

# Klinische europäische Studie

## Studienzentren

<http://www.dsd-life.eu>



Charité - Universitätsmedizin  
Berlin  
Studienkoordination

**PD Dr. med. Birgit Köhler**  
Pädiatrische Endokrinologie

**Prof. Dr. med. Marcus Quinkler**  
Endokrinologie

**Dipl.-Psych. Elena Bennecke**  
Psychologie  
Tel. 030 450 550 085/553 855  
[eustudie-koehler@charite.de](mailto:eustudie-koehler@charite.de)

Universität zu Lübeck  
Lübecker Zentrum für Seltene  
Erkrankungen

**Prof. Dr. med. Olaf Hiort**  
**Prof. Dr. med. Ernst Georg  
Brabant**  
Tel. 0451 500 2596 (Sekretariat)  
[dsd-life@uksh.de](mailto:dsd-life@uksh.de)

Ludwig-Maximilians-Universität  
München  
**Dr. Nicole Reisch**  
Endokrinologie  
Tel. 089 5160-2330 (Ambulanz)  
[nicole.reisch@med.uni-muenchen.de](mailto:nicole.reisch@med.uni-muenchen.de)

Westfälische Wilhelms-Universität  
Münster  
**Prof. Annette Richter-Unruh**  
Pädiatrische Endokrinologie  
Tel. 0251 83 47732  
(Sekretariat)  
[annette.richter-unruh@ukmuenster.de](mailto:annette.richter-unruh@ukmuenster.de)

dsd-LIFE wird im Zuge des 7. Forschungsrahmenprogramms  
(FP7/2007-2013) und unter der Grant Agreement N° 305373  
von der Europäischen Kommission gefördert.

Layout: Zentrale Medienleistungen, Charité - Universitätsmedizin Berlin

Verbesserung der klinischen Betreuung  
von Menschen mit verschiedenen  
funktionellen Beeinträchtigungen der  
Keimdrüsen und Nebennieren

- Untersuchung der Bedürfnisse  
und Meinungen der Betroffenen

Wir laden Sie ein, an einer  
europäischen Studie von  
15 medizinischen Zentren teilzunehmen



## ZIELE DER STUDIE

Das **Ziel der Studie** ist die Verbesserung der Behandlung und Beratung von Patienten mit verschiedenen Beeinträchtigungen der Keimdrüsen und Nebennieren.

Dies umfasst eine große Gruppe an verschiedenen Diagnosen z.B. Turner Syndrom, Klinefelter Syndrom, gemischte Gonadendysgenese, Androgenresistenz, XY und XX Gonadendysgenese, Androgenbildungsstörungen (z.B. 5 $\alpha$ -Reduktase-2-Mangel, 17 $\beta$ -HSD-3-Mangel), adrenogenitales Syndrom (AGS) und Hypospadie. Alle diese Diagnosen werden unter dem Überbegriff ‚Störungen der Geschlechtsentwicklung‘ (aus dem Englischen: ‚disorders of sex development‘, DSD) zusammengefasst. Es ist uns bewusst, dass einige Betroffene und Selbsthilfegruppen nicht mit dem Begriff ‚DSD‘ einverstanden sind. Die Studie berücksichtigt diese Kritik, dabei möchten wir Sie insbesondere um Vorschläge zur medizinischen Bezeichnung Ihrer Diagnose bitten.

Die meisten Betroffenen mit Beeinträchtigungen der Funktion der Nebennieren oder Keimdrüsen benötigen eine lebenslange Behandlung mit Cortison oder eine Hormonbehandlung mit Testosteron oder Östrogenen ab dem Pubertätsalter. Einige Betroffene wurden in der Kindheit oder im Erwachsenenalter operiert und/oder hatten neben der medizinischen Behandlung auch psychologische Beratungen oder Psychotherapie.

Obwohl die Behandlung und Beratung das Wohlbefinden beeinflusst, wurden die langfristigen Folgen bisher nicht im Einzelnen untersucht. Aus diesem Grund möchten wir gerne Ihren körperlichen Gesundheitszustand und Ihr allgemeines und psychisches Wohlbefinden untersuchen.

Ein äußerst wichtiger Bereich der Studie sind Ihre Erfahrungen mit der Behandlung, Ihre Meinung zu ethischen Fragen und auch wie Medizin und Gesellschaft sich bezüglich Ihrer Diagnose verhalten. Ihre Meinung dazu ist eine wichtige Voraussetzung, um die aktuelle und zukünftige Behandlung und Beratung zu verbessern.

Das Gesamtziel der Studie ist die Entwicklung von Leitlinien zur Verbesserung der Behandlung und Beratung von Menschen mit verschiedenen Beeinträchtigungen der Keimdrüsen und Nebennieren in Europa.

Die Bewertung medizinischer und psychologischer Bedürfnisse ist in den verschiedenen Diagnosegruppen sehr unterschiedlich. Die Studie wird dies berücksichtigen.

Ein weiteres Ziel der Studie ist medizinisches Personal, Kindergärten, Schulen und die allgemeine Bevölkerung in Europa über die Situation von Menschen mit diesen seltenen Diagnosen zu informieren und weiterzubilden.

## UNTERSUCHUNGEN DER STUDIE

Wir möchten Ihren Gesundheitszustand durch eine ärztliche Untersuchung, eine gynäkologische/urologische Untersuchung, eine Blutuntersuchung, eine Knochendichtemessung, eine Ultraschalluntersuchung und eine Messung der Körperzusammensetzung beurteilen. Die Untersuchungen werden

von spezialisierten Ärzten\_innen der Bereiche Endokrinologie, Gynäkologie/Urologie und Radiologie durchgeführt. Zudem bitten wir Sie einen Fragebogen auszufüllen, um mehr über die verschiedenen Bereiche des Wohlbefindens, Ihre Zufriedenheit mit der Behandlung und Beratung, Ihre aktuelle Lebenssituation und Ihre Meinung zu ethischen Fragen zu erfahren. Außerdem benötigen wir auch Informationen über Ihre Krankengeschichte und Ihre früheren medizinischen Behandlungen.

Sie können an der gesamten Studie oder nur an Teilen der Studie teilnehmen. Alle persönlichen Informationen werden streng vertraulich behandelt. Die Studiendaten werden pseudonymisiert gespeichert (d.h. unter einem Code oder einer Nummer).

## WEITERE UNTERSTÜTZUNG

Wir beraten Sie gerne, falls Sie Fragen zu Ihrem Gesundheitszustand haben und helfen Ihnen auch bei Überweisungen zu anderen Spezialisten. Psycholog\_innen stehen Ihnen für nicht medizinische Fragen zu Verfügung.

## TEILNAHME

Wenn Sie an der Studie teilnehmen möchten, kontaktieren Sie bitte Ihr örtliches Studienzentrum. Wir informieren Sie gerne ausführlich persönlich über weitere Einzelheiten der Studie.

Reisekosten werden erstattet.