrie Größe: Länge, Breite, Tiefe Relation Zervix/Corpus Tiefe Endometrium	
Leistenkanal: Hernie, Gonaden	
Genitale: Größe Phallus/Klitoris, Form suprapubisches Fettkissen	
Transperineal	
Urethra: Mündung, Verlauf, Länge	
Vagina: Mündung, Verlauf, Länge, Flüssigkeitsfüllung	
Sinus urogenitalis: 	
Länge von Urethra (1) und Vaginalanlage (3) vor dem Konfluens und Länge Sinus nach Konfluens (2), Distanz von Konfluens zum Perineum (4, falls darstellbar)	

Weiterhin je nach Bedarf Sonographie Oberbauchorgane (Leber, Gallengänge, Milz, Pankreas), ggf.

Sonographie Schädel. Untersuchungen zusammengestellt nach: [7, 12-15].

Ggf. MRT-Untersuchung

Datum:

Befund:

Röntgenbild der linken Hand

Datum:

Befund

Protokoll Fallkonferenz

Datum.....

Studien-ID

Anwesend (Name / Qualifikation)

.....

.....

.....

A - Zusammenstellung der Befunde

Beschreibung äußeres Genitale

.....

.....

Beschreibung inneres Genitale

.....

.....

Hormoneller Befund:

.....

.....

Genetischer Befund:

.....

.....

Diagnose: o gesichert o unklar o Verdachtsdiagnose vorhanden

.....

.....

Weitere Untersuchungen erforderlich:

.....

.....

B - Besteht rascher Handlungsbedarf?

Nebennierenfunktion: unauffällig o Ja o Nein

Therapiebedarf: o Ja o Nein

welcher:

Urologische Funktion: Miktion unauffällig o Ja o Nein

Therapiebedarf: o Ja o Nein

welcher:

C - Abschätzen der Entwicklung

Erwartete körperliche Entwicklung: Kann anhand der vorhandenen Befunde eine Abschätzung hinsichtlich der folgenden Aspekte getroffen werden?

Längenwachstum

☐ nicht abschätzbar

.....

.....

Veränderungen des äußeren Genitale in der Pubertät

☐ nicht abschätzbar

.....

.....

Hormonproduktion (innere Gonaden, Nebennieren) in der Pubertät

☐ nicht abschätzbar

.....

.....

Gonaden und Fertilität

☐ nicht abschätzbar

.....

.....

Maßnahmen zum Fertilitätserhalt (wenn ja, Zeitpunkt)

☐ empfohlen

☐ nicht zu empfehlen

.....

.....

Gonaden, Risiko für Malignomentwicklung

☐ nicht abschätzbar

.....

.....

Äußeres Genitale, Sexualfunktion

☐ nicht abschätzbar

.....

.....

Operative Verfahren feminisierende/ maskulinisierende Optionen (Pro/Contra):

.....

.....

Evidenz zur Entwicklung der Geschlechtsidentität aus der Literatur:

☐ nicht vorhanden

.....

.....

Vorstellungen der Eltern zum Erziehungsgeschlecht:

.....

.....

C - Empfehlungen

Abstände von Verlaufskontrollen, weitere Diagnostik

.....

.....

.....

.....

Literatur

1. Ahmed, S.F., et al., *Society for Endocrinology UK guidance on the initial evaluation of an infant or an adolescent with a suspected disorder of sex development (Revised 2015)*. Clin Endocrinol (Oxf), 2016. **84**(5): p. 771-88.
2. Deutsche Gesellschaft für Urologie (DGU) e.V., D.G.f.K.D.e.V., Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und –diabetologie (DGKED) e.V. *S2k -Leitlinie Varianten der Geschlechtsentwicklung*. 2016 [cited Version 1.0 (2016)]; Available from: https://forum.aem-online.de/fileadmin/user_upload/Publikationen/S2k_Geschlechtsentwicklung-Varianten_2016-08_01_1_.pdf
3. Cools, M., et al., *Caring for individuals with a difference of sex development (DSD): a Consensus Statement*. Nat Rev Endocrinol, 2018. **14**(7): p. 415-429.
4. Kulle, A., et al., *Steroid hormone analysis in diagnosis and treatment of DSD: position paper of EU COST Action BM 1303 'DSDnet'*. Eur J Endocrinol, 2017. **176**(5): p. P1-P9.
5. Audi, L., et al., *GENETICS IN ENDOCRINOLOGY: Approaches to molecular genetic diagnosis in the management of differences/disorders of sex development (DSD): position paper of EU COST Action BM 1303 'DSDnet'*. Eur J Endocrinol, 2018. **179**(4): p. R197-R206.
6. Hughes, I.A., et al., *Consensus statement on management of intersex disorders*. J Pediatr Urol, 2006. **2**(3): p. 148-62.
7. Fluck, C., et al., *Standardised data collection for clinical follow-up and assessment of outcomes in differences of sex development (DSD): recommendations from the COST action DSDnet*. Eur J Endocrinol, 2019. **181**(5): p. 545-564.
8. Lee, P.A., et al., *Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care*. Horm Res Paediatr, 2016. **85**(3): p. 158-80.
9. *Personenstandsgesetzes vom 20.11.2019* 14.04.2020]; Available from: <https://www.gesetze-im-internet.de/pstg/BJNR012210007.html#BJNR012210007BJNG000700000>.
10. Ahmed, S.F., O. Khwaja, and I.A. Hughes, *The role of a clinical score in the assessment of ambiguous genitalia*. BJU Int, 2000. **85**(1): p. 120-4.
11. van der Straaten, S., et al., *The External Genitalia Score (EGS): A European Multicenter Validation Study*. J Clin Endocrinol Metab, 2020. **105**(3).
12. Hiort, O., et al., *Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung bei Kindern und Jugendlichen*. Monatsschrift Kinderheilkunde, 2019. **167**(7): p. 598-606.
13. Lindert, J., et al., *Perineal ultrasound offers useful information in girls with congenital adrenal hyperplasia*. J Pediatr Urol, 2016. **12**(6): p. 427 e1-427 e6.
14. Avni, F.E., et al., *Plea for a standardized imaging approach to disorders of sex development in neonates: consensus proposal from European Society of Paediatric Radiology task force*. Pediatr Radiol, 2019. **49**(9): p. 1240-1247.
15. Marei, M.M., et al., *Anatomical measurements of the urogenital sinus in virilized female children due to congenital adrenal hyperplasia*. J Pediatr Urol, 2016. **12**(5): p. 282 e1-282 e8.