



Broszura dla lekarzy o różnych specjalnościach na temat zaburzeń różnicowania płci

Wielu lekarzy czuje się niepewnie wobec pacjentów, którzy mają zaburzenia rozwoju płci (ZRP, ang. *disorders of sex development* - DSD). Ponieważ wiele z tych zaburzeń występuje rzadko, trudno jest znaleźć właściwe informacje na ich temat.

Poniżej zostały zgromadzone informacje pomocne w odpowiedzi na niektóre zasadnicze pytania dotyczące ZRP, które mogą mieć lekarze nie specjalizujący się w tych zaburzeniach.

Na niektórych stronach internetowych znajdują się opisy prawidłowego i nieprawidłowego rozwoju płciowego, inne przedstawiają specyficzne rodzaje ZRP. Kilka częściej występujących zagadnień związanych z opieką nad osobami z ZRP zostało przedstawionych w tej broszurze. Informacje są w sześciu językach: angielskim, francuskim, holenderskim, niemieckim, polskim i szwedzkim.

Co to jest ZRP?

Większość osób przyjmuje, że dziewczęta mają żeńskie narządy płciowe, żeńskie poziomy hormonów i żeńskie chromosomy (XX), podczas gdy chłopcy mają cechy typowo męskie (z chromosomami XY). Jednak nie zawsze jest to takie oczywiste. W wielu sytuacjach niektóre części ciała są rozwinięte w kierunku typowo męskim, a inne w kierunku typowo żeńskim. Te sytuacje są znacznie częstsze niż sobie wyobrażamy i w wielu przypadkach nie są poddawane diagnostyce i leczeniu. Są one znane jako różnice lub zaburzenia w rozwoju płci – ZRP.

Różne formy ZRP są gromadzone w grupach podobnych zaburzeń. Najczęstsze są klasyfikowane następująco:

1. Stany z nieprawidłowym układem chromosomów np. Zespół Turnera (45,X), zespół Klinefeltera (47, XXY), mieszana dysgeneza gonad (45,X/46,XY) i 46,XX/46,XY.
2. Stany z prawidłowym męskim kariotypem 46,XY np. dysgeneza jąder (niedorozwój jąder), zaburzenia biosyntezy i działania testosteronu.
3. Stany z prawidłowym żeńskim kariotypem 46,XX np. dysgeneza jajników (niedorozwój jajników), wrodzony przerost nadnerczy (WPN) (ang. *congenital adrenal hyperplasia* – CAH) oraz niedorozwój macicy i pochwy.

Osoby z ZRP nie są wszystkie takie same. Ważne jest, aby zdawać sobie sprawę z ogromnych różnic między nimi. Nie wszystko co wiadomo o ZRP ma zastosowanie u każdej

z tych osób. W związku z tym każdy taki pacjent wymaga innego rodzaju opieki medycznej, który zależy od rodzaju ZRP.

Strony internetowe z informacjami na temat prawidłowego i nieprawidłowego rozwoju płciowego w **języku polskim:**

www.zdronet.pl/main/d/895/a/8752/choroba.html

Konieczność opieki wielospecjalistycznej

W zależności od wieku, w którym osoby z ZRP lub rodzice dziecka z ZRP dowiedzieli się o tych zaburzeniach, mogą spotkać się z różnorodnymi problemami medycznymi i psychologicznymi, o których nigdy wcześniej nie słyszeli. Nawet lekarz rodzinny może nie znać odpowiedzi na wiele pytań, które ich nurtują.

Większość dzieci z ZRP stanie się szczęśliwymi i zdrowymi dorosłymi osobami. Mogą oni jednak wymagać wsparcia ze strony pracowników ochrony zdrowia innych niż lekarze. Taka pomoc jest oferowana przez wiele specjalistycznych zespołów zajmujących się ZRP, ale niestety nie wszystkie. Całościowa opieka w ZRP to nie tylko pomoc medyczna, ale także wsparcie emocjonalne i psychologiczne dla całych rodzin.

Wielospecjalistyczny zespół medyczny, zajmujący się ZRP, może pomóc w zrozumieniu diagnozy i udzielić porad co do różnych działań medycznych, które mogą być konieczne. Zespół powinien składać się z endokrynologa (dziecięcego), urologa (dziecięcego), psychologa (dziecięcego), a w późniejszym życiu, także ginekologa i chirurga plastycznego. Specjaliści z innych dziedzin medycznych także mogą być włączeni do zespołu np. genetyk. Specjaliści ci wspólnie opracowują różne aspekty ZRP, aby pomóc w zrozumieniu, który sposób działania, jeśli w ogóle, jest odpowiedni dla danej osoby z ZRP. To pozwoli na wyrażenie w pełni świadomej zgody na przeprowadzenie określonej terapii.

Wielospecjalistyczny zespół musi współpracować z lekarzem rodzinnym, aby upewnić się, czy informacje są odpowiednio przekazywane. Jeśli pacjenci nie skontaktowali się jeszcze z żadnym wielospecjalistycznym zespołem, lekarz rodzinny może pomóc w znalezieniu ośrodka, który zapewnia taką opiekę.

Dla psychologów ważne jest, aby wiedzieć jak poradzić sobie z wieloma wyzwaniami, które niesie ZRP. Rodzice często mają problem z pytaniami, takimi jak: „Jak moje dziecko będzie traktowane w szkole? Na kim możemy polegać? Czy nasze dziecko będzie miało satysfakcję ze współżycia seksualnego? Czy nasze dziecko będzie miało rodzinę?” Wielospecjalistyczny zespół powinien pomóc rodzinie w znalezieniu odpowiedzi na te pytania. Klinicyści powinni ośmielać rodziców i starsze osoby z ZRP, aby prosili o pomoc (np. poradę) także poza miejscem, gdzie są leczeni. W niektórych przypadkach, z powodu dużych odległości do specjalistycznego ośrodka, może być przydatna opieka psychologiczna bliżej miejsca zamieszkania.

Specjalistyczne ośrodki w Polsce: wysokospecjalistyczne ośrodki endokrynologii dziecięcej, a dla osób po 18 roku życia - ośrodki endokrynologiczne dla dorosłych.

Przekazywanie informacji

Rodziny dzieci z ZRP i osoby z ZRP będą miały wiele pytań. Niektóre będą się odnosić do informacji, które otrzymują od pracowników opieki medycznej lub z innych źródeł. Lekarze mogą nie zdawać sobie sprawy z tego, że przekazywane rodzicom i członkom

rodziny informacje mogą nie być właściwie odebrane i dlatego powinni sprawdzać, czy wszystko jest zrozumiane. Opieka nad dzieckiem z ZRP i zrozumienie jego zaburzeń jest trudne i czasem nawet dokładne wyjaśnienia nie są jasne.

Innym ważnym zagadnieniem jest przekazywanie informacji na temat zaburzenia przez rodziców i lekarzy dziecku z ZRP. Rodzice i lekarze mogą się zastanawiać, kiedy to zrobić, jakie informacje przekazać, kto to powinien zrobić i jakich słów używać. Rodzice mogą się czuć bardzo niepewnie w tym względzie i prosić o poradę i pomoc zespół medyczny, który zajmuje się leczeniem dziecka. Informacje na ten temat są już coraz bardziej dostępne, jak np. „List napisany przez matkę do dziecka z ZRP” dostępny w języku polskim na stronie internetowej dsd-LIFE www.dsd-life.eu.

Co dziecko powinno wiedzieć, zależy w dużym stopniu od jego zaburzenia i od tego, w jakim wieku postawiono diagnozę. Kiedy dzieci są małe, może być potrzebne wytłumaczenie dziecku, dlaczego chodzi do lekarza, dlaczego musi dostawać lekarstwa, i dlaczego wygląda inaczej niż inne dzieci. Nieco później, kiedy dzieci wkraczają w okres dojrzewania, mogą potrzebować informacji, dlaczego muszą otrzymywać hormony. Z czasem różne aspekty ich stanu mogą być wyjaśniane np. brak lub obniżona płodność. Kiedy osiągną dorosłość, zespół medyczny powinien im udzielić pełnych informacji na temat ich zaburzeń. Jako dorośli nigdy nie powinni być zaskoczeni nie poznanymi dotąd aspektami ZRP.

Osoby z ZRP i ich rodzice (kiedy dziecko jest małe) mogą się zastanawiać, co inne osoby powinny wiedzieć o ZRP. Jednakże nie ma jednoznacznej odpowiedzi na to pytanie. Lekarze powinni pomóc w znalezieniu równowagi pomiędzy otwartą informacją na temat zaburzenia (czy pewnych jego aspektów) a utrzymaniem tych informacji jako prywatnych.

Chłopcy czy dziewczynki?

Niektóre dziewczynki lub niektórzy chłopcy mogą nie zachowywać się typowo dla swojej płci. Przykładowo dziewczynki lubią chłopięce zabawki i gry, wolą bawić się z chłopcami, a nie lubią bawić się z dziewczynkami. Nie oznacza to, że są one nieszczęśliwe z powodu bycia dziewczynkami.

Tylko nieliczne dzieci mają wątpliwości co do swojej płci, ale niektóre przez dłuższy lub krótszy czas mogą takie wątpliwości odczuwać wraz z wiekiem. Może tak się zdarzyć nawet wtedy, kiedy nie ma widocznych oznak ZRP i kiedy nikt nigdy nie miał wątpliwości co do tego czy są chłopcami, czy dziewczynkami. Takie wątpliwości, chociaż zrozumiałe, mogą być dla nich trudne do zniesienia. Mogą prowadzić do zamartwiania się przez rodziców lub starsze dzieci sytuacjami, które w ogóle ich nie dotyczą.

Ważniejsze jest, jak pacjenci z ZRP samych siebie odbierają, jako chłopców, czy jako dziewczynki. Ważne jest również to, jak inne osoby postrzegają i czy szanują to, kim dzieci się czują. Żadne cechy budowy ciała nie mogą przesłaniać poczucia bycia kobietą lub mężczyzną. Dziewczynka z typowym męskim genotypem XY, która zawsze czuła się dziewczynką, jest dziewczynką. Będzie dla niej krzywdzące zmuszanie do zmiany płci.

Jeśli osoby z ZRP są wychowywane jako dziewczynki, to zwykle odbierają siebie jako dziewczynki, a gdy są wychowywane jako chłopcy, to zwykle odbierają siebie jako chłopców. Jednak nieliczne dzieci mogą potrzebować pomocy w zrozumieniu swoich uczuć na temat płci. Niektóre z nich mogą rozwinąć identyfikację płciową, która nie jest typowo męska, ani żeńska. Nieliczne dzieci, które czują się przez dłuższy okres czasu nieszczęśliwe z powodu bycia chłopcem lub dziewczynką, powinny mieć możliwość kontaktu ze specjalistami z tej dziedziny. Kliniki specjalizujące się w tym zakresie w **Polsce**, to wysokospecjalistyczne

ośrodki endokrynologii dziecięcej np. w Instytucie Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie www.czd.pl

Opieka medyczna może być inna nad każdym dzieckiem w zależności od rodzaju ZRP. Poniżej metody leczenia, które mogą być stosowane.

Opieka medyczna nad pacjentami z ZRP

Lekarz, do którego trafia dziecko z ZRP, powinien je skierować do specjalistycznego ośrodka i poinformować rodzinę o procedurach, z którymi mogą się spotkać. Precyzyjna diagnostyka dziecka może wpłynąć na decyzje co do tego, jaki sposób postępowania i leczenia powinien być zastosowany oraz czy w ogóle je stosować. Każdy rodzic lub opiekun powinien być poinformowany o ramach czasowych, kiedy medyczne procedury mogą być zaproponowane lub zastosowane.

- U niektórych pacjentów (z WPN) mogą występować zaburzenia zagrażające życiu, nazywane „zespołem utraty soli”, podczas gdy, inne dzieci z ZRP nie mają poważnego zagrożenia. Opieka nad dziećmi z tymi mniej znanymi zaburzeniami może być kłopotliwa dla lekarzy.
- Czasem wygląd zewnętrznych lub wewnętrznych narządów płciowych może się różnić od innych ludzi (Brozura pt. „Kiedy Twoje dziecko rodzi się z narządami, które wyglądają inaczej”, przygotowana przez rodziny dzieci z ZRP, w jasny i wyczerpujący sposób przedstawia zagadnienia ZRP i jest dostępna na stronie internetowej dsd-LIFE m.in. w języku polskim www.dsd-life.eu). U dzieci z ZRP po urodzeniu tylko po dokładnej diagnostyce można podjąć decyzję, czy zarejestrować je w płci męskiej, czy żeńskiej.
- Usunięcie gonad może być konieczne, jeśli trzeba zahamować produkcję hormonów lub jeśli jest zwiększone ryzyko przemiany nowotworowej gonad.
- Ludzie z ZRP mogą potrzebować terapii hormonalnej. W niektórych przypadkach może być konieczne leczenie (np. hydrokortyzonem) od urodzenia. W innych przypadkach terapia hormonalna rozpocznie się w okresie dojrzewania. Jeśli jajniki lub jądra nie rozwinęły się dostatecznie, nie produkują wystarczającej ilości hormonów lub zostały usunięte, wtedy konieczne jest leczenie hormonalne, aby rozpocząć dojrzewanie płciowe i utrzymywać organizm w dobrej kondycji zdrowotnej, również w późniejszym okresie.
- Po okresie dzieciństwa niektóre osoby mogą pragnąć przeprowadzenia operacji plastycznej narządów płciowych, jednakże większość będzie zadowolona z wyglądu swojego ciała.
- Młodzi dorośli, którzy chcą mieć satysfakcję ze współżycia płciowego mogą potrzebować leczenia, które to umożliwi. Niechirurgiczna metoda „zrób to sam” polegająca na rozszerzaniu pochwy daje lepsze efekty niż operacja i powinna być wypróbowana jako pierwsza (z pomocą ginekologa i psychologa).
- Wczesne monitorowanie gęstości kości może być zalecane, ponieważ niektóre osoby z ZRP mają wysokie ryzyko osteoporozy.

Pacjenci z ZRP często wymagają kompleksowych decyzji związanych z opieką medyczną i innymi ważnymi aspektami życia. Rodziny potrzebują pokierowania i wsparcia w podejmowaniu decyzji. Przykładowo, w sytuacjach, gdy decyzja o nadaniu płci dziecka nie jest oczywista, rodzice mogą zastanawiać się, co powinni powiedzieć osobom z otoczenia przed zarejestrowaniem dziecka i dlaczego dziecko nie ma jeszcze imienia. Kiedy dziecko jest starsze powinno uczestniczyć w podejmowaniu decyzji, może jednak potrzebować więcej lub innego rodzaju wsparcia niż jego rodzice.

Problemy etyczne

Decyzje o podjęciu operacji narządów płciowych, szczególnie u małych dzieci, powinny być podejmowane bardzo rozważnie, ponieważ mogą prowadzić do szeregu problemów, jak np. zaburzenia czucia, czy blizn, które ograniczają możliwości późniejszego leczenia. Ponadto ważne jest, aby dzieci mogły uczestniczyć w podejmowaniu decyzji co do własnego ciała, a w związku z tym powinno się poczekać do momentu, kiedy będą w stanie to zrobić.

Dlatego, nieodwracalne procedury medyczne, takie jak operacje i leczenie hormonalne powinny być odroczone do okresu, kiedy dziecko jest na tyle dojrzałe, aby można mu pozwolić na wyrażenie zgody na każdą medyczną interwencję. Pozwolenie dziecku na zrozumienie i wyrażenie zgody na postępowanie medyczne, daje mu możliwość kontroli nad swoim życiem, pozwala na wzmocnienie go w pokonywaniu trudności życiowych i rozwoju zdrowej samooceny.

Uświadom sobie, że...

Pracownicy opieki medycznej, którzy nie mają doświadczenia w zakresie ZRP nie powinni zajmować się tymi pacjentami, jeśli nie współpracują ściśle ze specjalistycznymi ośrodkami.

Jeśli to możliwe, lepszym rozwiązaniem jest czekanie aż pacjent jest wystarczająco dorosły, aby wyrazić pełną zgodę, zanim zostaną zaplanowane nieodwracalne interwencje medyczne. Takie interwencje nie powinny być podejmowane bez przekazania wyjaśnienia odpowiednio dostosowanego do wieku dziecka.

Kiedy dochodzi do leczenia, hormonalnego lub chirurgicznego, powinno się zapewnić wystarczająco dużo czasu na zrozumienie tego postępowania i zaplanowanie jego następnych etapów. Tylko nieliczne interwencje wymagają natychmiastowego działania u dzieci. Rodzice mogą potrzebować wsparcia lekarzy rodzinnych lub innych pracowników opieki medycznej, kiedy muszą podejmować trudne decyzje, gdy dziecko jest zbyt młode, aby zrobić to samodzielnie.

Lekarze powinni zdawać sobie sprawę z tego, że dorośli z ZRP, rodzice dzieci z ZRP i dzieci z ZRP mogą potrzebować wsparcia osób spoza rodziny, które znają diagnozę.

Informacje na temat szczegółowych aspektów poszczególnych rodzajów ZRP są w języku polskim na stronach internetowych:

- **Wrodzony przerost nadnerczy**
<https://www.facebook.com/WrodzonyPrzerostNadnerczy>
- **Niewrażliwość na androgeny**
<http://www.aissg.org/AISinPolish.htm>
- **Zespół Turnera**
www.turner.org.pl
- **Zespół Klinefeltera**
<http://47xxy.strefa.pl>