

# Klinische Europese studie



## Contact

in Duitsland, Engeland, Nederland, Frankrijk, Polen en Zweden:

Charité – Universitätsmedizin  
Berlin  
Duitsland  
**Dr. Birgit Köhler**  
Kinderendocrinologie  
Tel: + 49 (0)30 450  
566615/550885  
Birgit.koehler@charite.de  
elena.bennecke@charite.de

Universiteit van Luebeck, Duitsland  
**Prof. Ute Thyen**  
ute.thyen@uksh.de

LMU München, Duitsland  
**Dr. Nicole Reisch**  
Endocrinologie  
Tel: + 49 (0)89 5160-2111  
nicole.reisch@med.uni-  
muenchen.de

Westfaelische Wilhelms-Universität  
Muenster, Duitsland  
**PD Annette Richter-Unruh**  
Kinderendocrinologie  
richter-unruh@web.de

University of Birmingham, Engeland  
**Prof. Wiebke Arlt**  
Endocrinologie  
Tel: + 44 (0)121 414 3826  
w.arlt@bham.ac.uk

Childrens Memorial Health  
Institute,  
Warschau, Polen  
**Dr. Maria Szarras-Czapnik**  
Kinderendocrinologie  
Tel: + 48 (0)22 8157066  
m.szarras@czd.pl

Medical University of Lodz, Polen  
**Prof. Dr. Jolanta Slowikowska-  
Hilczner**  
Andrologie  
Tel + 48 (0)42 633 07 05  
jolanta.slowikowska-  
hilczner@umed.lodz.pl

VU Medisch Centrum,  
Amsterdam, Nederland  
**Prof. Dr. Peggy T. Cohen-Kettenis,  
Dr. Annelou L. C. De Vries,  
Dr. Baudewijntje P.C. Kreukels**  
Medische Psychologie  
Tel: + 31 (0)20 444 2550/0861  
PT.Cohen-Kettenis@vumc.nl  
alc.devries@vumc.nl  
B.kreukels@vumc.nl

UMC St Radboud  
Nijmegen, Nederland  
**Dr. Hedi Claahsen - van der  
Grinten**  
Kinderendocrinologie  
Tel: + 31 (0)24 361 4430  
H.Claahsen@cukz.umcn.nl

France Assistance Publique,  
Hopitaux de Paris, Frankrijk  
**Dr. Claire Bouvattier**  
Kinderendocrinologie  
Tel: + 33 (0)1 4521 7852  
claire.bouvattier@bct.aphp.fr

Le Centre Hospitalier Universitaire  
de Toulouse, Frankrijk  
**Dr. Catherine Pienkowski**  
Kinderendocrinologie  
Tel: + 33 (0)5 34 55 85 56  
pienkowski.c@chu-toulouse.fr

Université Claude Bernard  
Lyon 1, Frankrijk  
**Prof. Pierre Chatelain**  
Kinderendocrinologie  
**Aude Brac-de-la-Perriere MD**  
Endocrinologie  
**Prof. Pierre Mouriquand**  
Kinderchirurgie  
Tel: + 33 (0) 427 12 9526  
pierre.chatelain@chu-lyon.fr

Centre Hospitalier Universitaire de  
Montpellier, Frankrijk  
**Prof. Charles Sultan**  
Kinderendocrinologie  
Tel: + 33 (0)467 336 968  
c-sultan@chu-montpellier.fr

Karolinska Institutet, Stockholm,  
Zweden  
**Prof. Anna Nordenström**  
Kinderendocrinologie  
Tel: + 46 (0)8 5858 1433  
anna.Nordenstrom@ki.se

University Medical Center  
Goettingen, Duitsland  
**Prof. Dr. Claudia Wiesemann**  
Medische Ethiek  
Tel: + 49 (0)551 399 006  
cwiesem@gwdg.de  
stephanie.bernstein@medizin.unigo-  
ettingen.de

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

Layout: Centrale Mediedienstelingen, Charité - Universitätsmedizin Berlin

Verbeteren van de zorg voor mensen  
met verschillende aandoeningen die  
veroorzaakt worden door hormonale  
disbalans van de geslachtsklieren of  
bijnieren

U wordt uitgenodigd om aan deze Europese  
studie mee te doen, waarbij 15 klinieken zijn  
betrokken.



## EINDDOELEN VAN DE STUDIE

Ons **eerste doel** is het verbeteren van de behandeling en begeleiding van mensen met verschillende aandoeningen, die veroorzaakt worden door een hormonale disbalans van de gonaden (geslachtsklieren) of bijniere.

Deze brede groep omvat onder andere het Syndroom van Turner, het Syndroom van Klinefelter, gemengde gonadale dysgenese, het Androgeenonvoeligheidssyndroom (AOS), XX en XY gonadale dysgenese, testosteronsynthesestoornissen (bijv. 5-alfa-Reductase-2 deficiëntie en 17- $\beta$ -HSD-3 deficiëntie), adrenogitaal syndroom (AGS) en penoscrotale hypospadie. Al deze aandoeningen vallen onder de medische paraplu term “disorder of Sex Development (DSD)” (in het Nederlands: stoornis of differentiatie van de geslachtelijke ontwikkeling). Om uiteenlopende redenen zijn sommige personen en belangengroepen het niet eens met deze term. In deze studie zal met deze bezwaren rekening worden gehouden. Er zal u bijvoorbeeld gevraagd worden naar uw suggesties voor een naam van uw conditie.

Erg weinig is bekend over de lange termijn effecten op het gebied van gezondheid, kwaliteit van leven, seksueel functioneren en psychisch welzijn. Daarom willen wij de medische gegevens, verschillende aspecten van welzijn en kwaliteit van leven van mensen onderzoeken met als belangrijkste doel om Europese richtlijnen te ontwikkelen voor behandeling en zorg.

Het **tweede doel** van het project is om zowel de tevredenheid over de behandeling van patiënten na te gaan, als hun ideeën over hoe de maatschappij (de mensen in de gezondheidszorg in het bijzonder) reageren op hun aandoening.

Het **derde doel** van de studie is om medici, kinderopvang, scholen en het algemene publiek in Europa te informeren en onderwijs te geven over de behoeften en zorg van personen met deze zeldzame aandoeningen.

Wat belangrijk is op het gebied van medische en psychologische zorg verschilt enorm tussen de verschillende patiëntengroepen. Met deze verschillen in aandachtspunten wordt in de studie rekening gehouden.

## LANGETERMIJN ZORG EN BEHANDELING

De meeste mensen met een hormonale disbalans in de bijniere of geslachtsklieren hebben hun leven lang een behandeling nodig met bijnierhormonen en/of, vanaf de puberteit, met geslachtshormonen (testosteron of oestrogenen).

Sommigen hebben in de kinder- of volwassenleeftijd hersteloperaties aan de geslachtorganen ondergaan. Naast medische zorg hebben sommigen ook psychologische begeleiding gehad.

Hoewel behandeling en zorg verschillende aspecten van iemands welzijn kunnen beïnvloeden, zijn de lange termijn effecten van deze behandelingen niet erg goed onderzocht.

## WAT HOUDT DE STUDIE IN

Wij willen de mogelijke invloed van verschillende behandelingen op gezondheid en algemeen welbevinden onderzoeken bij mensen van 16 jaar of ouder. Als u besluit om mee te doen, vragen wij u informatie over uw medische voorgeschiedenis en huidig medicijngebruik. We willen ook meten hoe gezond u bent door middel van een lichamelijk onderzoek, medisch onderzoek zoals een echo, botscan en bloedtesten. Dit zal uitgevoerd en begeleid worden door gespecialiseerde hormoonartsen, urologen of gynaecologen. Ten slotte vragen wij u vragenlijsten in te vullen om de verschillende aspecten van uw welzijn te beoordelen.

## UW IDEEËN

Een belangrijke voorwaarde om zorg te verbeteren is om meer te weten over uw persoonlijke ervaringen en uw ideeën over de ethische kanten van de behandeling en de zorg. Ook dit zal via een vragenlijst worden onderzocht.

## VERLOOP VAN DE STUDIE

De studie wordt in Nederland in 2 centra (VU Amsterdam en UMC ; Radboud) aangeboden en wordt uitgevoerd door een gespecialiseerd team van artsen en verpleegkundigen. U kunt deelnemen aan één of meer onderdelen van de studie. Uw beslissing om mee te doen heeft geen gevolgen voor uw behandeling. Alle persoonlijke informatie is strikt vertrouwelijk en persoonlijke gegevens zullen aan niemand worden doorgegeven. De gegevens worden geanonimiseerd opgeslagen d.w.z de naam wordt vervangen door een code. Alleen de onderzoeker uit het eigen ziekenhuis weet welke persoonsgegevens | de code horen. Buiten het ziekenhuis wordt alleen de code gebruikt

## STEUN

Als u vragen heeft over uw gezondheid zullen leden van de onderzoeksgroep u helpen antwoorden te vinden of voor verwijzingen te zorgen. Een psycholoog staat tot uw beschikking voor niet-medische vragen.

## DEELNAME AAN DE STUDIE

Als u mee wilt doen of vragen heeft over de studie, kunt u contact opnemen met een van de Nederlands studiecetra (zie voor contactgegevens de lijst met adressen). Wij zullen u dan verdere informatie geven.

Reiskosten worden vergoed.