

Genitale operaties bij kinderen met DSD jonger dan 12 jaar

Chantal Leemrijse
Sandra van Dulmen



NIVEL
Kennis voor betere zorg

Het Nivel levert kennis om de gezondheidszorg in Nederland beter te maken. Dat doen we met hoogwaardig, betrouwbaar en onafhankelijk wetenschappelijk onderzoek naar thema's met een groot maatschappelijk belang. 'Kennis voor betere zorg' is onze missie. Met onze kennis dragen we bij aan het continu verbeteren en vernieuwen van de gezondheidszorg. We vinden het belangrijk dat mensen in staat zijn om deel te nemen aan de samenleving. Ons onderzoek draait uiteindelijk om de vraag hoe we de zorg voor de patiënt kunnen verbeteren. Alle onderzoeken publiceert het Nivel openbaar, dat is statutair vastgelegd.

Januari 2023

ISBN 978-94-6122-769-0

030 272 97 00

nivel@nivel.nl

www.nivel.nl

© 2023 Nivel, Postbus 1568, 3500 BN UTRECHT

Gegevens uit deze uitgave mogen worden overgenomen onder vermelding van Nivel en de naam van de publicatie. Ook het gebruik van cijfers en/of tekst als toelichting of ondersteuning in artikelen, boeken en scripties is toegestaan, mits de bron duidelijk wordt vermeld.

Voorwoord

In dit door ZonMw gesubsidieerde onderzoek kijken we hoeveel genitale operaties er in Nederland zijn uitgevoerd bij jonge kinderen met variaties in de geslachtsontwikkeling, ook wel bekend als kinderen met DSD (Differences of Sex Development). Kinderen met DSD zijn een uiterst heterogene groep en er bestaat onvoldoende consensus over de precieze afbakening van DSD, wat onderzoek naar deze groep niet gemakkelijk maakt. Om de bevindingen van het onderzoek te duiden spraken we met verschillende zorgprofessionals uit de DSD expertisecentra van het Amsterdam UMC en het Radboudumc, de werkgroep kinderurologie (WGKU) en met vertegenwoordigers van DSDNederland en NNID. De betrokkenen uit Radboudumc, Amsterdam UMC en NNID hebben bovendien nauwgezet commentaar gegeven op een conceptversie van het rapport. Wij willen hen allemaal heel hartelijk bedanken voor hun tijd en voor de interessante gesprekken die we hadden.

Chantal Leemrijse
Sandra van Dulmen

“Ik geloof niet dat ik ooit een probleem met mezelf had, maar dat de buitenwereld een probleem met mij had”

Raven van Dorst in Zomergasten, VPRO, 21 augustus 2022

Inhoud

Voorwoord	3
Samenvatting	7
1 Inleiding	11
1.1 Aanleiding tot het onderzoek	11
1.2 Wat is DSD	11
1.3 Genitale operaties bij kinderen met DSD	12
1.4 Doelstelling van het onderzoek	15
2 Methoden	16
2.1 Betrokken zorgprofessionals en belangenverenigingen	16
2.2 Aantal genitale operaties bij kinderen met DSD	16
2.3 Diagnosen DSD in termen van ICD-10	16
2.4 Opgevraagde data	17
2.5 Analyse	18
2.6 Duiding van genitale operaties bij kinderen met DSD	19
2.7 Besluitvormingsproces om kinderen met DSD al dan niet te opereren	19
3 Resultaten	21
3.1 Aantal en duiding genitale operaties bij kinderen met DSD	21
3.2 Besluitvormingsproces om kinderen met DSD al dan niet te opereren	31
4 Discussie	39
4.1 Registratiedata en monitoring aantal genitale operaties	39
4.2 Medisch noodzakelijke operaties	39
4.3 ‘Geslachtsnormaliserende’ ingrepen	40
4.4 Besluitvormingsproces	41
4.5 Beleid genderdysforie versus DSD	42
4.6 Maatschappelijke verantwoordelijkheid	42
4.7 Beperkingen van het onderzoek	43
4.8 Conclusie	44
5 Literatuur	46
Bijlage A Beschrijving DSD-diagnosen	50
A.1 Androgeenongevoeligheidssyndroom (E34.5)	50
A.2 XY Gonadale dysgenese (Q99.1)	50
A.3 Adrenogenitaal syndroom (AGS)(E25)	51
A.4 Klinefelter (Q98.0/Q98.1/Q98.4)	51
A.5 MRKH-syndroom (Q51.8)	52
A.6 Turner-syndroom (Q96)	52
Bijlage B Opgevraagde diagnosen	53

Samenvatting

De Raad van Europa stelde in 2017 dat het onnodig chirurgisch ingrijpen bij kinderen met Differences of Sex Development (DSD), in strijd is met de mensenrechten. In 2018 uitte het VN-comité tegen foltering kritiek op de zorg die kinderen met DSD in Nederland ontvangen, en deze kritiek werd in 2021 herhaald door het VN-kinderrechtencomité. In Nederland bestaat geen scherp beeld van de mate waarin niet-medisch noodzakelijke ingrepen voorkomen bij jonge kinderen bij wie sprake is van DSD. In het voorliggende onderzoek zijn daarom de volgende vragenstellingen geformuleerd:

1. Wat is het aantal en de relatieve frequentie (trends) van genitale operaties bij kinderen met DSD jonger dan 12 jaar in Nederland, gelet op de voor DSD gangbare diagnoses?
2. Hoe kunnen de uitgevoerde chirurgische ingrepen bij kinderen met DSD in Nederland begrepen worden, vanuit het perspectief van medisch specialisten en organisaties voor seksediversiteit?
3. Hoe komt de keuze voor, dan wel het uitstellen of afzien van genitale operaties bij kinderen met DSD tot stand vanuit het perspectief van ouders en betrokken zorgprofessionals?

Op grond van registratiedata van ziekenhuizen bij Dutch Hospital Data (DHD) is onderzocht in hoeverre genitale operaties in Nederland zijn uitgevoerd bij kinderen jonger dan 12 jaar met DSD, tussen 2014-2020. Door middel van (groeps)interviews met in totaal 23 zorgprofessionals uit de DSD expertisecentra van het Radboudumc en van Amsterdam UMC, de werkgroep kinderurologie (WGKU) en vertegenwoordigers van DSDNederland¹ en NNID², is duiding gegeven aan deze genitale operaties. Ook is besproken hoe de keuze voor, dan wel het uitstellen of afzien van genitale operaties bij kinderen met DSD tot stand komt. Op basis van gepubliceerd (inter)nationaal onderzoek is inzicht verkregen in de ervaringen van ouders met het besluitvormingsproces rondom genitale operaties.

DSD

De term DSD is een paraplueterm voor 'aangeboren aandoeningen waarbij de ontwikkeling van chromosomale, gonadale of anatomische geslachtskenmerken atypisch is'. Soms wordt DSD pas gediagnosticeerd wanneer er sprake is van een onvervulde kindwens, soms wanneer een kind niet of onvolledig in de puberteit komt en soms wordt DSD al bij de geboorte ontdekt. Er zijn DSD diagnoses waarbij bij de geboorte niet met zekerheid kan worden gezegd of een kind van het vrouwelijk of mannelijk geslacht is en het extra lastig te voorspellen is welke genderidentiteit³ het kind zal gaan ontwikkelen. Bij andere DSD-diagnoses zijn de geslachtsorganen wel anders ontwikkeld, maar is meestal wel duidelijk welk geslacht het kind heeft en speelt de vraag naar genderidentiteit veel minder. Gedurende het onderzoek bleken er verschillen te bestaan in wat door

¹ DSDNederland is een belangenvereniging die opkomt voor mannen, vrouwen, jongeren en kinderen met een aangeboren variatie in de geslachtelijke ontwikkeling en met een 46,XY karyogram. Het lidmaatschap staat open voor iedereen met een 46,XY DSD variatie en voor hun ouders of verzorgers.

² NNID is een door intersekse personen geleide mensenrechtenorganisatie die werkt aan de gelijkberechtiging en emancipatie van intersekse personen, en aan het bevorderen van de zichtbaarheid en acceptatie van intersekse en seksediversiteit in de maatschappij. Samen met intersekseorganisaties wereldwijd bouwt NNID aan expertise en geeft richting aan definities, terminologie en inhoud op deze gebieden.

³ Welke genderidentiteit iemand ontwikkelt ligt feitelijk bij niemand bij de geboorte vast, daarom hier de vermelding 'extra' toegevoegd die elders voor de leesbaarheid is weggelaten maar wel zo gelezen moet worden.

verschillende zorgprofessionals en door de NNID wordt verstaan onder DSD. Over hypospadie en overige ‘misvormingen’⁴ van de geslachtsorganen bestaat de meeste discussie. Kinderurologen rekenen deze diagnoses niet tot DSD, behalve in een klein deel van de gevallen. Bij een klein deel van de kinderen met ernstige hypopadie is volgens de kinderurologen sprake van onder-virilisatie en zou sprake kunnen zijn van DSD waarbij onzeker is welke genderidentiteit het kind zal ontwikkelen. NNID schaaft de diagnoses wel onder DSD en baseert zich daarbij op de indeling van DSD die door de Pediatric Endocrine Society en the European Society for Pediatric Endocrinology in de Consensus Statement van 2006 is voorgesteld.

Genitale ingrepen bij kinderen met DSD

In Nederland worden genitale ingrepen verricht bij kinderen met DSD jonger dan 12 jaar. Gelet op DSD-diagnosen ‘waarover de meeste overeenstemming bestaat’ zijn in de jaren 2014 t/m 2020 65 van dergelijke ingrepen verricht bij naar schatting 58 kinderen. De meeste betreffen operaties aan de eileiders en eierstokken in verband met tumoren en ontstekingen. Er is in die periode geen duidelijke trend zichtbaar in het aantal genitale ingrepen. Het aantal genitale ingrepen bij kinderen met een DSD-diagnose waarbij relatief vaak onzeker is welke genderidentiteit het kind gaat ontwikkelen (zoals adrenogenitale aandoeningen) lijkt klein. Ook bij kinderen met diagnoses waarbij minder onzeker is welke genderidentiteit het kind gaat ontwikkelen, zoals hypospadie en ‘misvormingen’ van het geslachtsorgaan, worden genitale operaties verricht voor het 12e levensjaar. Hoe groot het aantal genitale ingrepen bij kinderen met DSD is, hangt af van de te includeren diagnoses.

Medische noodzaak van genitale ingrepen bij kinderen met DSD

Los van de discussie of er nu sprake is van een DSD-diagnose of een ontwikkelingsstoornis, is het een relevante vraag of de uitgevoerde genitale ingrepen ook hadden kunnen worden uitgesteld tot de leeftijd waarop het kind zelf had kunnen meebeslissen. Volgens de geïnterviewde zorgprofessionals is een deel van de operaties medisch noodzakelijk, bijvoorbeeld wanneer er sprake is van pijn en ontstekingen, of een verhoogde kans op maligniteit. Een ander deel wordt volgens hen om zwaarwegende cosmetische en/of psychosociale redenen uitgevoerd. Enkele zorgprofessionals geven aan dat genitale ingrepen op jonge leeftijd minder complicaties kennen en dat de impact op het kind kleiner is dan wanneer op latere leeftijd wordt geopereerd.

Aangezien het onderzoek zich richt op kinderen jonger dan 12 jaar - voor wie ouders volgens de wet de beslissing nemen over al dan niet medisch ingrijpen - spelen psychosociale redenen aan de kant van de ouders dus een rol, dan wel redenen waarvan ouders en/of zorgverleners verwachten dat die voor het kind in de (nabije) toekomst belangrijk zijn. NNID, VN-comités en het Kinderrechtencomité stellen dat de wensen en zorgen van ouders, hoe invoelbaar ook, nooit een reden mogen zijn om een kind te opereren op een leeftijd dat het daar nog niet geïnformeerd over kan meebeslissen. Elke operatie brengt immers risico’s met zich mee en er is weinig of geen onderzoek bekend dat aantoont dat ingrijpen op jongere leeftijd minder complicaties met zich meebrengt. Daarnaast bestaat de kans om een operatie uit te voeren die achteraf gezien niet past bij de ontwikkelde genderidentiteit van het kind. Vertegenwoordigers van NNID wijzen in dat kader op de paradox in het beleid bij genderdysforie en intersekse. Bij genderdysforie wordt pas op latere leeftijd geopereerd als helemaal zeker is welke genderidentiteit de persoon heeft, terwijl bij kinderen met intersekse soms juist heel vroeg wordt geopereerd.

⁴ We spreken in dit rapport bij voorkeur over variaties in geslachtsontwikkeling, maar daar waar direct naar de geselecteerde ICD diagnoses (Q50, Q51, Q52 en Q55) wordt verwezen, nemen we de daarin gehanteerde term ‘misvormingen’ over

Besluitvorming

De besluitvorming om een kind al dan niet te opereren wanneer daar geen medische noodzaak voor bestaat, vindt plaats door zorgprofessionals en ouders samen. Ouders en kinderen met DSD bij wie onzekerheid bestaat over de genderidentiteit die het kind zal gaan ontwikkelen, worden volgens de zorgprofessionals altijd begeleid door een multidisciplinair team bestaande uit onder andere kinderartsen, genetici, verpleegkundigen, psychologen, psychiaters, en maatschappelijk werk. Wat besluitvorming extra moeilijk maakt is dat niet altijd goed kan worden ingeschat wat de beste behandeling is, ook al is er veel meer kennis over geslachtsontwikkeling en variaties daarin dan vroeger. Er is nog veel onbekend over de lange termijn gevolgen van (het al dan niet uitvoeren van) genitale operaties bij jonge kinderen, omdat er weinig studies bij adolescenten en volwassenen zijn gedaan en de beschikbare studies geen eenduidige resultaten laten zien. Daarnaast zijn huidige diagnostiek en operatietechnieken niet vergelijkbaar met die van vroeger.

Vanuit de (inter)nationale literatuur komt naar voren dat ouders soms onvoldoende begrijpelijke informatie over de situatie van hun kind hebben om echt goed te kunnen meebeslissen. Ouders willen niet alleen informatie over de diagnose, maar ook over het hoe en waarom van de uit te voeren onderzoeken en de vervolgstappen die daaruit volgen. Daarnaast komt uit de literatuur naar voren dat ouders soms vinden dat zorgprofessionals een binaire visie op geslacht hebben en aansturen op chirurgisch ingrijpen. Het gebruik van de woorden als 'normaliseren' of 'corrigeren' draagt daaraan bij. Opereren wordt door de ouders dan niet ervaren als keuze, maar als noodzakelijk om het uiterlijk van de geslachtsorganen aan te passen en de functionaliteit te waarborgen. De in dit onderzoek geïnterviewde zorgprofessionals zeggen daarentegen dat het beleid ten aanzien van genitale ingrepen bij kinderen met DSD de laatste 10 jaar veel terughoudender is geworden. De zorgverleners zien soms dat juist ouders aandringen op een operatie bij hun kind terwijl dit medisch niet noodzakelijk is, bijvoorbeeld omdat zij bang zijn dat hun kind later gepest gaat worden en het hebben van (een kind met) DSD in bepaalde omgevingen erg moeilijk ligt.

Maatschappelijke acceptatie en kennisvergroting

Volgens zowel DSDNederland, NNID als de geïnterviewde zorgprofessionals is er een maatschappelijke verantwoordelijkheid om de kennis en acceptatie van mensen met DSD te vergroten. DSDNederland en NNID pleiten ervoor DSD veel minder als medisch probleem te zien, maar als een onderdeel van seksediversiteit. Uit recent onderzoek is bekend dat het hebben van kennis over DSD of intersekse samenhangt met een positievere attitude ten aanzien van intersekse personen. Wanneer er meer kennis en begrip is in de maatschappij, kunnen mensen met DSD of intersekse opener zijn over wat het voor hen betekent en zal dit uiteindelijk ook de ideeën over de wenselijkheid van genitale ingrepen beïnvloeden bij ouders, kinderen en zorgprofessionals. Publiekscampagnes kunnen hierin een rol spelen.

Over het onderzoek

Dit onderzoek is voor zover de auteurs weten het eerste onderzoek dat probeert zicht te krijgen op het aantal genitale ingrepen bij kinderen met DSD in Nederland. Voor het onderzoek is gebruik gemaakt van data van Dutch Hospital Data (DHD) over de periode 2014-2020. De DHD data geven een indicatie van de aard en aantallen van genitale ingrepen bij kinderen met DSD. Op grond van de DHD data is geen uitspraak te doen over de medische noodzaak van de gevonden ingrepen. Om de zorg voor en begeleiding van kinderen met DSD goed in kaart te brengen zijn dan ook andere data nodig. Inmiddels zijn specifieke internationale databases opgezet waarin diagnostische en behandelgegevens van personen met verschillende DSD-diagnosen worden verzameld. Om representatief onderzoek mogelijk te maken is het relevant dat zoveel mogelijk mensen met DSD in deze database worden opgenomen.

Tenslotte moet worden opgemerkt dat er in dit onderzoek alleen óver kinderen met DSD wordt gesproken. Uiteraard is de stem van kinderen met DSD zelf uiterst relevant bij het onderzoeken en ontwikkelen van de optimale begeleiding van deze nu nog weinig zichtbare groep.

1 Inleiding

1.1 Aanleiding tot het onderzoek

In 2013 riep de VN op om wetten in te trekken die ingrijpende en onomkeerbare behandelingen zonder geïnformeerde toestemming van de betrokkene zelf (informed consent) toestaan. Hieronder vallen bijvoorbeeld ingrepen als: gedwongen ‘normaliserende’⁵ chirurgie van het genitaal, onvrijwillige sterilisatie, onethische experimenten, ‘herstellende therapieën’ en ‘conversietherapieën’ (Méndez, 2013). ‘Normaliserende’ genitale chirurgie wordt soms uitgevoerd bij kinderen die zijn geboren met variaties in de geslachtsontwikkeling, ook wel aangeduid als kinderen met DSD, de afkorting voor Differences of Sex Development. Eveneens in 2013 nam de Raad van Europa een resolutie aan over het recht van kinderen op lichamelijke integriteit, waarin staat dat niemand mag worden blootgesteld aan onnodige medische behandelingen tijdens de kindertijd (Raad van Europa, 2013). De Raad van Europa stelde in 2017 dat het onnodig medisch ingrijpen bij kinderen met DSD in strijd is met de mensenrechten (Resolutie 2191). In een ontwerpresolutie over de rechten van personen met DSD uit 2019, veroordeelde het Europees parlement behandelingen en operaties voor ‘geslachtsnormalisering’ en spoorde lidstaten aan om wetgeving in te voeren die dergelijke operaties verbiedt (2018/2878(RSP)). Het VN-comité tegen foltering uitte kritiek op de zorg die kinderen met DSD in Nederland ontvangen (UN. Committee against Torture, 2018). Minister Bruins stelde als reactie op deze kritiek van het VN-comité dat er grote terughoudendheid moet worden betracht bij behandeling zonder medische noodzaak van kinderen met DSD, maar dat een algeheel verbod te ver gaat (<https://www.tweedemonitor.nl/kamervraag/2019D04390>). Het VN-Kinderrechtencomité drong er in 2021 op aan om beleid te ontwikkelen en te implementeren om ervoor te zorgen dat er een verbod komt om intersekse kinderen te onderwerpen aan non-consensuele, niet-noodzakelijke medische behandelingen (Kinderrechten in Nederland 2015-2020). In het coalitieakkoord dat VVD, D66, CDA en ChristenUnie op 15 december 2021 presenteerden, staat dat het nieuwe kabinet het COC’s Regenboog Stembusakkoord gaat uitvoeren. Het Regenboogakkoord belooft een verbod op niet-noodzakelijke operaties op intersekse personen zonder hun toestemming.

In Nederland bestaat geen duidelijk beeld van de mate waarin niet medisch noodzakelijke ingrepen voorkomen bij jonge intersekse kinderen. In de motie Bergkamp/Van den Hul (35300 VIII, nr. 131) die eind 2019 door de Tweede Kamer werd aangenomen, wordt opgeroepen ‘te onderzoeken in welke mate niet medisch noodzakelijke ingrepen plaatsvinden bij jonge kinderen met DSD’. Het voorliggende onderzoek richt zich op het verkrijgen van een genuanceerd inzicht in het aantal genitale operaties bij kinderen met DSD in Nederland in de afgelopen jaren.

1.2 Wat is DSD

In de meeste gevallen hebben meisjes en vrouwen een XX-chromosomenpaar en jongens en mannen een XY-chromosomenpaar, maar dit is niet altijd het geval. In de eerste weken van de embryonale

⁵ Met ‘normaliserende’ genitale chirurgie worden ingrepen bedoeld die erop zijn gericht om de geslachtsdelen aan te passen aan die van het klassieke beeld van een man of vrouw. Omdat ‘normaliserend’ een waardeoordeel impliceert, wordt de term in dit rapport tussen aanhalingstekens gezet.

ontwikkeling ontstaan de geslachtsklieren (gonaden) en de geslachtsgangen die in aanleg bij iedereen identiek zijn. In verreweg de meeste gevallen differentiëren de geslachtsklieren na de zesde week bij een XY-embryo tot testes en bij een XX-embryo tot ovaria, waardoor mannelijke, respectievelijk vrouwelijke geslachtsorganen ontstaan. Maar soms verloopt de chromosomale, gonadale of anatomische geslachtsontwikkeling anders waardoor atypische geslachtskenmerken of geslachtsvariaties ontstaan. Soms worden geslachtsvariaties ontdekt bij de geboorte omdat de uitwendige geslachtsorganen zoals penis, scrotum, clitoris of schaamlippen er anders uitzien dan bij de meeste kinderen, of het geslacht niet helemaal duidelijk is. In andere gevallen wordt DSD pas later geconstateerd wanneer het kind niet in de puberteit komt of de puberteit niet volledig doorzet. Ook kan het zijn dat de geslachtsvariatie pas wordt ontdekt wanneer er sprake is van een onvervulde kinderwens.

In 2006 is tijdens een 'International Consensus Conference on Intersex' voorgesteld om 'Disorders of Sex Development (DSD)' als overkoepelende term te gebruiken voor "aangeboren aandoeningen waarbij de ontwikkeling van chromosomale, gonadale of anatomische geslachtskenmerken atypisch is" (Houk & Lee, 2008). Inmiddels wordt in plaats van 'Disorders' vaak de neutralere term 'Differences of Sex Development' gebruikt.

De website van de NNID die zich inzet voor de emancipatie van intersekse personen en voor de acceptatie van seksediversiteit (www.seksediversiteit.nl) hanteert de term intersekse, wat verwijst naar 'de ervaringen van mensen die geboren zijn met een lichaam dat niet voldoet aan de normatieve definitie van man of vrouw zoals de maatschappij die hanteert. Intersekse mensen identificeren zich meestal als vrouw òf als man, maar soms ook als beide'. Deze definitie is gebaseerd op de Consensus Statement on Management of Intersex Disorders (Lee et al., 2006). De term intersekse wordt vaak gebruikt in het kader van mensenrechten, terwijl de term DSD meer het medisch perspectief benadert.

Omdat het doel van het onderzoek is om het aantal genitale ingrepen bij kinderen in kaart te brengen en dit op grond van medische ziekenhuisdata gebeurt, kiezen we in dit rapport voor de iets meer overkoepelende term DSD om de groep mensen met variatie in de geslachtsontwikkeling aan te duiden.

Er is een grote verscheidenheid in geslachtsvariaties en oorzaken, en de precieze prevalentie is lastig te bepalen. Op de website van DSDNederland, een belangenvereniging die opkomt voor mannen, vrouwen, jongeren en kinderen met een aangeboren variatie in de geslachtelijke ontwikkeling, worden zes varianten van DSD besproken. Het androgeenongevoeligheidssyndroom (AOS), XY Gonadale dysgenese, Adrenogenitaal syndroom, Klinefelter syndroom, Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndroom en Turner Syndroom (zie voor details van deze diagnoses Bijlage A). Niet bij alle varianten van DSD is chirurgisch ingrijpen op jonge leeftijd aan de orde.

1.3 Genitale operaties bij kinderen met DSD

In de jaren '50 tot en met '80 waren twee principes leidend in de behandeling van kinderen met DSD. Ten eerste was dat de assumptie dat de zelfperceptie als meisje/vrouw of jongen/man niet vastligt bij de geboorte maar vooral de uitkomst is van de opvoeding als één van beiden. De tweede aanname was dat een stabiele genderidentiteit en bijpassend psychologisch gedrag vereisten dat de uitwendige geslachtskenmerken overeenstemmen met het geslacht waarin het kind wordt opgevoed (Zucker, et al., 1999). Deze aannames maakten dat genitale operaties gelegitimeerd waren (Gardner & Sandberg, 2018). Kinderen met ambigue geslachtskenmerken ondergingen vaak voor het tweede

levensjaar 'normaliserende' operaties van de geslachtsdelen, zodat hun lichaam overeenkwam met het aangewezen geslacht. Bij andere vormen van DSD werden geslachtsklieren soms verwijderd wanneer er een verhoogd risico op maligniteit werd verondersteld of om de kans op ongewenste virilisatie of feminisatie te verkleinen (Warne & Mann, 2011). Geheimhouding was onderdeel van de behandelrichtlijnen en kinderen en jongvolwassenen werden dan ook niet geïnformeerd over hun condities omdat het idee bestond dat dit alleen verwarring zou veroorzaken (Kessler, 1998).

Sinds midden jaren '90 bestaat veel kritiek op de genitale operaties (Chase, 1989). Uit onderzoeken in de jaren '90 en daarna blijkt dat mensen met DSD na operatie niet alleen functionele (Almasri et al., 2018; Duranteau et al., 2021) maar ook veel psychische problemen hebben, waarbij onder andere geheimhouding een belangrijke rol speelt (Van Heesch, 2015). In 2003 is aan deze geheimhouding een eind gekomen.

Er is inmiddels veel controverse rond het uitvoeren van (niet-medisch noodzakelijke) genitale ingrepen bij jonge kinderen. Bij kinderen jonger dan 12 jaar beslissen ouders en zorgverleners samen over het al dan niet opereren (WGBO, 1995). NNID sluit zich aan bij de Raad van Europa, de VN en bij het Europese Parlement en constateert dat niet-medisch noodzakelijke operaties schendingen zijn van de lichamelijke integriteit en de rechten van het kind. Daarnaast benadrukken DSDNederland en NNID dat voor een jong kind niet kan worden bepaald welke genderidentiteit het zal gaan aannemen en juist daarom zou een onomkeerbare genitale operatie op jonge leeftijd niet moeten worden uitgevoerd.

1.3.1 Redenen om kinderen met DSD al dan niet op jonge leeftijd te opereren

Genitale operaties bij DSD kunnen de geslachtsklieren, de interne voortplantingsorganen of de externe geslachtsorganen betreffen. Chirurgische ingrepen kunnen over het algemeen worden ingedeeld in (urgente) medisch-noodzakelijke ingrepen en niet-noodzakelijke of electieve ingrepen. Noodzakelijke ingrepen worden uitgevoerd om levensbedreigende situaties te voorkomen of blijvende beperkingen te voorkomen. Veel electieve ingrepen bij DSD kunnen als cosmetisch worden beschouwd, maar doordat ze daarnaast vaak ook gericht zijn op het veranderen van functie zijn deze ingrepen niet altijd uitsluitend cosmetisch.

Mourinquant et al., (2016) beschrijven de volgende doelen van chirurgisch ingrijpen bij DSD:

- Herstel van functionele genitale anatomie om toekomstige penetrerende geslachtsgemeenschap mogelijk te maken (als man of vrouw)
- Waar mogelijk toekomstige voortplanting (als man of vrouw) vergemakkelijken, urologische risico's verminderen die verband houden met abnormale urogenitale anatomie zoals urineweginfecties en urine-incontinentie
- Vermijden van vocht- of bloedretentie in vaginale of baarmoederholten
- Vermijden van late virilisatie ('vermannelijking') in de puberteit bij individuen die als meisje zijn opgevoed; of borstontwikkeling bij individuen die als jongen zijn opgevoed
- Verminderen van het risico op gonadale kankers
- Bevorderen van de ontwikkeling van "individuele" en "sociale identiteiten"
- Voorkomen van stigmatisering in verband met atypische anatomie
- Inspelen op de wens van ouders om een kind in de best mogelijke omstandigheden op te voeden

De European Society for Paediatric Urology en de Society of Pediatric Urology uit de VS geven aan dat vroege genitale chirurgie betere resultaten geeft, minder stress geeft, veiliger is en voorkomt dat een kind op latere leeftijd met stigmatisering te maken krijgt doordat het er anders dan anders uitziet (Mouriquand et al., 2014). De North American Society for Pediatric and Adolescent

Gynecology (NASPAG) en The Pediatric Endocrine Society stellen dat sommige DSD-condities vroeg-chirurgisch ingrijpen vragen om gezondheid en vruchtbaarheid te optimaliseren, maar dat idealiter, als chirurgische ingrepen veilig kunnen worden uitgesteld, kinderen met DSD de tijd zouden moeten hebben om hun genderidentiteit te uiten en actief betrokken te zijn bij het besluitvormingsproces. Mensenrechtenorganisaties benadrukken dat de veronderstelde voordelen van vroege genitale chirurgie niet opwegen tegen de mogelijke seksuele problemen die hierdoor ontstaan of het risico dat de uitwendige geslachtskenmerken niet passen bij de uiteindelijke genderidentiteit. Daarnaast blijken er ook na chirurgisch ingrijpen op jonge leeftijd veel herhaaloperaties nodig te zijn (Aldamanhori & Chapple, 2017; Ching et al., 2011; Almasri et al., 2018).

1.3.2 Volwassenen met DSD over het moment van opereren

Er is wel wat onderzoek bekend over de lange termijn gevolgen van genitale operaties bij jonge kinderen, maar deze studies zijn slechts bij een klein aantal DSD-diagnosegroepen uitgevoerd en laten geen eenduidige resultaten zien (Warne & Mann, 2011; Cools et al., 2018). Dit heeft te maken met het eerdergenoemde feit dat DSD een enorme heterogene groep van diagnoses is en er ook binnen één diagnosegroep grote verschillen tussen kinderen zijn. In het verleden werd bovendien geheimhouding nagestreefd wat follow-up studies na genitale operaties bij een representatieve groep (jong)volwassenen tot nu toe vrijwel onmogelijk maakt.

Meyer-Bahlburg (2022) presenteerde een review van 9 studies waarin volwassenen met verschillende vormen van DSD die een genitale operatie hadden ondergaan werd gevraagd over het beste moment om te opereren. Hoewel de manier van vragen varieerde per studie, gaf de meerderheid van de mensen met zowel een XX- als een XY-vorm van DSD aan, dat zij de voorkeur gaven voor operatief ingrijpen op jonge leeftijd (Binet et al., 2016; Zainuddin et al., 2020; Meyer Bahlburg et al., 2004; Nordenskjold et al., 2008; Fagerholm et al., 2011).

Tegelijkertijd was in elk van deze studies een soms grote groep deelnemers van mening dat operatie pas vanaf de puberteit of adolescentie zou moeten worden uitgevoerd. Dit was met name het geval bij mensen met CAIS. Ook uit de review van Bennecke et al. (2021) kwamen gemengde resultaten naar voren. De groep patiënten met XX-AGS was in meerderheid voor vroege genitale chirurgie, terwijl ongeveer een derde van de groep patiënten met XY-DSD zonder prenataal androgeen effect (46,XY; 45X/46,XY karyotype zonder prenataal androgeen effect) van mening was dat dit pas vanaf de adolescentie zou moeten plaatsvinden. Van de derde groep uit dit review, mannen die aan hypospadie waren geopereerd, vond bijna de helft dat een dergelijke ingreep voor het tweede levensjaar moet plaatsvinden, terwijl een op de vijf mannen van mening was dat hiermee zou moeten worden gewacht tot de leeftijd waarop het kind daar zelf over mee kan beslissen.

Niet alle studies uit de review van Meyer-Bahlburg (2020) gaan expliciet in op de vraag of er überhaupt wel operatief zou moeten worden ingegrepen. De studie van Bennecke et al. stelt deze vraag wel expliciet aan de orde en afhankelijk van de bevroegde patiëntengroep is 11% (XY-DSD met prenataal androgeen effect) tot 21% (XY-DSD zonder prenataal androgeen effect) van mening dat zij zonder operatie beter af zouden zijn geweest. De meerderheid van de mensen in elke groep vindt dat niet (56-77%) of weet het niet.

In een onderzoek van Trachta et al. (2022) vulden 32 patiënten met AGS die een feminiserende genitoplastiek hadden ondergaan, een vragenlijst in. Bij 11 van hen was op jonge leeftijd een clitorectomie uitgevoerd en in de puberteit een vaginoplastiek. 21 patiënten hadden een one- or two-staged feminiserende genitoplastiek ondergaan. In totaal zou 81% van alle geopereerde vrouwen een dergelijke operatie aan iemand anders aanbevelen, en 66% van hen vond dat de operatie het beste op jonge leeftijd kon gebeuren. Hoewel de meerderheid van de vrouwen dus positief tegenover vroeg chirurgisch ingrijpen stond, zou ook bijna één op de vijf vrouwen een

dergelijke ingreep op geen enkele leeftijd aanraden. Szymanski et al. (2021) tenslotte, legden aan 57 vrouwen met AGS (van wie 93% op kinderleeftijd was geopereerd) de vraag voor welk effect een wet zou hebben die chirurgisch ingrijpen bij kinderen met AGS zou verbieden. Meer dan driekwart van deze vrouwen was van mening dat een dergelijke wet een schadelijk effect zou hebben en dat zo'n wet niet in het belang van kinderen met AGS zou zijn.

Wat de interpretatie van veel uitgevoerde studies bemoeilijkt is het feit dat ze voornamelijk zijn uitgevoerd met mensen die in het verleden een operatieve ingreep hebben ondergaan. De mensen die niet zijn geopereerd en hun ervaringen en meningen zijn dus niet of veel minder in beeld. Een uitzondering daarop vormt de review van Carmack et al. uit 2016, die (ook) een aantal studies beschrijft die zijn uitgevoerd met mannen met niet-geopereerde hypospadie. Daaruit bleek dat niet alle niet-geopereerde mannen de functionele of psychosociale problemen ervaren die gewoonlijk aan de aandoening worden toegeschreven (Carmack et al., 2016). Verschillende studies in deze review stelden vast dat de kans op complicaties net zo groot was wanneer hypospadie op jonge leeftijd werd geopereerd als wanneer de operatie in de adolescentie of op volwassen leeftijd plaatsvond. De auteurs concluderen dan ook dat een operatie vaak kan worden uitgesteld totdat kinderen met hypospadie zelf een geïnformeerde beslissing kunnen nemen of zij wel of niet geopereerd willen worden.

Bovenstaande studies illustreren dat het op basis van internationaal onderzoek waarin gevraagd is naar de mening van (volwassen) mensen met DSD zelf, onmogelijk is om een algemeen geldend antwoord te geven op de vraag of en wanneer genitale operaties moeten worden uitgevoerd.

1.4 Doelstelling van het onderzoek

Het voorliggende onderzoek (met een duur van 12 maanden) richt zich op het verkrijgen van een genuanceerd inzicht in het aantal genitale operaties bij kinderen met DSD jonger dan 12 jaar in Nederland in de afgelopen jaren.

De vraagstellingen van het onderzoek luiden:

1. Wat is het aantal en de relatieve frequentie (trends) van genitale operaties bij kinderen met DSD jonger dan 12 jaar in Nederland gelet op de voor DSD gangbare diagnosen?
2. Hoe kunnen de uitgevoerde chirurgische ingrepen bij kinderen met DSD in Nederland begrepen worden, vanuit het perspectief van medisch specialisten en organisaties voor seksediversiteit?
3. Hoe komt de keuze voor, dan wel het uitstellen of afzien van genitale operaties bij kinderen met DSD tot stand vanuit het perspectief van ouders en betrokken zorgprofessionals?

2 Methoden

2.1 Betrokken zorgprofessionals en belangenverenigingen

Nederland kent drie erkende expertisecentra voor DSD, gelokaliseerd in Erasmus MC, Radboudumc en Amsterdam UMC. Deze drie centra zijn reeds in de eerste fase van het onderzoek benaderd om mee te denken. Verschillende zorgprofessionals van de DSD teams van het Radboudumc en AmsterdamUMC en de werkgroep kinderurologie hebben actief aan meerdere fasen van het onderzoek meegewerkt. Daarnaast is gesproken met vertegenwoordigers van de NNID en DSDNederland. Voor de selectie van de diagnosecodes is ook gesproken met een vertegenwoordiger van de Stichting MRKH vrouwen en met de werkgroep Gender & Health van ZonMw.

2.2 Aantal genitale operaties bij kinderen met DSD

Doel van de analyse is het verkrijgen van inzicht in de relatieve frequentie van genitale operaties bij kinderen jonger dan 12 jaar met DSD in Nederland tot aan 2021. Er is gebruik gemaakt van data van de Stichting Dutch Hospital Data (DHD), die begin 2008 is opgericht door de brancheorganisaties NVZ (Nederlandse Vereniging van Ziekenhuizen) en NFU (Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra) met het doel om regie te gaan voeren over de landelijke gegevensverzamelingen in de Nederlandse ziekenhuiszorg. Door DHD worden in de Landelijke Basisregistratie Ziekenhuiszorg (LBZ) onder andere diagnosecodes en zorgactiviteiten vastgelegd van alle ziekenhuizen in Nederland, waardoor dit de meest complete databron is voor de analyse van het aantal genitale ingrepen in Nederland. In de volgende paragrafen wordt echter duidelijk dat een aantal zaken een betrouwbare analyse van de relatieve frequentie van genitale operaties bij kinderen met DSD in Nederland in de weg staan.

2.3 Diagnosen DSD in termen van ICD-10

In verschillende publicaties met betrekking tot DSD zijn verschillende diagnosen en afbakeningen terug te vinden. Mouriquand et al. (2016) noemen het bepalen van de definitie van het acroniem DSD als een eerste 'grote hindernis' in het onderzoek naar DSD. Zij stellen de vraag of DSD alle aangeboren ontwikkelingsstoornissen in de genitaliën zou moeten omvatten, dus inclusief niet-ingedaalde testes, hypospadie en bijvoorbeeld verklevingen van de schaamlippen, of dat de term DSD moet worden beperkt tot die situaties waarin de genitale anatomie niet past bij het biologisch profiel en er vragen zijn over geslachtstoewijzing. Deze laatste, meer restrictieve definitie van DSD-omvat echter geen genitale anomalieën zonder detecteerbare biologische of chromosomale anomalieën, welke de overgrote meerderheid van de mensen met DSD vormen (Mouriquand et al., 2016).

Door de Pediatric Endocrine Society en the European Society for Pediatric Endocrinology is in de Consensus Statement van 2006 een indeling van DSD voorgesteld (Lee et al., 2006). In voorliggend onderzoek worden data uit de DHD database gebruikt en moeten de DSD-diagnosen in termen van ICD-10-diagnosen worden vertaald. De indeling van DSD die in het consensus statement van 2006 wordt voorgesteld matcht wat terminologie betreft niet één op één met de ICD-10-diagnosen.

Voorafgaand aan de data-aanvraag bij DHD is daarom bij de verschillende zorgprofessionals uit de DSD-expertisecentra, de Werkgroep Kinderurologie en organisaties voor seksediversiteit nagevraagd wat volgens hen de voor DSD gangbare diagnoses en de daarbij behorende ICD-10-diagnosen zijn. Hieruit bleek dat zowel tussen als binnen groepen zorgprofessionals en organisaties verschillende indelingen worden gehanteerd. Discussiepunten betroffen de ICD-10-diagnosen hypospadie, niet-ingedaalde testes en ‘overige misvormingen van het geslachtsorgaan’.

Hypospadie, bilateraal niet-ingedaalde testes en enkele ‘misvormingen aan het geslachtsorgaan’ zoals vergroeide schaamlippen worden in de consensus statement genoemd als criteria ‘that suggest DSD’ (Lee et al., 2006, pag. 490). Een deel van deze diagnoses valt dus mogelijk onder DSD en een deel ook niet. Volgens de Werkgroep Kinderurologie vallen hypospadie, niet-ingedaalde testes en ‘overige misvormingen van het geslachtsorgaan’ als zodanig niet onder DSD, omdat het bijna altijd op zichzelf staande ontwikkelingsstoornissen zijn waarvoor geen oorzaak is te vinden. Hypospadie kan volgens hen in sommige gevallen wel een symptoom van DSD zijn (bijv. PAIS), maar zowel milde als ernstige hypospadie kan ook een andere oorzaak hebben. Van alle hypospadie is volgens de geïnterviewde urologen 10% ernstig, en bij een deel van deze 10% is sprake van onder-virilisatie. In die gevallen zou sprake kunnen zijn van DSD, waarbij mogelijk vragen zijn over de genderidentiteit die het kind zal ontwikkelen. De ernst van hypospadie is op grond van de ICD-10-diagnosen echter niet te bepalen.

Uiteindelijk hebben de onderzoekers op basis van alle input een aantal ICD-10-diagnosen afgebakend waarover de meeste overeenstemming tussen de betrokkenen bestaat dat dit DSD-diagnosen zijn (Tabel 1 in bijlage B). De onderzoekers erkennen dat ook deze afbakening voor discussie vatbaar is.

2.4 Opgevraagde data

Diagnosen

Om er zeker van te zijn dat alle mogelijk relevante diagnoses in de frequentieanalyse worden meegenomen waarbij genitale ingrepen bij kinderen jonger dan 12 jaar worden verricht is, in overleg met betrokken zorgprofessionals, de ZonMw commissie Gender & Gezondheid en betrokken organisaties voor seksediversiteit, een bredere groep ICD-10-codes meegenomen in de data-aanvraag bij DHD.

Daarbij is de lijst met ICD-10-coderingen van het Radboud Expertisecentrum Geslacht & Gender (REGG) als uitgangspunt genomen en aangevuld met: 1) diagnoses, zoals ‘overige aangeboren misvormingen van vrouwelijke geslachtsorganen’ (Q52) en niet-ingedaalde testes (Q53), die in een Duits onderzoek naar de frequentie van ‘normaliserende’ genitale operaties bij DSD (Hoenes et al., 2019) is meegenomen⁶, en 2) met ‘aangeboren misvormingen van eierstokken en eileiders’ (Q50) (tabel 2, bijlage B).

Ingrepen

Bij DHD is een proefbestand opgevraagd met daarin alle chirurgische ingrepen die bij kinderen jonger dan 12 jaar met DSD werden geregistreerd vanaf 2014. In dit proefbestand werden geen diagnoses of aantallen gegeven, alleen uitgevoerde zorgactiviteiten. Op grond van dit proefbestand werd duidelijk dat vanuit de omschrijving en codering van de uitgevoerde zorgactiviteiten niet altijd is te

⁶ In Duitsland bleek uit een recent onderzoek dat sinds 2005 het aantal operaties aan de clitoris is afgenomen. Het totaal aantal masculiniserende (nastreven van typisch mannelijke anatomie) en feminiserende (nastreven van een typisch vrouwelijke anatomie) genitale operaties bleef vanaf 2005 gelijk (Hoenes, et al, 2019).

bepalen wat de uitgevoerde ingrepen precies inhouden en of deze ingrepen direct met de diagnose DSD te maken hebben. Informatie uit het medisch dossier van de kinderen zou hierover uitsluitend kunnen geven, maar dossieronderzoek (dat zonder expliciete toestemming van de patiënt niet is toegestaan) viel buiten het bestek van dit onderzoek.

Bij DHD zijn daarom alle zorgactiviteiten opgevraagd die zijn uitgevoerd bij kinderen jonger dan 12 jaar met een van de geselecteerde (brede) DSD-diagnosen (in termen van ICD-10) uit tabel 2 uit bijlage B.

Periode

Aanvankelijk was de bedoeling een trendanalyse vanaf 2005 uit te voeren. Data van DHD zijn echter vóór 2012 afkomstig uit de Landelijke Medische Registratie (LMR) en vanaf 2012 steeds vaker uit de Landelijke Basis Registratie (LBR). Bij de overgang van de LMR naar de LBZ is overgegaan van ICD-9 naar ICD-10-codering voor diagnoses, en van Classificatie van Verrichtingen (CvV) naar de zorgactiviteitenclassificatie die bij DBC's wordt gebruikt. Deze coderingen zijn niet zomaar vergelijkbaar, bijvoorbeeld omdat de ICD-10 veel gedetailleerder is dan de ICD-9. Bovendien zijn in de LMR gegevens over het algemeen minder goed geregistreerd. Dat alles maakt een trendanalyse, zeker bij relatief weinig voorkomende aandoeningen als DSD, onbetrouwbaar.

Hoewel het vanaf 2012 mogelijk was om ICD-10-coderingen aan te leveren, leveren pas vanaf 2014 alle ziekenhuizen ICD-10-coderingen aan en registreren zij hun verrichtingen volgens de zorgactiviteitenclassificatie. Ook de voor deze trendanalyse belangrijke expertisecentra (Radboudumc, Erasmus UMC en Amsterdam UMC) registreren pas vanaf 2014 ICD-10-coderingen en zorgactiviteiten. Uiteindelijk is daarom een data-aanvraag gedaan bij DHD over de registratiejaren 2014 t/m 2020. Het was de expliciete opdracht om ook data over het jaar 2020 mee te nemen in de analyse. De Covid-19-pandemie waardoor vele, soms ook urgente operaties werden uitgesteld, maakt interpretatie van deze cijfers echter extra lastig.

2.5 Analyse

Het DHD databestand bevatte geaggregeerde gegevens waarbij per jaar, en per diagnose gekoppeld aan een geregistreerde zorgactiviteit, is aangegeven hoeveel ingrepen er zijn geregistreerd en om hoeveel unieke kinderen het bij deze specifieke combinatie van diagnose en zorgactiviteit gaat. Voor elk kind werd het geslacht gegeven zoals geregistreerd ten tijde van de ingreep. Precieze leeftijd van de kinderen werd in verband met mogelijke herleidbaarheid niet gegeven (zie Bijlage C voor een voorbeeld). Omdat door DHD geen gegevens op persoonsniveau mogen worden verstrekt zonder expliciete toestemming van patiënten, is niet te zien in hoeverre verschillende operaties al dan niet bij hetzelfde kind zijn uitgevoerd. Zo kan in theorie hetzelfde kind in één jaar drie verschillende ingrepen ondergaan en in het volgende jaar nog twee. Daardoor is het aantal kinderen dat is geopereerd niet met zekerheid vast te stellen en wordt - conform de opdracht (wat is de frequentie van genitale ingrepen over de afgelopen jaren) - in het resultatenhoofdstuk gesproken over het aantal ingrepen en over het geschatte aantal kinderen.

De geregistreerde ingrepen werden door de onderzoekers allereerst ingedeeld in zeker niet genitaal en mogelijk genitaal. Deze indeling is schriftelijk ter controle voorgelegd aan een aantal zorgprofessionals uit de DSD-expertisecentra (3 kinderurologen, 2 kinderendocrinologen en een kinderpsycholoog). Duidelijk niet-genitale ingrepen betroffen bijvoorbeeld een operatie voor een middenoorontsteking of het verwijderen van een extra vinger. Deze geregistreerde ingrepen (n=533) zijn uit de analyse gehaald. Hoewel van de resterende ingrepen ook niet altijd duidelijk was of dit een ingreep aan het genitaal betrof, of wat de relatie tussen ingreep en de betreffende DSD-diagnose

was, zijn deze wel meegenomen in de analyse om op voorhand geen mogelijk relevante ingrepen te missen.

Het DHD databestand bevat alleen gegevens van geopereerde kinderen. Exacte prevalentiecijfers van DSD zijn niet bekend, waardoor er geen uitspraak kan worden gedaan over het percentage kinderen dat met een bepaalde DSD-diagnose geopereerd wordt. Daarom worden in de resultaten waar relevant CBS gegevens over de algemene bevolking gebruikt als referentie.

2.6 Duiding van genitale operaties bij kinderen met DSD

Gezien de geschetste onzekerheden met betrekking tot de codering van diagnoses en genitale chirurgische ingrepen moeten de resultaten zeer voorzichtig worden geïnterpreteerd. Om de verkregen cijfers over genitale operaties te kunnen duiden, zijn de voorlopige resultaten voorgelegd aan verschillende zorgprofessionals uit de DSD expertisecentra van Radboudumc (waaronder een endocrinoloog, kinderuroloog, gynaecoloog, kinderpsycholoog) en Amsterdam UMC (waaronder een kinderendocrinoloog, kinderuroloog, medisch psycholoog en kinder- en jeugdpsychiater) en aan de Werkgroep Kinderurologie (WGKU).

Dit gebeurde in (deels digitale) groepsbijeenkomsten. We vroegen aan hen om verheldering bij de soms onduidelijke chirurgische ingrepen en naar de mogelijk achterliggende reden om een bepaalde ingreep uit te voeren bij kinderen met de betreffende diagnose. Tevens vroegen wij hen wat zij van de gevonden aantallen ingrepen over de afgelopen jaren vonden. De resultaten van deze gesprekken worden samen met de cijfers gepresenteerd in hoofdstuk 3. De resultaten werden tevens in een face to face interview besproken met vertegenwoordigers van NNID en DSDNederland.

2.7 Besluitvormingsproces om kinderen met DSD al dan niet te opereren

De derde vraag van dit onderzoek was hoe de keuze voor, dan wel het uitstellen of afzien van genitale operaties bij kinderen met DSD tot stand komt vanuit het perspectief van ouders (en kind), medisch specialisten en andere betrokken zorgprofessionals. De bedoeling was om door middel van interviews en gegevens uit het medisch dossier (verkregen via de medisch specialist) casuïstiekbeschrijvingen te maken om dit proces te beschrijven. Het idee daarbij was om ouders via zorgprofessionals te werven om zo alle betrokkenen rond één kind te kunnen interviewen en zo de verschillende ervaringen te kunnen vergelijken. Zorgprofessionals waren echter om verschillende redenen zeer terughoudend om ouders hiervoor te benaderen. Zij noemden daarbij een te grote belasting voor ouders en kind als reden, maar ook interfereerde de vraag met eigen lopend onderzoek. Daarom is in tweede instantie geprobeerd om ouders via verschillende patiënten- en belangenverenigingen en NNID te werven, maar dit leverde geen deelnemers op.

Uiteindelijk is in de literatuur gezocht naar artikelen die inzicht gaven in het besluitvormingsproces rond de behandeling van kinderen met DSD vanuit het perspectief van de ouders en de factoren die leiden tot het besluit tot een operatie, dan wel tot het uitstellen of afzien ervan. Er is daarbij sprake van een verkenning van de literatuur en niet van een systematische literatuurreview. Van de artikelen die ingingen op factoren die van belang zijn bij het besluitvormingsproces zijn de referentielijsten gescreend op mogelijke relevante publicaties en tevens is grijze literatuur meegenomen. Daarnaast is met zorgprofessionals van het DSD-team van Amsterdam UMC en het DSD-team van het Radboudumc in groeps gesprekken gesproken over het besluitvormingsproces rond kinderen met DSD en genitale operaties. Bij deze gesprekken is niet expliciet gesproken over kinderen met hypospadie of 'overige misvormingen van het geslachtsorgaan', gezien het feit dat

meerdere zorgprofessionals dit niet, of slechts in een klein deel van de gevallen als DSD-diagnose zien. Kinderen met deze diagnoses worden volgens hen meestal ook niet door een multidisciplinair DSD-team gezien.

Figuur 1 Onderzoeksstappen in schema (in de 12 maanden waarin dit project liep)



3 Resultaten

In §3.1 worden eerst de in de DHD-database geregistreerde genitale ingrepen bij kinderen met DSD gepresenteerd en wordt direct daaronder de duiding van de ingrepen volgens de zorgprofessionals uit de DSD-expertisecentra, de WGKU en de vertegenwoordigers van DSDNederland en NNID gegeven, zoals besproken in (groeps)interviews (§2.1). Er wordt zoveel mogelijk een voor een op de ingrepen ingegaan en de standpunten van alle geïnterviewden worden meegenomen. Daarbij moet worden opgemerkt dat binnen de groep zorgprofessionals soms verschil van mening bestaat over de duiding van de aantallen en type ingrepen en er dus geen sprake is van een unanieme visie van de betreffende groep zorgprofessionals.

3.1 Aantal en duiding genitale operaties bij kinderen met DSD

Van de 45 ICD-10-hoofddiagnosen die we kenmerkten als ‘DSD-diagnosen waarover de meeste overeenstemming bestaat’ (tabel 1 in Bijlage B), werden er 14 aangetroffen in de DHD-database. In de afgelopen zeven jaar (2014 t/m 2020) zijn volgens de gegevens 65 genitale ingrepen verricht bij naar schatting 58 kinderen met een dergelijke DSD-diagnose. Daarnaast zijn in de afgelopen zeven jaar 6645 genitale ingrepen bij naar schatting 6494 kinderen met hypospadie en 1869 genitale ingrepen (1776 bij jongens 93 bij meisjes) bij naar schatting 1633 kinderen (1541 jongens en 92 meisjes) met ‘overige aangeboren ‘misvormingen’⁷ van de geslachtsorganen’. Naar schatting zijn de afgelopen 7 jaar 12.690 kinderen met een of meer niet-ingedaalde testes geopereerd. Hoewel niet-ingedaalde testes in bepaalde gevallen een symptoom kan zijn van een onderliggende DSD diagnose, wordt de aandoening an sich zowel door een geïnterviewde vertegenwoordiger van NNID als door de geïnterviewde kinderurologen en andere zorgprofessionals, niet beschouwd als een DSD-diagnose. Om die reden worden de genitale ingrepen bij kinderen met niet-ingedaalde testes verder niet in dit rapport gepresenteerd.

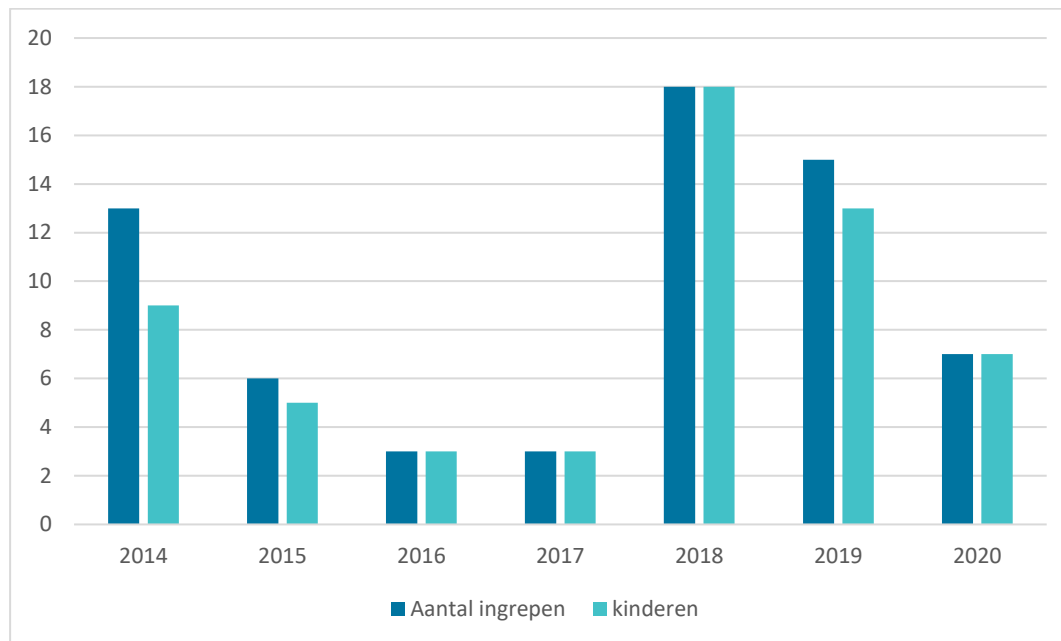
Ook de diagnosen hypospadie of (geïsoleerde) variaties van het geslachtsorgaan worden door kinderurologen en andere zorgprofessionals uit de DSD expertisecentra vaak geen DSD genoemd (zie § 2.3). Hypospadie en overige variaties van de geslachtsorganen worden echter door anderen wel genoemd als een atypische ontwikkeling van de geslachtsorganen (Mouriquand et al., 2016) en of er later sprake is van een gendervraag kan - volgens de geïnterviewde vertegenwoordigers van NNID - bij de geboorte nooit worden voorspeld. Ook de geïnterviewde zorgprofessionals geven aan dat bij een deel van de kinderen met ernstige hypospadie sprake kan zijn van DSD waarbij er mogelijk vragen zijn over de genderidentiteit die het kind zal ontwikkelen. Uit de te registreren ICD-10-diagnosen in de DHD-database is de ernst of onderliggende oorzaak van de hypospadie echter niet af te leiden. Zorgprofessionals geven ook aan dat de geregistreerde ICD-10-diagnosen niet altijd volledig zullen kloppen (zie 3.1.1.). Daarom is ervoor gekozen om alle genitale ingrepen bij kinderen met de ICD-10-diagnose hypospadie of ‘overige aangeboren ‘misvormingen’ van de geslachtsorganen’ in dit rapport te presenteren.

⁷ We spreken in dit rapport bij voorkeur over variaties in geslachtsontwikkeling, maar daar waar direct naar de geselecteerde ICD diagnosen (Q50, Q51, Q52 en Q55) wordt verwezen, nemen we de daarin gehanteerde term ‘misvormingen’ over

3.1.1 Ingrepen bij kinderen met een DSD-diagnose (in termen van de ICD-10) waarover de meeste overeenstemming bestaat

Figuur 2 toont het aantal genitale operaties bij kinderen met een DSD-diagnose waarover de meeste overeenstemming bestaat van 2014-2020. Een aantal van 65 genitale operaties over een periode van zeven jaar bij naar schatting 58 kinderen (van wie 50 zijn geregistreerd als meisje) is te klein om weer te geven als percentage van de bevolking, en ook te klein om een trend over de jaren mee vast te stellen. Het aantal geopereerde kinderen is absoluut gezien in 2018 en 2019 wel hoger dan in de jaren 2014-2017.

Figuur 2 Aantal genitale ingrepen bij kinderen < 12 jaar met een DSD-dagnose (in termen van ICD-10-diagnosen) waarover de meeste overeenstemming bestaat, per jaar



Type ingrepen

De meeste geregistreerde genitale ingrepen bij deze groep van naar schatting 58 kinderen zijn operaties aan de eileiders en eierstokken (adnexum) in verband met tumoren en ontstekingen. Bij een aantal operatieve ingrepen is het op grond van de codering duidelijk dat het om een feminiserende ingreep gaat, zoals bij 'feminiserende genitoplastiek bij DSD' (n=7) en bij 'vaginoplastiek met huidtransplantaat bij vaginale agenesie of hypoplasie bij DSD' (n=1). Bij andere ingrepen is op grond van de geregistreerde zorgactiviteit niet altijd helemaal duidelijk of deze zijn gerelateerd aan de DSD-diagnose. De operatieve ingrepen zijn echter allemaal geregistreerd in combinatie met een DSD-diagnose (tabel 1).

Tabel 1 Genitale ingrepen bij kinderen <12 jaar met een DSD-diagnose (in termen van ICD-10-diagnosen) waarover de meeste overeenstemming bestaat (2014-2020)

Ingrep (aantal)	ICD-10 hoofddiagnose	Aantal ingrepen	Geschatte aantal kinderen
Operatie aan het adnexum i.v.m. een ovariumtumor of ontstekingen (27)	– Syndroom van Turner, niet gespecificeerd	14	14
	– Mosaïcisme, 45,X/46,XX of XY	10	7
	– Overige gespecificeerde varianten van Turner	2	2
	– Karyotype 46,X iso (Xq)	1	1
Totale orchidectomie (9)	– Chimera 46,XX/46,XY	2	1
	– Androgenenresistentie-syndroom	2	1
	– Onbepaald geslacht, niet gespecificeerd	2	2
	– Vrouwelijk met karyotype 46,XY	1	1
	– Mosaïcisme, 45,X/46,XX of XY	1	1
	– 46,XX echte hermafrodit	1	1
Feminiserende genitoplastiek bij DSD (7)	– Adrenogenitale aandoening, niet gespecificeerd	4	4
	– Congenitale adrenogenitale aandoeningen samenhangend met enzymdeficiëntie	2	2
	– Onbepaald geslacht, niet gespecificeerd	1	1
Hernia inguinalis* (5)	– Androgenenresistentie-syndroom	2	1
	– Mannelijk fenotype met - geslachtschromosoom mosaïcisme	1	1
	– Syndroom van Klinefelter karyotype 47,XXY	1	1
	– Onbepaald geslacht, niet gespecificeerd	1	1
Orchidopexie (3)	– Mannelijk pseudohermafroditisme, niet elders geassocieerd	3	2
Grote en/of gecompliceerde transpositie d.m.v. direct of indirect gesteelde transpositie van huid (3)**	– Adrenogenitale aandoening, niet gespecificeerd	3	3
Vaginismus operatie (2)	– Adrenogenitale aandoening, niet gespecificeerd	2	2
Excisie ambigue externe genitalia (o.a. behandeling van buried penis of dubbele penis) (2x)	– Adrenogenitale aandoening, niet gespecificeerd	1	1
	– Chimera 46,XX/46,XY	1	1

Vervolg Tabel 1			
Ingreep (aantal)	ICD-10 hoofddiagnose	Aantal ingrepen	Geschatte aantal kinderen
Diverticulectomie blaaswand***	– Mannelijk pseudohermafroditisme, niet elders geassocieerd	1	1
Meatotomie	– 46,XX echte hermafrodit	1	1
Vaginoplastiek met huidtransplantaat bij vaginale agenesie of hypoplasie bij DSD	– Adrenogenitale aandoening, niet gespecificeerd	1	1
Uitgebreide secundaire correcties bij genderchirurgie	– Adrenogenitale aandoening, niet gespecificeerd	1	1
Enucleatie van een of meerdere myomen volgens Bonney****	– Onbepaald geslacht, niet gespecificeerd	1	1
Operatie vesico-vaginale fistel	– 46,XX echte hermafrodit	1	1
Verwijderen Müllerse resten	– Overige gespecificeerd varianten van syndroom van Turner	1	1

* Is op zichzelf geen genitale ingreep

** Lokalisatie is onduidelijk, maar mogelijk wordt penoscrotale transpositie bedoeld

*** Is een ingreep aan de blaas, niet genitaal

**** Myomen worden alleen bij volwassen vrouwen gezien, vreemde codering

Duiding van de resultaten (onderzoeksvraag 2)

De zorgprofessionals uit de DSD-expertisecentra leiden uit de data van DHD af, dat het aantal genitale ingrepen bij kinderen met een DSD-diagnose waarover de meeste overeenstemming bestaat klein is. Volgens de kinderurologen gaat het om weinig kinderen die per jaar worden geboren met een DSD-diagnose en niet ieder kind wordt geopereerd. AGS (Adrenogenitaal syndroom) is volgens de urologen de grootste groep in Nederland en daarbij zou het over 5-10 kinderen gaan, van wie een deel jongens en een deel meisjes is. Een deel van de meisjes wordt geopereerd.

Bij operaties aan de eileiders en eierstokken (adnexum) in verband met tumoren en ontstekingen kan volgens de zorgprofessionals worden gedacht aan het verwijderen van cystes. Dat komt wel voor op de kinderleeftijd en dat zijn over het algemeen medisch-noodzakelijke ingrepen. Gonadectomie (bij meisjes het verwijderen van de eierstok) komt wel voor in verband met kans op maligniteit. Deze zorgactiviteit zou ook nog geregistreerd kunnen worden in verband met het invriezen van eicellen omdat bij meisjes met het syndroom van Turner de kwaliteit van de eierstokken snel terugloopt. In 2018 is in het Radboudumc een studie gestart naar deze vruchtbaarheid-sparende behandeling bij kinderen met het syndroom van Turner.

Bij orchidectomie is volgens de geïnterviewde zorgprofessionals vaak sprake van een restant van een testikel of een slecht ontwikkelde (en niet-functionele) testikel. Wanneer een niet-functionerende testikel wordt weggehaald is dit volgens de zorgprofessionals geen feminiserende ingreep. Goed-functionerende testikels worden volgens hen alleen weggehaald wanneer virilisatie

(vermannelijking), door zorgprofessionals en ouders, als ongewenste ontwikkeling wordt gezien en dan kan de ingreep als een feminiserende ingreep worden gezien.

Geïnterviewde vertegenwoordigers van DSDNederland en NNID zijn kritisch of en wanneer een testis echt verwijderd moet worden. Bij pijn door afknelling en ontstekingen is het volgens hen logisch dat er wordt ingegrepen, maar zij vragen zich af waarom de testis dan niet verplaatst kan worden. Een slecht aangelegde, hele kleine testis kan soms voldoende zijn om een kind zelf in de puberteit te laten komen en artsen en belangenorganisaties zijn volgens NNID overtuigd dat het belangrijk is dat dat wel gebeurt. Het weghalen van functionerende testikels om virilisatie te voorkomen zou volgens de geïnterviewde vertegenwoordigers van NNID niet mogen gebeuren totdat duidelijk is wat de genderidentiteit van het kind is, en het kind oud genoeg is om hier zelf over mee te beslissen.

Een hernia inguinalis operatie is op zichzelf geen genitale operatie en gaat vaak samen met een ingreep aan de testis/testes wanneer deze in de buikholte liggen. Zorgprofessionals vinden het wel vreemd dat die ingrepen dan apart worden geregistreerd, omdat het in feite één en dezelfde operatie is.

Feminiserende genitoplastiek bij DSD (n=7) en vaginoplastiek met huidtransplantaat bij vaginale agenesie of hypoplasie bij DSD (n=1) zijn volgens de zorgprofessionals duidelijk DSD-gerelateerd en feminiserende ingrepen. Wanneer er problemen zijn met de afvoer van menstruatiebloed voor het 12e levensjaar kan er een medische noodzaak zijn om een vaginoplastiek uit te voeren, maar in principe zijn genitoplastiek en vaginoplastiek uitstelbare ingrepen omdat er geen levensbedreigende situatie bestaat. Volgens de zorgprofessionals kunnen er wel zwaarwegende psychosociale redenen zijn om vroegtijdig in te grijpen.

Vertegenwoordigers van NNID benadrukken dat deze ingrepen niet voor het twaalfde levensjaar mogen plaatsvinden als er geen absolute medische noodzaak bestaat. De wens van de ouders mag volgens hen geen reden zijn om een dergelijke onomkeerbare operatie uit te voeren voordat zeker is welke genderidentiteit het kind heeft en wat de wensen van het kind zelf zijn.

Het verwijderen van Müllerse resten is volgens (een aantal) zorgprofessionals in principe een masculiniserende ingreep omdat er bij een jongen resten van een baarmoeder worden verwijderd. Maar Müllerse resten kunnen ook ontstoken raken en pijnklachten geven. Dan wordt een kind geopereerd om dit medische probleem op te lossen en heeft de operatie geen masculinisering ten doel. Op grond van diagnose en zorgactiviteit alléén is ook voor de zorgprofessionals geen onderscheid te maken in beide aanleidingen, daarvoor moet het dossier worden geraadpleegd. Het verwijderen van Müllerse resten wordt ook een keer teruggevonden bij een meisje met een variant van het syndroom van Turner. Dat is volgens de zorgprofessionals op zich niet te verwachten omdat de meeste meisjes met het syndroom van Turner gewoon een baarmoeder hebben. Dus hier kan sprake zijn van een registratiefout. De geïnterviewde zorgprofessionals kunnen zich wel voorstellen dat er een cyste is verwijderd en dat als meest passende zorgactiviteit 'het verwijderen van Müllerse resten' is gebruikt.

Een vaginismusoperatie wordt door de zorgprofessionals niet herkend als een ingreep bij kinderen met DSD. Vaginismus komt niet voor bij kinderen en ook bij vrouwen wordt hiervoor niet meer geopereerd. De mogelijkheid wordt geopperd dat dit een hersteloperatie is bij meisjes die in het buitenland besneden zijn, maar zonder het patiëntendossier te raadplegen is deze ingreep niet te duiden.

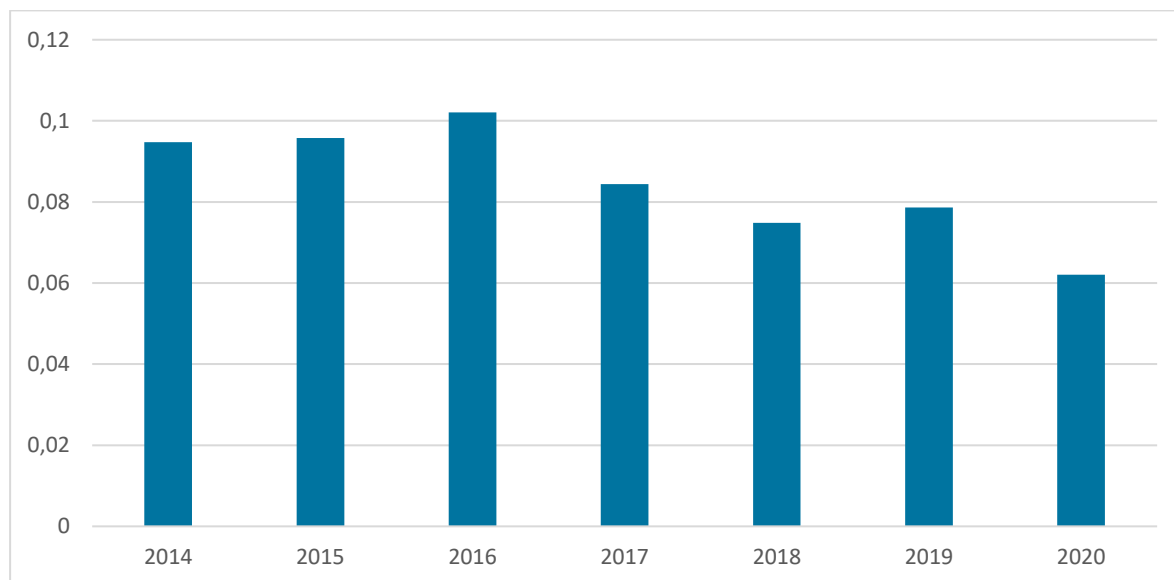
Een conclusie volgens de zorgprofessionals van de DSD-expertisecentra en de WGKU is dat de DSD-diagnosen waarover de meeste overeenstemming bestaat (tabel 1) zeldzame aandoeningen zijn en

dat een deel van de ingrepen waarschijnlijk niet goed is geregistreerd. De zorgprofessionals van de DSD-expertisecentra kunnen de geregistreerde ingrepen niet altijd goed duiden. De juiste coderingen voor zorgactiviteiten zijn volgens hen niet altijd voorhanden en coderingen worden ook niet altijd even consequent gebruikt. Ook kunnen zij zich voorstellen dat er soms in eerste instantie een ICD-10-diagnose wordt toegekend aan een kind dat op een spreekuur komt, maar dat er na nader onderzoek toch iets anders aan de hand blijkt te zijn. De diagnose in het dossier wordt vermoedelijk niet altijd aangepast. Hierdoor kunnen vreemde diagnose-ingreep koppelingen ontstaan. De zorgprofessionals vinden dat het ontbreken van de exacte leeftijd van het kind ten tijde van de ingreep de interpretatie van de resultaten ook beperkt. Het maakt immers uit of een ingreep bij de geboorte of op 11-jarige leeftijd wordt verricht.

3.1.2 Ingrepen bij kinderen met hypospadie

In totaal zijn in de periode 2014-2020, 6645 genitale ingrepen uitgevoerd bij naar schatting 6494 kinderen met hypospadie. In figuur 3 wordt het aantal ingrepen per jaar weergegeven, als percentage van het totaal aantal jongens tot 12 jaar in Nederland van dat jaar.

Figuur 3 Aantal genitale ingrepen bij kinderen met hypospadie als percentage van het totaal aantal jongens tot 12 jaar in Nederland, per jaar*



*N2014=1085; N2015=1085; N2016=1145; N2017=942; N2018=833; N2019=870; N2020=685

De meest voorkomende ingrepen zijn primaire chirurgische behandelingen van hypospadie, al dan niet met reconstructie van de urinebuis of strekking van de penis, gevolgd door andere ingrepen aan de penis zoals het verwijderen van een te nauwe voorhuid (preputium) omdat dit kan zorgen voor pijn tijdens een erectie. Ook komt bij kinderen met hypospadie orchidopexie, het laten indalen van testes, relatief vaak voor.

Tabel 2 Genitale ingrepen bij kinderen <12 jaar met hypospadie in de periode 2014-2020

Ingrepen die ≥ 10 keer voorkomen bij kinderen met hypospadie in de periode 2014-2020	Aantal ingrepen	Geschatte aantal kinderen
Primaire chirurgische behandeling van hypospadie met reconstructie van de urethra	2942	2893
Primaire chirurgische behandeling van hypospadie, excisie van de chorde en strekking van penis	1488	1414
Verwijdingsplastiek van het praeputium met behulp van transpositie van huid	727	722
Correctie van de penis-curvatuur bij morbus peyroni	294	292
Reconstructie penis	235	232
Meatotomie	237	234
Circumcisie	153	153
Operatief aanleggen van een blaasfistel (suprapubische katheter)	113	112
Kleine en/of weinig gecompliceerde transpositie, transpositie van huid of opschuifplastiek	110	109
Dorsale klieving (dorsal slit) voorhuid	89	89
Orchidopexie, open procedure	71	63
Transurethrale resectie of coagulatie urethrale kleppen	49	48
Operatieve behandeling van een of meerdere urethrafistels	29	28
Beperkte correctie huid penis, praeputium, scrotumhuid en/of meatus urinarius	15	15
Hernia inguinalis, open procedure	17	15
Frenulumplastiek van de penis	11	11
Secundaire operatieve, niet endoscopische behandeling van een urethraruptuur of urethrastrictuur door middel van het aanleggen van een urethrafistel met behulp van (scrotum-) huidplastiek	10	15

Duiding van de resultaten

Een aantal ingrepen bij hypospadie zijn volgens de zorgprofessionals medisch noodzakelijk zoals meatotomie, het insnijden van het plasgaatje als dat te nauw is, of orchidopexie (het naar beneden halen van de niet-ingedaalde testis) en hernia inguinalis (liesbreukoperatie). De laatste ingreep is volgens de zorgprofessionals van de DSD-expertise centra verklaarbaar doordat bij het spontaan indalen van de testes uit de buik na de geboorte, de verbinding sluit. Als de testes niet goed indalen sluit de verbinding ook niet (goed) en wordt ook een liesbreukoperatie uitgevoerd, dat kan bijna niet anders. Eigenlijk is het dan één operatie, dus er lijkt ook eigenlijk een dubbele codering te zijn. Bij een aanzienlijk aantal operaties kan volgens de geïnterviewde zorgverleners meer dan één operatiecode geregistreerd zijn. Dit maakt dat het aantal kinderen dat is geopereerd moeilijk is in te schatten.

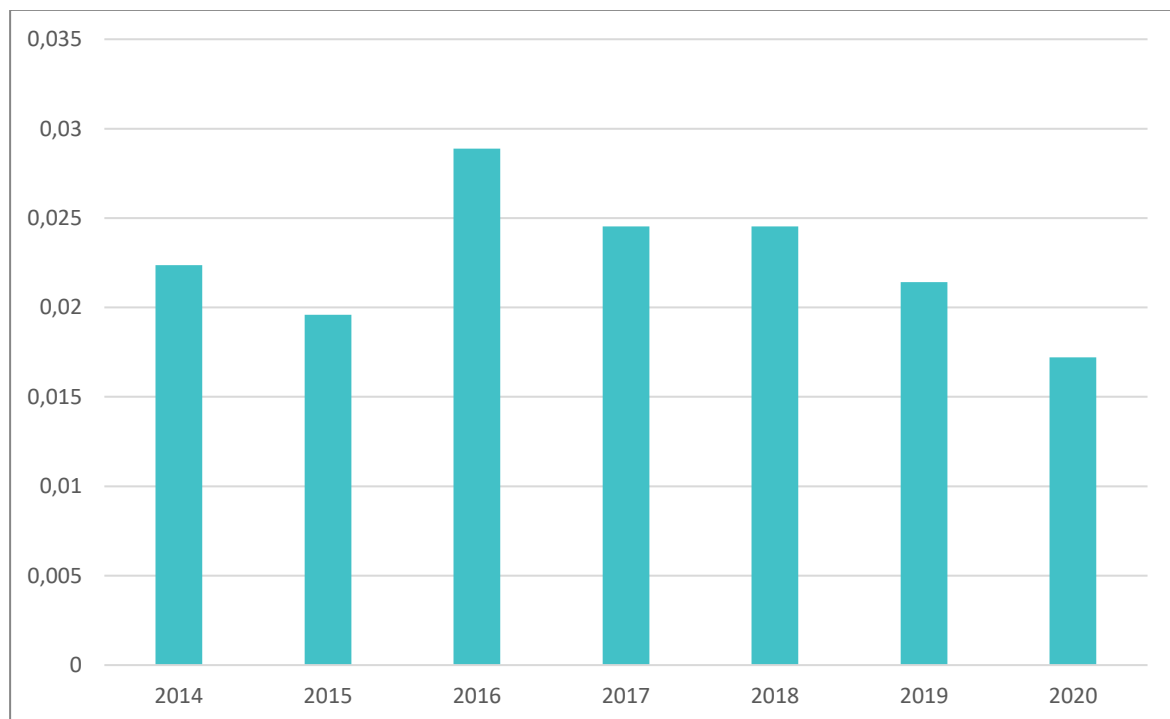
Maar meestal is de reden van de genitale ingrepen bij hypospadie volgens de zorgprofessionals cosmetisch/functioneel. Bijvoorbeeld om te zorgen dat het kind staand kan plassen en/of om te zorgen dat door het opheffen van een kromming van de penis in de toekomst penetratie mogelijk is. De geregistreerde ingrepen kunnen volgens hen ook complicaties van eerdere ingrepen zijn.

3.1.3 Ingrepen bij kinderen met overige ‘misvormingen van het mannelijk geslachtsorgaan’

Onder ‘overige misvormingen van het mannelijk geslachtsorgaan’ worden verstaan het ontbreken en aplasie van testis (Q55.0), hypoplasie van testis en scrotum (Q55.1), congenitale misvormingen van testis en scrotum (Q55.2), congenitaal ontbreken en aplasie van penis (Q55.5), congenitale misvormingen van penis (Q55.6), overige gespecificeerde congenitale misvormingen van mannelijke geslachtsorganen (Q55.8) en congenitale misvorming van het mannelijke geslachtsorgaan, niet gespecificeerd (Q55.9).

In totaal zijn in de periode 2015-2020, 1751 urogenitale ingrepen uitgevoerd bij 1541 kinderen met ‘overige congenitale misvormingen van het mannelijk geslachtsorgaan’. In figuur 4 wordt per jaar het aantal kinderen dat een ingreep heeft ondergaan weergegeven, als percentage van het totaal aantal jongens tot 12 jaar in Nederland van dat jaar.

Figuur 4 Genitale ingrepen bij kinderen <12 jaar met ‘overige misvormingen van het mannelijk geslachtsorgaan’, als percentage van het totaal aantal jongens tot 12 jaar in Nederland, per jaar



Type ingrepen

De meest voorkomende ingrepen zijn orchidopexie, het laten indalen van de testes, gevolgd door frenulum plastiek, een behandeling waarbij het riempje (frenulum) aan de onderkant van de penis bij de voorhuid losser wordt gemaakt. Ook overige chirurgische ingrepen aan de penis vinden plaats en orchidectomie komt relatief vaak voor (tabel 3).

Tabel 3 Genitale ingrepen bij kinderen <12 jaar met 'overige congenitale misvormingen van het mannelijk geslachtsorgaan'(2014-2020)

Ingrepen die ≥ 10 keer voorkomen bij kinderen met 'overige congenitale misvormingen van het mannelijk geslachtsorgaan' (2014-2020)	Aantal ingrepen	Geschatte aantal kinderen
Orchidopexie, open procedure	1078	886
Frenulumplastiek van de penis	134	131
Reconstructie penis	85	84
Verwijdingsplastiek van het praeputium met behulp van transpositie van huid	70	68
Totale orchidectomie, inguinaal, open procedure	62	61
Correctie van de penis-curveduur bij morbus peyroni	41	40
Totale orchidectomie, scrotaal, open procedure	41	39
Primaire chirurgische behandeling van hypospadie, excisie van de chorde en strekking van de penis	37	37
Hernia inguinalis, open procedure	35	32
Primaire chirurgische behandeling van hypospadie met reconstructie van de urethra	30	30
Hydrocele operatie met verzorging van een liesbreuk	29	28
Laparoscopische orchidopexie	17	14
Circumcisie	17	17
Dorsale klieving (dorsal slit) voorhuid	17	17
Beperkte correctie huid penis, praeputium, scrotumhuid en/of meatus urinaeus (excl. reductie labia majora-minora)	14	14
Kleine en/of weinig gecompliceerde transpositie, transpositie van huid of opschuifplastiek	12	12
Hydro-of spermatocele operatie, open procedure	12	11
Meatotomie	12	12

Duiding van de resultaten

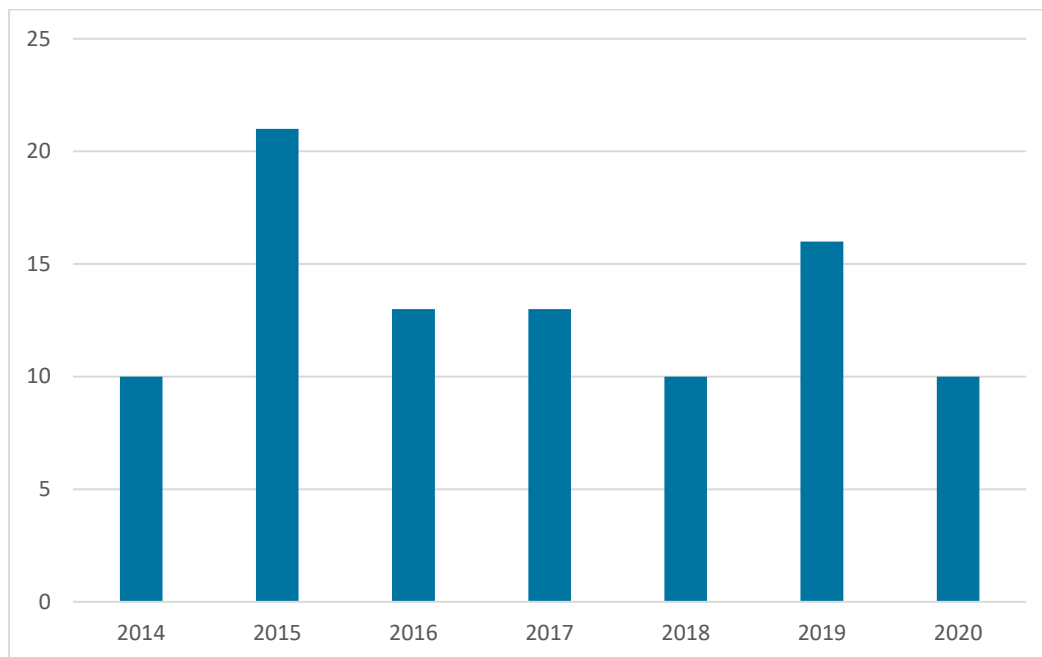
Veel van de hier genoemde ingrepen komen vooral voor bij kinderen met een niet-ingedaalde testis of hypospadie. Mogelijk is, volgens de geïnterviewde zorgprofessionals, de diagnose niet correct gecodeerd. Het feit dat orchidectomie relatief vaak voorkomt kan volgens hen komen doordat het soms lijkt alsof de testes niet goed zijn ingedaald, maar dat het tijdens het opereren blijkt dat het gaat om een niet goed aangelegde en dus niet functionerende testis.

3.1.4 Ingrepen bij kinderen met 'misvormingen van het vrouwelijk geslachtsorgaan'

In totaal zijn in de periode 2014-2020 93 genitale ingrepen uitgevoerd bij naar schatting 92 als meisje geregistreerde kinderen met 'misvormingen van het vrouwelijk geslachtsorgaan'. Dit betrof congenitale misvormingen van ovaria, eileiders en brede ligamenten (Q50), congenitale misvormingen van uterus en cervix (Q51) en andere congenitale misvormingen van de vrouwelijke geslachtsorganen (Q52; zie tabel 1 in bijlage B).

In figuur 5 wordt per jaar het aantal ingrepen weergegeven. Vanwege de kleine aantallen is dit niet weergegeven als % van het totaal aantal meisjes tot 12 jaar in Nederland van dat jaar.

Figuur 5 Genitale ingrepen bij kinderen <12 jaar met 'misvormingen van het vrouwelijk geslachtsorgaan' per jaar



De meest voorkomende ingrepen zijn endoscopische operaties aan het adnexum in verband met een ovariumtumor of ontstekingen, gevolgd door meatotomie (wijder maken van het plasgaatje), vaginismus operatie en kolpotomie. Ook is twee keer een 'Feminiserende genitoplastiek bij Disorders of Sexual Development' uitgevoerd. In beide gevallen is dat uitgevoerd bij een kind met een congenitale misvorming van de clitoris, een diagnose waarover onder de geïnterviewde zorgprofessionals geen overeenstemming bestaat dat dat onder DSD valt.

Tabel 4 Genitale ingrepen bij kinderen <12 jaar met 'congenitale misvormingen van het vrouwelijk geslachtsorgaan'

Ingrepen bij kinderen met congenitale misvormingen van het vrouwelijk geslachtsorgaan (2014-2020)	Aantal ingrepen	Geschatte aantal kinderen
Endoscopische operatie aan het adnexum in verband met een ovariumtumor of ontstekingen	15	14
Meatotomie	12	12
Vaginismus operatie	12	12
Kolpotomie	11	11
Plastische correctie van een oude totaalruptuur	4	4
Beperkte correctie huid penis, praeputium, scrotumhuid en/of meatus urinaeus (excl. reductie labia majora-minora)	2	2
Feminiserende genitoplastiek bij Disorders of Sexual Development (DSD, excl. vaginoplastiek met huid of darmtransplantaat)	2	2
Frenulumplastiek van de penis	2	2
Operatie vaginale en para-urethrale cysten	2	2
Operatief verwijderen van een of meerdere corpora aliena uit de blaas	2	2
Urethrotomia interna blind	2	2
Dorsale klieving (dorsal slit) voorhuid	1	1
Endoscopisch inspuiten bulking agent in ureter(ostium), STING	1	1
Endovesicale electrocoagulatie of lasercoagulatie	1	1
Hernia inguinalis, open procedure	1	1
Normale prolaps operatie, voor- en achterwandplastiek. Een eenvoudige voor- en achterwandplastiek, al dan niet in combinatie met het aanbrengen van reefhechtingen tegen licht incontinentia urinea	1	1
Openen transversaal vagina septum	1	1
Uretero-cutaneostomie	1	1

Duiding van de resultaten

De hier meest voorkomende ingrepen zijn ook besproken in §3.2. De resultaten zijn voor deze relatief kleine groep kinderen omwille van de beperkte tijd niet expliciet besproken in de groepsinterviews met de zorgprofessionals van de DSD-expertisecentra.

3.2 Besluitvormingsproces om kinderen met DSD al dan niet te opereren

Kinderen met DSD vormen een sterk heterogene groep. Bij veel diagnoses die onder de brede term DSD vallen, kan bij de geboorte met redelijke zekerheid een mannelijk of vrouwelijk geslacht aan het kind worden toegekend, maar voor een aantal kinderen met DSD is dit veel moeilijker te bepalen (Fisher et al., 2016). De onderliggende oorzaken en dus ook de eventuele behandeling van DSD zijn niet altijd duidelijk. Maar ook wanneer de oorzaken van DSD wel bekend zijn, is er vaak nog geen sprake van één behandelplan, maar zijn er verschillende opties (Sandberg et al., 2019).

Vanuit de literatuur is weinig bekend over de lange termijn effecten van het al dan niet uitvoeren van genitale operaties. Het kleine aantal studies dat is gedaan laat gemengde resultaten zien en is moeilijk te interpreteren omdat ze zijn uitgevoerd met kleine, niet-representatieve groepen mensen

met DSD. Daarnaast zijn de studies vrijwel alleen uitgevoerd met mensen met DSD die op jonge leeftijd zijn geopereerd. Wat de studies wel laten zien is dat het onmogelijk is om een algemeen geldend antwoord te geven op de vraag of en wanneer genitale operaties moeten worden uitgevoerd. Zoals Mouriquand et al. in 2016 concludeerden in een review over chirurgisch ingrijpen bij kinderen met DSD, is er 'gezien de complexiteit en heterogeniteit van de symptomen geen consensus over indicatie, timing, procedure en evaluatie van de uitkomst van genitale operaties bij DSD'. Dit gebrek aan consensus maakt het voor ouders maar ook voor zorgprofessionals extra moeilijk om een keuze te maken.

In de volgende paragrafen worden factoren die een rol spelen bij het besluitvormingsproces vanuit het perspectief van de ouders op basis van de geraadpleegde internationale literatuur weergegeven, aangevuld met de gegevens uit interviews met de zorgprofessionals. In de interviews over besluitvorming is vooral gesproken over het multidisciplinaire besluitvormingsproces bij kinderen met een van de DSD-diagnoses waarover de meeste overeenstemming bestaat (§ 3.1.1. en Tabel 1 uit bijlage B). Het besluitvormingsproces bij een diagnose als hypospadie of 'overige 'misvormingen' van het geslachtsorgaan' (§3.1.2 en §3.1.3) kwam summier aan bod. Bij de begeleiding van deze kinderen is vaak geen multidisciplinair team betrokken, omdat dit volgens de zorgprofessionals ook meestal geen DSD-diagnose betreft.

3.2.1 Bejegening

Ouders (n=22) van kinderen met DSD die zijn geïnterviewd in een recent onderzoek van Rutgers, pleiten voor meer aandacht voor de manier van communiceren van zorgprofessionals (Van Lisdonk et al., 2020). Hoewel veel ouders in dit onderzoek tevreden waren over de bejegening en begeleiding van de gespecialiseerde DSD-zorgverleners, waren er ook ouders die hier juist veel moeite mee hadden gehad. Enkele ouders kregen de diagnose van hun kind telefonisch te horen, of in een behandelkamer waar andere mensen bij waren. Zij merken op dat het belangrijk is dat zorgprofessionals rekening houden met de gevoelens van ouders en kinderen bij het geven van de diagnose.

Ouders vinden het belangrijk dat artsen eerlijk zijn over het feit dat ook zij niet altijd precies weten wat de juiste behandeling en begeleiding voor het kind is. Enkele ouders in de studie van Van Lisdonk et al. (2020) waren van mening dat sommige zorgverleners een sterk binaire visie op geslacht en gender hadden en dit ook uitstraalden. Door deze visie leek het volgens de ouders alsof goede zorg in de ogen van deze professionals altijd chirurgisch ingrijpen impliceerde en hadden ouders die daar anders over dachten het gevoel dat zij onder druk werden gezet om hier (toch) voor te kiezen. Daarbij voelden deze ouders zich niet altijd serieus genomen door artsen die zich autoritair opstelden wanneer de mening van de ouders niet overeenkwam met die van de zorgverleners.

De geïnterviewde zorgprofessionals geven aan dat wanneer een kind wordt aangemeld altijd wordt geprobeerd om met het gehele DSD-team samen te kijken naar het kind, de anamnese te doen, een echo te maken, bloedonderzoek uit te voeren, etc. Dat met het gehele team (waaronder kinderarts, endocrinoloog, uroloog, klinisch geneticus, gynaecoloog, psycholoog) samen wordt gekeken is voor artsen heel prettig, omdat zij dan vanuit verschillende invalshoeken kunnen kijken en dingen snel onderling kunnen kortsluiten. Maar de zorgprofessionals begrijpen dat het voor ouders wel heel overweldigend kan zijn.

Als een kind geboren wordt waarbij echt onduidelijk is welk geslacht het heeft, is dit voor de professionals een spoedgeval en proberen zij als team hier zo snel mogelijk antwoord op te krijgen. Volgens hen is het voor veel ouders moeilijk om niet te weten of zij een jongen of een meisje hebben gekregen. Daarnaast is het ook belangrijk om zo snel mogelijk aandoeningen uit te sluiten die direct medische behandeling behoeven zoals AGS. Artsen proberen in deze periode in een neutrale vorm te

blijven spreken over het kind en daarmee proberen zij te voorkomen om al in een van beide richtingen te denken of te sturen, omdat dat verwarrend kan zijn voor ouders.

Vertegenwoordigers van organisaties voor seksediversiteit zijn van mening dat die grote medische aandacht en gemaakte spoed de ouders juist het idee kan geven dat er iets heel ernstig mis is dat snel moet worden opgelost. Dit zou ertoe kunnen leiden dat ouders eerder instemmen met chirurgisch ingrijpen of daar om vragen. NNID pleit ervoor om ouders juist mee te geven dat DSD een vorm van seksediversiteit is waar prima mee te leven is en dat in de opvoeding een voorlopig geslacht kan worden gekozen. Beslissingen omtrent eventueel chirurgisch ingrijpen zouden later moeten worden genomen als het kind dat zélf wil. Dit sluit aan bij het standpunt van de Raad van Europa, VN en het Europees parlement.

3.2.2 Informatie

De meeste ouders hebben tot aan de geboorte van hun kind nog nooit van DSD gehoord en missen voldoende begrijpelijke informatie over de situatie van hun kind (Sanders et al., 2008; Crissman et al., 2011, Chan et al., 2020). Direct na de bevalling is informatie over de diagnose vaak moeilijk te verwerken door vermoeidheid, angst en schuldgevoel. Sommige ouders ervaren een overdaad aan informatie, terwijl andere ouders juist informatie missen. Ouders willen niet alleen informatie over de diagnose, maar ook over het hoe en waarom van de uit te voeren onderzoeken en de vervolgstappen die daaruit volgen (Van Lisdonk et al., 2020).

Wanneer ouders onvoldoende informatie van de zorgverlener krijgen gaan ze zelf aanvullende informatie zoeken op internet, maar vinden het daarbij moeilijk om deze informatie op waarde te schatten (Chan et al., 2020). Ouders in het onderzoek van Van Lisdonk et al. (2020) vonden het heel relevant om zelf goed op de hoogte te zijn voordat zij met de zorgprofessionals in gesprek gingen, zodat zij de juiste vragen konden stellen. Verschillende auteurs stellen dat het relevant is dat ouders een combinatie van schriftelijke en mondelinge informatie op basis van wetenschappelijk onderzoek ontvangen en dat zij daarbij professionele en niet-medische begeleiding (bijvoorbeeld van een psycholoog) kunnen krijgen om deze informatie goed te kunnen interpreteren en te gebruiken (Vavilov et al., 2020; Chan et al., 2020; Margrite et al., 2022).

Meerdere ouders die werden geïnterviewd in het onderzoek van Van Lisdonk et al. gaven aan dat huisartsen en consultatiebureauartsen vaak weinig van DSD afweten. Dit leidde ertoe dat ouders soms verkeerde informatie kregen. Ouders vonden dit gebrek aan specifieke kennis minder erg wanneer de zorgprofessionals de zorgen van de ouders wel serieus namen en goed naar hen luisterden.

De geïnterviewde zorgprofessionals geven aan dat tijdens het eerste consult aan de ouders wordt uitgelegd wat er aan de hand lijkt te zijn en welke onderzoeken er nodig zijn om meer te weten te komen. Er wordt geprobeerd de ouders bij het lichamelijk onderzoek zo veel mogelijk mee te laten kijken en hun vragen te beantwoorden. Ook proberen de zorgprofessionals daarbij meer uit te leggen over geslachtelijke ontwikkeling, wat daarbij een rol speelt (hormonen, chromosomen, etc.) en op welke manieren de ontwikkeling anders kan (zijn) verlopen. Door informatie te bieden kunnen ouders bijvoorbeeld beter begrijpen welke dingen bepalend kunnen zijn voor de vorming van het geslacht van het kind. Het is natuurlijk anders wanneer het kindje echt een onduidelijk geslacht heeft of dat er al wel een duidelijke ontwikkeling naar een van beide geslachten heeft plaatsgevonden maar dat de geslachtsdelen er wat anders uit zien. Afhankelijk hiervan verlopen consulten soms wat anders en is de timing van gesprekken en onderzoek anders.

3.2.3 Stress en emoties bij het keuzeproces

Beslissen over de behandeling van kinderen met DSD is altijd gecompliceerd omdat het voor ouders emotioneel is en altijd gepaard gaat met onzekerheid (Warne & Mann, 2011). Vaak is niet goed te

voorspellen wat de lange termijn gevolgen voor het kind zijn van wel of juist niet (chirurgisch) ingrijpen en ook over het moment van ingrijpen bestaan veel vragen en verschillende meningen. Ouders van kinderen met DSD ervaren de eventuele 'keuze' van toekenning van het mannelijk of vrouwelijk geslacht aan hun kind als zeer stressvol omdat er geen zekerheid bestaat wat de goede keuze is (Alpern et al., 2016; Bennecke et al., 2015; Warne & Mann, 2011).

Beslissingen rond de behandeling van kinderen met DSD worden soms gemaakt in het eerste levensjaar van het kind, een periode waarin ouders te maken hebben met stress en verwerkingsproblemen van het feit dat hun kind iets mankeert (Sandberg et al., 2019; Boyse et al., 2014). Daarnaast is er bij bepaalde DSD diagnoses ook sprake van al dan niet acute medische problemen of risico's die ook aandacht vragen, wat voor ouders eveneens emotioneel kan zijn. Mede door stress en verwarring ervaren ouders soms dat operatief ingrijpen eigenlijk geen keuze is, maar noodzakelijk om het uiterlijk en functionaliteit van de geslachtsorganen van hun kind te 'corrigeren' en te voorkomen dat het kind gepest gaat worden (Crissman et al., 2011, Boyse et al., 2014, Sandberg et al., 2019; Sanders et al., 2008, Lundberg et al., 2017, Roen et al., 2022). Maar ook vragen rondom latere vruchtbaarheid of de hogere belasting van een operatie op latere leeftijd spelen een belangrijke rol bij deze beslissing (Johnson et al., 2017; Van Lisdonk et al., 2021; Callens et al., 2017). Ouders van kinderen met DSD in de studie van Callens et al. (2017) gaven ook aan dat zij de beslissing op jonge leeftijd voor hun kind hebben genomen, omdat zij het kind zelf niet met deze moeilijke keuze wilden belasten en het als hun taak als ouders zagen om beslissingen te nemen voor het welzijn van hun kind.

Door ervaren stress en verwarring worden risico's van de ingreep, alsmede voor- en nadelen, niet altijd goed tegen elkaar afgewogen (Sandberg et al., 2020). Verschillende onderzoeken lieten zien dat ouders die keuzestress hadden ervaren tijdens het besluitvormingsproces om hun kind al dan niet te laten opereren, vaker spijt hadden van hun uiteindelijke beslissing (Van Engelen et al., 2021; Ghidini et al., 2016; Lorenzo et al., 2014; Vavilov et al., 2020).

Volgens de geïnterviewde zorgprofessionals overvalt het ouders zeker wanneer zij een kind met DSD krijgen. De moeder is vaak net bevallen dus zelf nog niet helemaal hersteld en sommige onderzoeken die worden ingezet vragen tijd voordat de uitslag komt. Daardoor is het een hectische en onzekere periode voor ouders. Ouders reageren volgens de zorgprofessionals heel verschillend op een kind met DSD. Sommige ouders zijn heel erg emotioneel. Andere ouders zijn wat rationeler en vinden het belangrijk dat goed wordt uitgezocht wat er speelt, maar vinden hun kind hoe dan ook heel erg welkom.

Er zijn volgens de zorgprofessionals ook ouders die zich direct heel veel zorgen gaan maken, over de verre toekomst of het kind wel gelukkig wordt en of het later wel zelf kinderen zal kunnen krijgen. Het DSD-team heeft daar ook geen antwoorden op, mede omdat zorgprofessionals in een vroeg stadium vaak ook nog niet weten wat er aan de hand is. Ook over de latere genderidentiteit is veel onzeker. Er wordt wel gekeken naar chromosomen, inwendige en uitwendige geslachtsorganen, en dat geeft richting, maar het is niet bekend wat er met het gendergevoel van een kind gebeurt. Daarom is het een afweging om het kind op grond van alle bekende gegevens (voorlopig) het meest passende geslacht toe te kennen. Volgens de geïnterviewde zorgprofessionals willen de meeste ouders hierin toch wel graag een keuze maken. Dat geldt ook voor de ouders voor wie het eigenlijk niet uitmaakt en die ook echt willen afwachten hoe het kind zich ontwikkelt en dan uiteindelijk misschien toch van het andere geslacht blijkt te zijn.

Het is volgens de zorgprofessionals relevant dat ouders leren om te gaan met de onzekerheden en vertrouwen hebben dat het gehele DSD-team hen en hun kind zal blijven steunen.

3.2.4 Wie maakt de keuze

In de studies van De Clercq & Streuli (2019) die een kleine groep ouders (en zorgverleners) interviewden en in de studie van Van Lisdonk et al. (2020), voelden enkele ouders zich onder druk gezet om snel tot operatie over te gaan. Enkele artsen in de studie van De Clercq & Streuli gaven daarentegen juist aan dat ouders zelf vaak aandringen op snel chirurgisch ingrijpen. In het onderzoek van Van Lisdonk et al. komen verschillende scenario's voor: ouders en zorgprofessionals die beiden vroeg chirurgisch wilden ingrijpen, ouders die vroeg wilden ingrijpen terwijl zorgverleners dit ontmoedigen, kinderen die zelf op jonge leeftijd geopereerd wilden worden waarbij de ouders hier terughoudend in waren en ouders die de keuze voor wel of niet opereren pas op latere leeftijd aan hun kind wilden overlaten, terwijl artsen voor vroeg chirurgisch ingrijpen waren. Het beleid om wel of niet chirurgisch in te grijpen bij een kind was soms ook per ziekenhuis verschillend. In het onderzoek van Chan et al. (2020) gaven veel ouders aan dat de zorgverlener operatief ingrijpen had aanbevolen, maar hadden de meesten van hen wel het idee dat zij uiteindelijk als ouders zelf de beslissing konden nemen. Ouders benadrukten hierbij het belang van het vertrouwen in de chirurg om een goede beslissing te kunnen nemen.

De geïnterviewde zorgverleners geven aan dat bij de geboorte van een kind met een ambigu geslacht een multidisciplinair DSD-team van onder andere endocrinologen, kinderartsen, kinderurologen en psychologen wordt betrokken bij de besluitvorming tot al dan niet ingrijpen. Na onderzoek en op grond van de diagnose wordt na onderling overleg een behandeladvies met de ouders besproken. Wanneer er enige twijfel bestaat over de genderidentiteit die het kind gaat ontwikkelen, is het beleid volgens hen om niet te opereren. Dat is volgens de zorgprofessionals een verschil met vroeger, toen gedacht werd dat opvoeding het geslacht/gender zou bepalen.

Soms hebben de zorgprofessionals van het DSD-team wel een sterke voorkeur, bijvoorbeeld niet ingrijpen of een ingreep uitstellen, en meestal komen zij daar volgens de zorgprofessionals samen met de ouders wel uit. De mate waarin ouders hun eigen ideeën hebben, verschilt. Er zijn ouders die het advies van de zorgprofessionals volgen en er zijn ouders die zelf heel veel gaan opzoeken. Het kan wel eens lastig zijn als zorgprofessionals vinden dat er niets hoeft te gebeuren en de ouders wel.

Er gaan wel eens ouders om die reden naar een ander centrum en zorgprofessionals adviseren de ouders ook wel eens om een second opinion aan te vragen met alle gegevens die bekend zijn. Dan kan expertise worden gebundeld en de meest gewogen keuze worden gemaakt. De zorgprofessionals benadrukken dat dit soort beslissingen absoluut niet lichtvaardig worden genomen. Er wordt volgens hen soms gedaan alsof dokters maar gewoon wat doen, maar het gaat echt nog zorgvuldiger dan bij een andere chirurgische ingreep, omdat het zulke ingrijpende gevolgen heeft als het om geslacht en gender gaat. Wanneer artsen van het DSD-team niet achter een operatie staan, wordt deze niet uitgevoerd.

Maar het is volgens de zorgprofessionals ook wel belangrijk dat de meeste kinderen zelf zo 'normaal' mogelijk willen zijn. In bepaalde omgevingen ligt het hebben van DSD heel lastig. De zorgprofessionals geven een voorbeeld van een meisje met AGS dat door een vergrote clitoris en vergroeide schaamlippen een penis leek te hebben. De ouders wilden graag een ingreep zodat het kind er meer als een meisje uit zou zien, omdat zij bang waren dat iemand dit zou ontdekken en zou denken dat het kind een jongetje was. Ook durfden de ouders het kind niet bij grootouders of familie in handen te geven. Hoewel de ingreep zou kunnen worden uitgesteld is het ook voor zorgprofessionals een moeilijke overweging als uitstel betekent dat het kind tot die tijd min of meer 'verborgen' wordt gehouden.

Ook geven de geïnterviewde zorgprofessionals aan dat ouders er soms zelf wel open in staan en open mee om willen gaan, maar het heel moeilijk vinden om (ook voor hun kind) te beslissen dat

iedereen in de buurt er van weet. Ouders willen hun kind beschermen en privacy bieden. Er zijn ouders die hun kind niet naar de crèche laten gaan, omdat er dan telkens veel aan wisselend personeel moet worden uitgelegd. Ouders realiseren zich dat niet iedereen begrijpt wat DSD is, en zij zijn bang voor de reacties uit de omgeving. De professionals uit het DSD-team vinden het belangrijk hier heel open mee om te gaan en zien dat dit reële problemen zijn. Begeleiding bij hoe over DSD te communiceren hoort daarom ook bij het zorgaanbod en in principe zijn psychologen bij ieder kind betrokken. Soms vragen kinderen volgens de zorgprofessionals ook zelf voor hun 12e jaar om een dergelijke ingreep. Oudere kinderen schamen zich soms om hoe ze er uit zien en bijvoorbeeld jongens met hypospadie willen soms niet gezamenlijk douchen. Tegelijk zijn er ook kinderen die er weinig problemen mee hebben.

De afweging om al dan niet te opereren is dus altijd verschillend per kind en per aandoening, en wordt medebepaald door de normen, waarden en cultuur van de ouders. Een heel strikt beleid van niet-opereren zal volgens de zorgprofessionals ook nadelen kunnen hebben.

De keuze bij hypospadie om wel of niet te opereren (kort besproken) is volgens de kinderurologen aan de ouders en operatie is niet altijd noodzakelijk of kan ook worden uitgesteld. Volgens de kinderurologen is chirurgisch ingrijpen op 1-1,5 jarige leeftijd medisch en psychosociaal het beste. In de peuterleeftijd is het volgens hen meer belastend voor het kind en vanaf de puberleeftijd is er sprake van een beter doorbloed orgaan wat de kans op complicaties verhoogt. Ook bij andere varianten van DSD speelt bij de beslissing om vroeg te opereren soms mee dat operatie op jongere leeftijd volgens de zorgprofessionals uit de DSD-expertisecentra betere resultaten kent en psychologisch minder belastend is voor het kind.

De geïnterviewde vertegenwoordigers van DSDNederland en NNID spreken tegen dat operatie op jonge leeftijd altijd beter is aangezien zij onderzoek en recente voorbeelden kennen van personen met hypospadie en/of DSD die veelvuldig opnieuw geopereerd moesten worden, ook wanneer zij op jonge leeftijd de eerste operatie hadden ondergaan. Maar meest relevant noemt NNID het mensenrechtenargument dat een kind zelf de keuze voor al dan niet chirurgisch ingrijpen moet kunnen maken.

3.2.5 Bespreken van niet-operatieve benadering en tijd om keuze te maken

Verschillende onderzoeken suggereren dat wanneer artsen alleen de medische aspecten van de diagnose en van het chirurgisch ingrijpen benadrukken en daarbij een sturende woordkeuze gebruiken zoals 'reparatie' of 'normalisering', ouders eerder instemmen met een operatie (Roen, 2022; Streuli et al., 2013). In een onderzoek van Sanders et al (2008) waarin 10 ouders van kinderen met ambigue geslachtsorganen werden geïnterviewd, kwam naar voren dat de optie niet-opereren niet altijd of slechts vaag wordt besproken, waardoor ouders niet het idee kregen dat zij echt een keuze hadden. De ouders waren niet op de hoogte van de controversie rond vroeg chirurgisch ingrijpen en volgden de adviezen van de medisch specialist om te opereren op.

Uit de literatuur komt naar voren dat het relevant is dat ouders zich bewust zijn van het feit dat zij een keuze hebben en dat zij de tijd krijgen om objectief kennis te kunnen nemen van de alternatieven voor operatief ingrijpen (Roen, 2022; Roen, 2019). Enkele ouders in de studie van Van Lisdonk et al. (2020) hadden achteraf spijt van het vroege chirurgische ingrijpen doordat ze pas later, nadat zij meer informatie over de situatie van hun kind hadden gekregen, beseften dat de ingreep niet per se noodzakelijk was geweest. Artsen in de studie van de Clerq & Streuli (2019) benadrukten dat ouders voldoende tijd moeten krijgen om een beslissing te nemen wanneer operatief ingrijpen niet direct noodzakelijk is. Zij vonden het moeilijk om de ouders daarin te begeleiden omdat zij zich realiseren dat er niet één beste behandeltraject is. Het is volgens de auteurs relevant dat ouders niet alleen goede informatie krijgen over de chirurgische mogelijkheden voor hun kind en deze met

artsen bespreken, maar dat zij ook met niet-medische professionals spreken en dat ook de niet-chirurgische alternatieven, mits medisch verantwoord, uitgebreid worden besproken (Roen, 2022). Gebruik van keuzehulpen (beslissingsondersteuningsinstrumenten) kunnen mogelijk voorkómen dat ouders spijt krijgen van hun beslissing om hun kind wel of niet te laten opereren. In de internationale literatuur bestaan een aantal keuzehulpen voor DSD (Siminoff & Sandberg, 2015; Weidler et al. 2019; Sandberg et al., 2018; Gardner & Sandberg, 2018).

Uit het onderzoek van Van Lisdonk et al. (2020) kwam naar voren dat ouders zich soms ook erg gesteund voelden door hun huisarts bij de keuzes die zij moesten maken over de medische behandeling van hun kind, ondanks het feit dat de huisarts weinig specifieke kennis had.

Zoals reeds eerder opgemerkt, geven de geïnterviewde zorgprofessionals aan dat de groep kinderen waarbij echt sprake is van een ambigu geslacht maar heel klein is. Meestal geeft diagnostiek richting in een van beide geslachten en ook in wat er moet gebeuren wat betreft ingrepen. Op jonge leeftijd zijn bijna nooit grote ingrepen nodig, tenzij er een medische reden is. Volgens de zorgprofessionals is dat bijna nooit het geval, maar kunnen er wel zwaarwegende psychische of maatschappelijke redenen zijn om te opereren. In dergelijke gevallen proberen zorgprofessionals indien mogelijk een techniek te gebruiken die in de toekomst nog omkeerbaar is. Vertegenwoordigers van DSDNederland en NNID stellen dat dit redenen van de ouders zijn die niet de belangen van het kind dienen. Ook wanneer er zekerheid lijkt te zijn over de genderidentiteit die het kind zal ontwikkelen, bestaat er volgens hen altijd een kans dat dit later toch niet blijkt te kloppen en is er een onomkeerbare ingreep verricht. Maar bovenal zou een kind zelf moeten kunnen meebeslissen over een niet-medisch noodzakelijke ingreep.

Genitale ingrepen spelen volgens de zorgprofessionals vooral bij kinderen met AGS en deze kinderen krijgen niet vaak met genderdysforie te maken. Operaties worden steeds minder uitgevoerd omdat inmiddels bekend is dat bijvoorbeeld met hormoonbehandelingen een vergrote clitoris kan slinken. Als ouders dat toch nog willen laten opereren wordt geprobeerd een techniek te gebruiken die een soort tussenoplossing is. Vroeger werden vaker technieken gebruikt waarbij complicaties optraden, zoals een verminderde gevoeligheid. Nu is er vanuit de genderchirurgie meer ervaring met nieuwe technieken die ook een voordeel zijn voor kinderen met DSD.

Bij hypospadie is eenzelfde soort afweging, hoewel dit volgens de zorgprofessionals (meestal) niet onder DSD valt. Als het goed is leidt een hypospadie operatie niet tot verminderde gevoeligheid maar wanneer er een ernstige infectie optreedt kan dat toch gebeuren. Complicaties en percentages worden volgens de zorgprofessionals wel genoemd aan de ouders en de voor- en nadelen worden zeker besproken. Maar als ouders graag een operatie willen op jonge leeftijd is die wens soms zo sterk dat de eventuele risico's hen niet doen besluiten om niet te opereren.

Alle kinderen worden gedurende een lange termijn gevolgd door de DSD expertise teams, dus als een meisje met AGS met een vergrote clitoris niet op jonge leeftijd is geopereerd, wordt op latere leeftijd opnieuw gekeken en kan en mag het kind zelf meebeslissen of en hoe zij wordt geopereerd. Bij deze kinderen is vaak toegang tot de vagina beperkt, dus wordt rond de puberteit gekeken hoe het ontwikkeld is, of dat tot problemen kan leiden en wat er wel en niet kan worden gedaan, ook samen met een gynaecoloog. In zo'n geval wordt een ingreep dus zowel cosmetisch als functioneel.

3.2.6 Multidisciplinaire begeleiding en peer support

Verschillende onderzoeken laten een relatie zien tussen tevredenheid met genomen beslissingen en keuzestress voorafgaand aan de ingreep (Van Engelen et al. uit 2021, van Ghidini et al., 2016; Lorenzo et al., 2014; Vavilov et al., 2020). Dit illustreert dat emotionele en psychosociale factoren een rol spelen bij het besluitvormingsproces en dat ouders dus heel goed moeten worden begeleid

bij het nemen van dit soort beslissingen door een multidisciplinair team van medisch specialisten, psychologen, ethici en maatschappelijk werkers (Cools et al., 2018). Lampalzer et al. (2021) vonden net als Baratz et al. in 2014 dat ouders van kinderen met DSD zich gesteund voelden wanneer zij met andere ouders konden praten, wat aangeeft dat oudergroepen of lotgenotencontact heel waardevol kunnen zijn in deze periode. In het onderzoek van Van Lisdonk et al. (2020) hadden sommige ouders wel en andere geen psychosociale steun aangeboden gekregen. Ouders die wel ondersteuning hadden gehad waren daar vaak tevreden over en voelden zich gesteund in de keuzes die zij moesten nemen met betrekking tot gender en opvoeding.

De geïnterviewde zorgprofessionals lichten toe dat ouders vaak als eerste door een kinderuroloog en kinderendocrinoloog worden opgevangen maar dat er ook altijd psychische zorg wordt aangeboden. Dat wordt niet altijd direct door ouders aangepakt, maar de bedoeling is om de ouders langere tijd te begeleiden in het omgaan met een kind met DSD. Dan wordt geprobeerd bespreekbaar te maken wat het betekent dat het kind anders is dan andere kinderen. Dat is voor sommige ouders heel moeilijk. Maar ook al staan ouders er zelf heel nuchter tegenover, dan nog komen er vragen waar iemand van tevoren niet over na kan denken. Beslissingen als hoe en wanneer er met het kind over te praten en de vraag wie het allemaal mag weten, zijn lastig. Bij kleine kinderen gaat het dan vaak om de ouders, maar ook bij grotere kinderen zelf spelen deze vragen. Het spanningsveld tussen openheid en privacy van het kind is voor ouders (en kinderen) vaak lastig.

De psycholoog of psychiater uit het DSD-team probeert ouders daarin zo vroeg mogelijk te begeleiden, maar bij bepaalde culturele achtergronden blijft dit heel moeilijk. Een van de geïnterviewden vindt het wel zijn/haar taak om ouders voorzichtig bij te brengen dat zij wat meer divers gaan denken en openstaan voor intersekse. Doordat er ook nog veel niet bekend is over DSD en genderidentiteit is het begeleiden van de ouders in deze onzekerheid een heel belangrijk aspect van de zorg/aanpak. De psychiater verwijst ouders ook naar ouderverenigingen en naar websites, zoals de website van de bijniervereniging met informatie over AGS, DSDNederland en DSD-families in Engeland. Daar staan heel veel ervaringsverhalen en informatie op.

4 Discussie

In Nederland worden kinderen met DSD jonger dan 12 jaar geopereerd en vinden ook feminiserende ingrepen plaats. Dit lijken er op grond van de geregistreerde ingrepen niet veel te zijn, maar de DHD data zijn om diverse redenen niet geschikt om de precieze aard en aantallen van genitale ingrepen bij kinderen met DSD vast te stellen. Uit de data blijkt verder dat er genitale ingrepen worden verricht bij kinderen met een atypische geslachtsontwikkeling zoals hypospadie of andere variaties aan het geslachtsorgaan. Over hypospadie of andere variaties aan het geslachtsorgaan bestaat bij de geïnterviewde zorgprofessionals geen overeenstemming of dit een DSD-diagnose betreft.

4.1 Registratiedata en monitoring aantal genitale operaties

De centrale vraag van dit onderzoek was hoeveel genitale operaties er in Nederland plaatsvinden bij jonge kinderen met een DSD-diagnose en of hierin een trend in jaren te zien is. Het onderzoek maakt duidelijk dat de huidige manier van registreren, die primair is gericht op declaratieverkeer, geen betrouwbaar onderzoek naar aantallen chirurgische ingrepen bij kinderen met DSD toelaat. Er zijn vragen rond de juistheid van de geregistreerde diagnoses en coderingen van chirurgische ingrepen in de database van DHD. De zorgprofessionals geven aan dat er in de drukte van de alledaagse praktijk en de hoge administratielast soms een code wordt gekozen die ongeveer benadert wat de diagnose of ingreep behelst. Zo werd er twee keer een 'Feminiserende genitoplastiek bij Disorders of Sexual Development' uitgevoerd bij kind met de diagnose 'congenitale misvorming van de clitoris', een diagnose die volgens verschillende zorgprofessionals geen DSD-diagnose is. Ook is (nog) niet altijd een volledig dekkende code beschikbaar. Voor enkele diagnose-ingrepen combinatie kunnen ook de zorgprofessionals zelf zonder aanvullende informatie uit het patiëntendossier moeilijk aangeven welke ingreep er precies is uitgevoerd.

4.2 Medisch noodzakelijke operaties

De vraag of er nu sprake is van een DSD-diagnose of een andere ontwikkelingsstoornis, is eigenlijk ondergeschikt aan de vraag of de uitgevoerde genitale ingrepen bij jonge kinderen ook hadden kunnen worden uitgesteld tot de leeftijd waarop het kind zelf had kunnen meebeslissen. Vanuit het perspectief van mensenrechten wordt ervoor gepleit elke operatie zoveel mogelijk - indien medisch verantwoord - uit te stellen, zeker wanneer er alleen cosmetische redenen voor zijn.

De Brussels Collaboration on Bodily Integrity (2019) maakt onderscheid in medisch noodzakelijk ('medically necessary') en medisch gunstig ('medically beneficial'). Medisch noodzakelijk zou aan de orde zijn wanneer een lichamelijke toestand een ernstige, tijdgevoelige bedreiging vormt voor het welzijn van de persoon en de interventie het minst schadelijke haalbare middel is om de lichamelijke toestand te veranderen en de dreiging te verminderen (Earp, 2019). Medisch gunstig is dat de verwachte gezondheidsvoordelen opwegen tegen de verwachte gezondheidsschade. Dit laatste zou volgens de Brussels Collaboration on Bodily Integrity geen legitimatie mogen zijn om gezond weefsel van geslachtsdelen te verwijderen of te veranderen, zonder instemming van de persoon.

De vraag of de uitgevoerde operaties in dit onderzoek operaties zijn die medisch noodzakelijk dan wel medisch gunstig zijn, is op grond van de beschikbare data niet of nauwelijks te beantwoorden en vereist meer medische informatie. Deze details zijn in een systeem dat bedoeld is voor declaraties niet terug te vinden, maar vraagt dossieronderzoek dat zonder toestemming van ouders en kinderen

niet is toegestaan. Wanneer er sprake is van pijn, ontstekingen of een belemmering van de urinewegen kan een operatie zeker medisch noodzakelijk zijn. Bij kinderen met niet-ingedaalde testes zal de ingreep er vaak op gericht zijn om fertiliteit te waarborgen. Bij een kans op het ontwikkelen van maligniteit of vruchtbaarheidsproblemen is medisch noodzakelijk lastiger te beoordelen en hangt het ervan af hoe groot die kans daadwerkelijk is. Ook van een vaginoplastiek bij een kind met AGS is medische noodzaak zonder aanvullende medische informatie niet te bepalen. Wanneer deze wordt uitgevoerd omdat het menstruatiebloed niet kan worden afgevoerd is er sprake van medische noodzaak. Maar vaker zal een feminiserende ingreep of vaginoplastiek in principe uit te stellen zijn, aangezien het niet om een levensbedreigende situatie gaat.

Zorgprofessionals uit de DSD-expertisecentra geven aan dat er de laatste 10 jaar steeds meer terughoudendheid is ontstaan ten aanzien van feminiserende ingrepen bij jonge kinderen met DSD. In de interviews met zorgprofessionals komt naar voren dat er bij kinderen met DSD vaak geen acute medische noodzaak tot opereren is, maar dat de operatie om psychosociale redenen wordt uitgevoerd. Bij een jong kind betreft dit dan de psychosociale redenen van de ouders, of psychosociale redenen waarvan de ouders en/of zorgprofessionals verwachten dat die voor het kind gaan spelen. De vertegenwoordiger van DSDNederland kent ook voorbeelden van ouders die graag willen dat hun kind wordt geopereerd. Ouders zijn volgens zorgprofessionals bang dat het kind gepest gaat worden of dat het kind moeite zal hebben een duidelijke genderidentiteit te ontwikkelen. Ook willen ouders soms graag een 'echt' jongetje of meisje hebben en zeker in bepaalde culturen is het erg moeilijk om een kind te hebben met een ambigu geslachtsorgaan. Bij de grote groep kinderen met hypospadie werd aangegeven dat de ingreep soms ook om cosmetische of psychosociale redenen wordt uitgevoerd.

Hoe legitiem de zorgen van ouders ook zijn, vertegenwoordigers van NNID zijn van mening dat dit nooit een reden kan zijn om een kind te opereren op een leeftijd dat het kind daar nog geen toestemming voor kan geven. Het (niet-medisch noodzakelijk) ingrijpen bij jonge kinderen die daar niet over kunnen meebeslissen wordt door de NNID, net als door de VN, de raad van Europa en de Europese commissie veroordeeld als een schending van de lichamelijke integriteit en de autonomie van het kind. In de zorg voor kinderen met DSD moet het belang van het kind zelf centraal staan, en opereren op verzoek van de ouders is volgens de geïnterviewde organisaties meer 'parent centred care' terwijl er sprake zou moeten zijn van 'child centred care'. Zij pleiten om niet in te grijpen voordat een kind de leeftijd heeft hierover mee te beslissen. De geïnterviewde organisaties zijn van mening dat DSD minder als medisch probleem zou moeten worden gezien maar meer als een onderdeel van seksediversiteit. Iemand die dat wil, kan daar zelf iets aan (laten) doen.

4.3 'Geslachtsnormaliserende' ingrepen

Het Europees parlement veroordeelt behandelingen en operaties voor 'geslachtsnormalisering' scherp. Aanleiding voor onderhavig onderzoek was de felle kritiek van het VN-comité tegen foltering in 2019 op de zorg die kinderen met DSD in Nederland ontvangen (UN. Committee against Torture, 2018).

In totaal werd er in zeven jaar negen keer een 'Feminiserende genitoplastiek bij Disorders of Sexual Development', en dus een 'geslachts-normaliserende' operatie uitgevoerd. Opvallend genoeg werd deze ingreep twee keer uitgevoerd bij een kind dat als diagnose een 'congenitale misvorming van de clitoris' had, een diagnose die volgens verschillende zorgprofessionals geen DSD-diagnose is. Andere genitale ingrepen kunnen ook feminiserend of masculiniserend zijn, maar zonder nadere medische gegevens of informatie over onderliggende oorzaken van DSD is vaak niet te bepalen of

een ingreep bedoeld is om het geslacht van het kind nader te bepalen. Zo kan een testis worden verwijderd omdat deze niet goed is aangelegd en een verhoogde kans op maligniteit geeft, maar ook omdat bij een (vrouwelijk) kind met PAIS het ontstaan van mannelijke eigenschappen (virilisatie) voorkomen wil worden. Ook een (ernstige) hypospadie correctie kan soms als ‘masculiniserende’ ingreep worden aangeduid (van de Grift, 2021).

4.4 Besluitvormingsproces

De derde vraag van dit onderzoek was hoe de keuze voor, dan wel het uitstellen of afzien van genitale operaties bij kinderen met DSD tot stand komt vanuit het perspectief van ouders (en kind), medisch specialisten en andere betrokken zorgprofessionals. De bedoeling was om door middel van interviews en gegevens uit het medisch dossier casuïstiekbeschrijvingen te maken om dit proces vanuit verschillende kanten te beschrijven. Zorgprofessionals waren echter om verschillende redenen zeer terughoudend om ouders hiervoor te benaderen. Een te grote belasting voor ouders en kind werd daarbij genoemd, maar ook interfereerde de vraag met eigen lopend onderzoek. Vervolgens is via organisaties voor seksediversiteit geprobeerd om ouders te werven, maar dit leverde slechts één deelnemer op, die later om privacy redenen de toestemming voor het gebruik van het interview voor de rapportage introk.

Het feit dat er geen ouders zijn geïnterviewd heeft gevolgen voor het beantwoorden van de derde onderzoeksvraag. De vraag is nu beantwoord door in de literatuur te zoeken naar aspecten die voor ouders relevant zijn bij de besluitvorming en door zorgprofessionals uit de DSD-expertisecentra te interviewen over hun algemene werkwijze en ervaringen met het besluitvormingsproces. De resultaten vanuit de (internationale) literatuur kunnen daarom niet direct gekoppeld worden aan wat professionals vertellen.

De besluitvorming om een kind al dan niet te opereren wanneer daar geen medische noodzaak voor bestaat vindt plaats door zorgprofessionals en ouders samen. Ouders en kinderen met DSD bij wie extra onzekerheid bestaat over de genderidentiteit die het kind zal gaan ontwikkelen, worden volgens de zorgprofessionals altijd begeleid door een multidisciplinair team bestaande uit onder andere kinderartsen, verpleegkundigen, psychologen, psychiaters, en maatschappelijk werkers.

Uit de literatuur en de interviews met zorgprofessionals komen een aantal belangrijke elementen naar voren die relevant zijn. Het is opvallend dat in de literatuur veel ouders aangeven dat zij het gevoel hadden dat door de artsen op een operatie werd aangedrongen, terwijl uit de interviews met zorgverleners naar voren komt dat operaties vaak op verzoek van ouders worden uitgevoerd. Mogelijk wordt het besluitvormingsproces beïnvloed door het medisch taalgebruik van de zorgprofessional(s) en door hun (impliciete) normen en waarden over sekse en gender. De woordkeuze van professionals rond kinderen met DSD moet niet te klinisch zijn en niet sturen naar een bepaalde geslachtskeuze of genitale ingreep, bijvoorbeeld door te spreken over ‘normaliserende’ ingreep. Het kiezen van het goede moment voor het bespreken van de mogelijke diagnose en behandelopties voor het kind is belangrijk en ouders moeten weten dat zij een keus hebben in de behandeling en de tijd om die beslissing te nemen, voor zover die niet acuut medisch noodzakelijk is. Aandacht voor normen en waarden, culturele en religieuze achtergrond van de ouders is daarbij van belang.

Een goede psychosociale ondersteuning voor ouders van kinderen met DSD is van belang. Margrite et al. (2022) pleiten voor het ondersteunen van ouders om informatie over DSD en genderontwikkeling goed te kunnen begrijpen. Dat is niet alleen belangrijk voor een goed

besluitvormingsproces, maar ook voor het accepteren en het leren leven met een kind met DSD. De auteur pleit er, als vertegenwoordiger van een Britse belangenvereniging voor kinderen met DSD, voor om meerdere professionals binnen een DSD-team specifiek te trainen in het ondersteunen van ouders van kinderen met DSD. Een dergelijke training zou ook zorgprofessionals zelf kunnen ondersteunen in het omgaan met moeilijke situaties en beslissingen (Margrite 2022).

In de begeleiding van ouders en kinderen moeten niet alleen de medisch/anatomische aspecten worden besproken, maar ook aandacht zijn voor het welzijn van het kind en de lange termijn resultaten van een behandeling, ook al zijn die soms niet helemaal bekend. Een second opinion bij een ander expertisecentrum kan voor zowel ouders als voor zorgverleners waardevol zijn. Voorwaarde hiervoor is dat professionals elkaar onderling respecteren en openstaan voor een andere mening dan die van henzelf.

Contact met andere ouders en lotgenoten of het verwijzen naar specifieke patiëntenwebsites moet worden aangemoedigd. Ouders kunnen hier veel informatie vinden en ervaringen delen. Veel ouders ervaren het hebben van een kind met DSD als eenzaam, mede doordat openheid erover direct in conflict is met de privacy van hun kind en contact met andere ouders kan daarbij helpen (Margrite et al., 2022).

Volgens een vertegenwoordiger van DSDNederland vinden nog weinig mensen, vooral weinig mannen, de weg naar de vereniging. De vertegenwoordiger vindt dat zorgelijk, omdat het kan betekenen dat er veel mensen zijn met DSD die daar niet open over durven te zijn. Door aansluiting bij de vereniging zouden mensen zich kunnen herkennen en ervaringen kunnen delen, wat eenzaamheid kan verminderen.

4.5 **Beleid genderdysforie versus DSD**

Vertegenwoordigers van NNID wijzen op de paradox die er bestaat tussen het zorgbeleid ten aanzien van genderdysforie (transgenders) en het beleid ten aanzien van kinderen met DSD. Bij genderdysforie wordt pas op latere leeftijd (18 jaar) operatief ingegrepen als helemaal zeker is welke genderidentiteit de persoon heeft en als zeker is dat een operatie de goede beslissing is. Bij kinderen met DSD wordt daarentegen soms juist heel vroeg ingegrepen (ondanks dat de genderidentiteit dan nog niet vast ligt). Dat beleid staat volgens hen haaks op elkaar. NNID verwacht dat door meer kennis en publieke discussie ook de beeldvorming over DSD en over interseks geleidelijk aan zal veranderen en dat net als bij transgenders een meer strakke wet- en regelgeving ontstaat ten aanzien van het opereren op jonge leeftijd.

4.6 **Maatschappelijke verantwoordelijkheid**

Er is volgens alle geïnterviewden een maatschappelijke verantwoordelijkheid om het hokjesdenken rond sekse en gender tegen te gaan en de kennis en acceptatie van seksediversiteit te vergroten. De vertegenwoordiger van DSDNederland pleit ervoor dat kinderen veilig kunnen opgroeien met een voorlopig label als meisje/jongen omdat dat bij geboorte het beste leek te passen, maar dat het hoe dan ook goed is hoe iemand is, ook als het label misschien niet helemaal past.

Een onderzoek met vragenlijsten onder 1000 Vlaamse en 1000 Nederlandse respondenten van de Universiteit van Gent en Stichting Rutgers liet zien dat de houding ten aanzien van gender non-conformiteit sterk samenhangt met de houding ten aanzien van interseks personen. Mensen die minder moeite hebben met personen die niet helemaal binnen de categorie man of vrouw vallen, hebben ook minder moeite met interseks personen. Het hebben van kennis over DSD of interseks

hing bovendien sterk samen met een positievere attitude ten aanzien van intersekse personen (Van Ditzhuijzen & Motmans, 2020). De auteurs stellen dat kennisvergroting bij het grote publiek ook een belangrijke rol kan spelen in de emancipatie van intersekse personen zelf. Van Heesch (2015) vond in een eerder onderzoek dat het taboe op geslachtsvariëaties een groter probleem was dan de geslachtsvariëatie zelf, en dat geheimhouding en taboe leidden tot een stigma. Met geheimhouden wordt ook de impliciete boodschap overgebracht dat er iets niet goed is. Het is goed als intersekse mensen op kunnen staan en zich laten horen. Wanneer meer kennis en meer begrip ontstaat kunnen mensen met intersekse opener zijn en kan dit uiteindelijk ook de ideeën over de noodzaak of wenselijkheid van genitale ingrepen beïnvloeden bij zowel ouders, kinderen als zorgprofessionals. De politiek zou kennisvergroting en publiek debat kunnen stimuleren door middel van publiekscampagnes.

Zowel uit het onderzoek van Van Ditzhuijzen & Motmans als uit ander (inter)nationaal onderzoek (Dierckx et al., 2014), komt naar voren dat gender/geslacht, leeftijd, opleidingsniveau en het hebben van een sterke religieuze levensbeschouwelijke visie mede bepalen hoe iemand tegenover intersekse staat. Zorgprofessionals in het onderhavige onderzoek gaven aan dat mensen vanuit bepaalde culturele achtergronden moeite hebben met het hebben van een kind met DSD. Beleid dat zich richt op het vergroten van kennis en op meer acceptatie van intersekse zou rekening moeten houden met die groepen, waarin de houding ten aanzien van intersekse personen gemiddeld het minst positief is (Van Ditzhuijzen & Motmans, 2020).

4.7 Beperkingen van het onderzoek

Elke indeling van ICD-10-diagnosen in wat al dan niet een DSD-diagnose kan worden genoemd bleek voor discussie vatbaar. Bij de gesprekken met zorgprofessionals over wat er in dit onderzoek onder de term DSD zou moeten worden gerekend, werd duidelijk dat zij vaak uitgaan van die diagnosen waarbij bij een pasgeborene niet duidelijk is of het een jongetje of een meisje is. Wanneer DSD echter wordt gedefinieerd als ‘aangeboren aandoeningen waarbij de ontwikkeling (op basis) van chromosomale, gonadale of anatomische geslachtskenmerken atypisch is’ (Mourinquant et al., 2016), spelen daar soms, maar zeker niet altijd vraagstukken rondom de te ontwikkelen genderidentiteit (Heida, 2020). In dit onderzoek is er daarom voor gekozen om data op te vragen over een brede groep van ICD-10-diagnosen die mogelijk onder de paraplueterm DSD vallen. Een vergelijkbaar probleem deed zich voor bij het bepalen welke geregistreerde ingrepen genitale ingrepen zijn. Ideeën over wat wel of geen genitale ingreep was of zou kunnen zijn verschilden per geïnterviewde zorgverlener. Daarom is besloten om ook alle ingrepen die niet duidelijk genitaal waren mee te nemen.

De DHD-database leent zich zoals aangegeven niet goed voor het onderzoek naar het exacte aantal genitale operaties bij kinderen met DSD. Voor de duiding van het aantal genitale operaties dat werd gevonden en het bepalen van een trend in de tijd zou bovendien inzicht nodig zijn in de werkelijke prevalentie van de verschillende DSD-diagnosen. Er bestaat echter in Nederland geen centrale registratie van alle personen met DSD. De DHD-data geven, met alle genoemde beperkingen, alleen inzicht in het aantal genitale operaties bij kinderen met DSD. Doordat voor dit onderzoek geen gegevens op persoonsniveau konden worden gebruikt is bovendien niet met zekerheid te zeggen om hoeveel kinderen het precies gaat. Eén kind kan namelijk meerdere operaties ondergaan. Inmiddels zijn specifieke internationale databases zoals I-DSD registry, I-CAH registry opgezet waarin diagnostische- en behandelgegevens van personen met verschillende DSD-diagnosen worden verzameld. De externe validiteit van deze registraties is relatief hoog, maar aandacht voor selectiebias blijft nodig omdat deelname voor zorgprofessionals niet verplicht is en patiënten

toestemming moeten geven om hun gegevens in de registratie te laten opnemen. En ook in deze internationale registraties is nog sprake van variabiliteit in registreren, waarvoor maatregelen worden ontwikkeld om deze te reduceren (Kourime et al., 2017).

Om de zorg voor kinderen, adolescenten en volwassenen met DSD goed in kaart te brengen en te evalueren is het langdurig monitoren van de gehele groep nodig. Kennis over de verschillende diagnoses, de lange termijn uitkomsten van behandelingen en van het uit- of afstellen van behandelingen moet zoveel mogelijk gebundeld worden. Daarvoor zouden bij voorkeur alle centra die personen met DSD begeleiden moeten deelnemen aan een nationale en/of internationale centrale registratie en zouden zoveel mogelijk kinderen met DSD of hun ouders toestemming moeten geven om in deze database te worden opgenomen. Een Europese multidisciplinaire groep van experts, inclusief 'patiënt' vertegenwoordigers, heeft op basis van onderzoek en ervaringen in een consensus statement aanbevelingen gedaan voor onder andere levenslange multidisciplinaire zorg en datacollectie bij mensen met DSD (Cools et al., 2018). Zij pleiten voor begeleiding en 'holistisch assessment', op verschillende momenten tijdens het gehele leven waarbij genetische, klinische, biomedische en psychologische aspecten worden meegenomen.

In dit onderzoek was het de bedoeling om ouders van kinderen met DSD te interviewen over hoe zij het besluitvormingsproces in Nederland rond hun kind DSD hadden ervaren. Helaas bleek het moeilijk om ouders hiervoor te werven, waardoor in plaats daarvan een verkenning van de (inter)nationale literatuur is gemaakt. Dat betekent dat de gevonden resultaten rondom besluitvorming niet per se hoeven te gelden voor de situatie in Nederland. Ook zal de groep ouders die aan de onderzoeken uit de literatuur deelnam niet representatief zijn voor de grotere groep ouders van kinderen met DSD.

Tenslotte moet worden opgemerkt dat er in dit onderzoek alleen óver kinderen met DSD wordt gesproken. Uiteraard is de stem van kinderen met DSD zelf uiterst relevant bij het onderzoeken en ontwikkelen van de optimale begeleiding van deze nu nog weinig zichtbare groep.

4.8 Conclusie

In Nederland worden genitale chirurgische ingrepen verricht bij jonge kinderen met DSD. De DHD-data zijn om diverse redenen niet geschikt om de precieze aard en aantallen van genitale ingrepen bij kinderen met DSD vast te stellen, en laten geen uitspraak toe wat betreft medische noodzaak. Een deel van de genitale ingrepen die bij kinderen met DSD worden verricht zijn volgens de geïnterviewde zorgprofessionals medisch noodzakelijk en een ander deel wordt volgens hen voornamelijk om zwaarwegende cosmetische en/of psychosociale redenen uitgevoerd. Er is, mede door de aard van de data, geen trend zichtbaar in het aantal operaties dat in de periode 2014-2020 wordt verricht.

De besluitvorming om een kind al dan niet te opereren wanneer daar geen medische noodzaak voor bestaat, vindt plaats door zorgprofessionals en ouders samen. Een goede multidisciplinaire begeleiding van ouders en kind is belangrijk en wordt volgens de zorgprofessionals vaak aangeboden, niet alleen bij het besluitvormingsproces, maar ook bij het leren leven met een (kind met een) variatie in de geslachtsontwikkeling. NNID heeft als standpunt, net als de Raad van Europa, de VN en het Europees parlement, dat medisch niet-noodzakelijke genitale ingrepen nooit mogen worden uitgevoerd als het kind daar (nog) niet zelf over kan mee beslissen.

Om de zorg voor kinderen, adolescenten en volwassenen met DSD goed te monitoren is het bundelen van inhoudelijke kennis en onderzoek nodig, over de verschillende diagnoses en lange

termijn uitkomsten bij al dan niet behandelde of geopereerde personen met DSD. Personen met DSD zelf, ouders, zorgprofessionals en organisaties voor seksediversiteit zouden met elkaar moeten bepalen welke gegevens in welke domeinen relevant zijn om in een dergelijke centrale database op te nemen.

5 Literatuur

- Antwoorden van minister Bruins op vragen van Kamerlid Bergkamp (D66) over de aanbevelingen van het VN-Comité tegen Foltering voor betere bescherming van intersekse kinderen. (2019)
- Aldamanhori, R. and C. R. Chapple (2017). "Management of the patient with failed hypospadias surgery presenting in adulthood." *F1000Res* 6: 1890.
- Almasri, J., et al. (2018). "Genital Reconstructive Surgery in Females With Congenital Adrenal Hyperplasia: A Systematic Review and Meta-Analysis." *J Clin Endocrinol Metab* 103(11): 4089-4096.
- Alpern, A. N., et al. (2017). "Development of Health-Related Quality of Life Instruments for Young Children With Disorders of Sex Development (DSD) and Their Parents." *Journal of Pediatric Psychology* 42(5): 544-558.
- Baratz, A. B., et al. (2014). "Disorders of sex development peer support." *Endocr Dev* 27: 99-112.
- Bennecke, E., et al. (2021). "Early Genital Surgery in Disorders/Differences of Sex Development: Patients' Perspectives." *Arch Sex Behav* 50(3): 913-923.
- Binet, A., et al. (2016). "Should we question early feminizing genitoplasty for patients with congenital adrenal hyperplasia and XX karyotype?" *J Pediatr Surg* 51(3): 465-468.
- Boyse, K. L., et al. (2014). ""It was an overwhelming thing": parents' needs after infant diagnosis with congenital adrenal hyperplasia." *J Pediatr Nurs* 29(5): 436-441.
- Callens, N., et al. (2017). *Intersekse in Vlanderen*. U. G. Centrum voor Cultuur en Gender and U. Z. G. Transgenderinfopunt. Gent.
- Carmack, A., et al. (2016). "Should Surgery for Hypospadias Be Performed Before An Age of Consent?" *J Sex Res* 53(8): 1047-1058.
- Chan, K. H., et al. (2020). "Provider perspectives on shared decision-making regarding hypospadias surgery." *J Pediatr Urol* 16(3): 307-315.
- Chan, K. H., et al. (2019). "Parental perspectives on decision-making about hypospadias surgery." *J Pediatr Urol* 15(5): 449.e441-449.e448.
- Chase, C. (1998). "Surgical progress is not the answer to intersexuality." *J Clin Ethics* 9(4): 385-392.
- Ching, C. B., et al. (2011). "The Cleveland Clinic experience with adult hypospadias patients undergoing repair: their presentation and a new classification system." *BJU Int* 107(7): 1142-1146.
- Cools, M., et al. (2018). "Caring for individuals with a difference of sex development (DSD): a Consensus Statement." *Nat Rev Endocrinol* 14(7): 415-429.
- Crissman, H. P., et al. (2011). "Children with disorders of sex development: A qualitative study of early parental experience." *Int J Pediatr Endocrinol* 2011(1): 10.
- De Clercq, E. and J. Streuli (2019). "Special Parents for "Special" Children? The Narratives of Health Care Providers and Parents of Intersex Children." *Narrat Inq Bioeth* 9(2): 133-147.

- Dierckx, M., Motmans, J., Meier, P., Dieleman, M., & Pezeril, C. (2014). Beyond the box: attitudemeting m.b.t. seksisme, holebifobie en transfbie: onderzoeksrapport. Universiteit Antwerpen.
- Fagerholm, R., et al. (2011). "Sexual function and attitudes toward surgery after feminizing genitoplasty." *J Urol* 185(5): 1900-1904.
- Fisher, A. D., et al. (2016). "Gender identity, gender assignment and reassignment in individuals with disorders of sex development: a major of dilemma." *J Endocrinol Invest* 39(11): 1207-1224.
- Foltering, V. C. t. (2018). "Concluding observations on the seventh periodic report of the Netherlands."
- Gardner, M. and D. E. Sandberg (2018). "Navigating Surgical Decision Making in Disorders of Sex Development (DSD)." *Front Pediatr* 6: 339.
- Ghidini, F., et al. (2016). "Parental Decisional Regret after Primary Distal Hypospadias Repair: Family and Surgery Variables, and Repair Outcomes." *J Urol* 195(3): 720-724.
- Hoenes, J., et al. (2016). Häufigkeit normangleichender Operationen "ineindeutiger" genitalien im Kindesalter. Follow up-Studie R.-U. Bochum. Bochum.
- Houk, C. P. and P. A. Lee (2008). "Consensus statement on terminology and management: disorders of sex development." *Sex Dev* 2(4-5): 172-180.
- Hughes, I. A., et al. (2006). "Consensus statement on management of intersex disorders." *Arch Dis Child* 91(7): 554-563. Management of intersex disorders
- Johnson, E. K., et al. (2017). "Future fertility for individuals with differences of sex development: Parent attitudes and perspectives about decision-making." *J Pediatr Urol* 13(4): 402-413.
- Kinderrechten in Nederland 2015 – 2020. Vijfde ngo-rapportage van het Kinderrechtencollectief aan het VN-Kinderrechtencomité, Kinderrechtencollectief, 2021.
- Kourime, M., et al. (2017). "An assessment of the quality of the I-DSD and the I-CAH registries - international registries for rare conditions affecting sex development." *Orphanet J Rare Dis* 12(1): 56.
- Lampalzer, U., et al. (2021). "Psychosocial care and support in the field of intersex/diverse sex development (dsd): counselling experiences, localisation and needed improvements." *Int J Impot Res* 33(2): 228-242.
- Lorenzo, A. J., et al. (2014). "Decisional regret after distal hypospadias repair: single institution prospective analysis of factors associated with subsequent parental remorse or distress." *J Urol* 191(5 Suppl): 1558-1563.
- Magrite, E., et al. (2022). "Listening to individuals with Differences of Sex Development or intersex and their families: 'not doing surgery doesn't mean doing nothing'." *Horm Res Paediatr*.
- Mendez, J. E. (2013). "Human Rights Council Verenigde Naties, Report of the special rapporteur on torture and other cruel, inhuman, or degrading treatment or punishment."
- Meyer-Bahlburg, H. F., et al. (2004). "Attitudes of adult 46, XY intersex persons to clinical management policies." *J Urol* 171(4): 1615-1619; discussion 1619.
- Meyer-Bahlburg, H. F. L. (2022). "The Timing of Genital Surgery in Somatic Intersexuality: Surveys of Patients' Preferences." *Horm Res Paediatr*.

MOTIE VAN DE LEDEN BERGKAMP EN VAN DEN HUL Voorgesteld tijdens het Wetgevingsoverleg van 2 december 2019

- Mouriquand, P., et al. (2014). "The ESPU/SPU standpoint on the surgical management of Disorders of Sex Development (DSD)." *Journal of Pediatric Urology* 10: 8-10.
- Mouriquand, P. D., et al. (2016). "Surgery in disorders of sex development (DSD) with a gender issue: If (why), when, and how?" *J Pediatr Urol* 12(3): 139-149.
- Nordenskjöld, A., et al. (2008). "Type of mutation and surgical procedure affect long-term quality of life for women with congenital adrenal hyperplasia." *J Clin Endocrinol Metab* 93(2): 380-386.
- North American Society for Pediatric and Adolescent Gynecology (2017) "NASPAG Position Statement on Surgical Management of DSD." URL: <https://doi.org/10.1016/j.jpag.2017.12.006>.
- Ontworpresolutie 2018/2878(RSP). Resolution on the rights of intersex people
[https://oeil.secure.europarl.europa.eu/oeil/popups/ficheprocedure.do?lang=en&reference=2018/2878\(RSP\)](https://oeil.secure.europarl.europa.eu/oeil/popups/ficheprocedure.do?lang=en&reference=2018/2878(RSP))
P) Raad van Europa, P. a. (2013). "Children's right to physical integrity."
- Resolutie 2191. Parlementaire Vergadering. Oorsprong - . Vergaderingsdebat op 12 oktober 2017 (35e vergadering) (zie doc. 14404 , verslag van de Commissie gelijkheid en non-discriminatie, rapporteur: de heer Piet De Bruyn). Tekst aangenomen door de Vergadering op 12 oktober 2017 (35e zitting).
- Roen, K. (2022). "Hypospadias surgery: understanding parental emotions, decisions and regrets." *International journal of impotence research*.
- Sahin, C. and C. Yesildal (2022). "Adult distal hypospadias repair is safe and easy." *Andrologia*: e14398.
- Sandberg, D. E., et al. (2019). "Development of a decision support tool in pediatric Differences/Disorders of Sex Development." *Semin Pediatr Surg* 28(5): 150838.
- Sanders, C., et al. (2008). "Parents' narratives about their experiences of their child's reconstructive genital surgeries for ambiguous genitalia." *J Clin Nurs* 17(23): 3187-3195.
- Streuli, J. C., et al. (2013). "Shaping parents: impact of contrasting professional counseling on parents' decision making for children with disorders of sex development." *J Sex Med* 10(8): 1953-1960.
- Szymanski, K. M., et al. (2021). "What Do Patients and Parents Say About Parents' Ability to Choose Early Genital Surgery for Girls with Congenital Adrenal Hyperplasia?" *J Urol* 205(6): 1770-1777.
- The Brussels Collaboration on Bodily Integrity (2019) Medically Unnecessary Genital Cutting and the Rights of the Child: Moving Toward Consensus, *The American Journal of Bioethics*, 19:10, 17-28, DOI: 10.1080/15265161.2019.1643945
- Trachta, J., et al. (2022). "Sexual function in adult females after feminizing genitoplasty for congenital adrenal hyperplasia." *J Pediatr Urol*.
- van de Grift, T. C., et al. (2022). "Masculinizing surgery in disorders/differences of sex development: clinician- and participant-evaluated appearance and function." *BJU Int* 129(3): 394-405.
- van Ditzhuijzen, J., Motmans, J. (2020). Kennis en opvattingen over intersekse. Een nulmeting in Nederland en Vlaanderen. Utrecht, Gent, Universiteit van Gent, Rutgers.

- van Engelen, H., et al. (2021). "Parental decisional regret after surgical treatment in young boys born with hypospadias." *J Pediatr Urol* 17(5): 691.e691-691.e697.
- van Heesch, M. A. (2015). *Ze wisten niet of ik een jongen of een meisje was: Kennis, keuze en geslachtsvariaties: Over het leven met en het kennen van intersekse condities in Nederland*. Amsterdam, Universiteit van Amsterdam.
- van Lisdonk, J., et al. (2020). *Het beste voor je kind. Ervaringen van ouders van een kind met een vorm van intersekse/DSD*. Rutgers.
- Vavilov, S., et al. (2020). "Parental decision regret in childhood hypospadias surgery: A systematic review." *J Paediatr Child Health* 56(10): 1514-1520.
- Warne, G. L. and A. Mann (2011). "Ethical and legal aspects of management for disorders of sex development." *J Paediatr Child Health* 47(9): 661-663.
- WGBO, 1995. <https://www.alleskits.nl/kwaliteit-van-zorg/wgbo-bij-kinderen-wet-op-de-geneeskundige-behandelingsovereenkomst>
- Zainuddin, A. A., et al. (2020). "A Multicenter Cross-Sectional Study of Malaysian Females With Congenital Adrenal Hyperplasia: Their Body Image and Their Perspectives on Feminizing Surgery." *J Pediatr Adolesc Gynecol* 33(5): 477-483.
- Zucker, K. J. (1999). "Intersexuality and gender identity differentiation." *Annu Rev Sex Res* 10: 1-69.

Bijlage A Beschrijving DSD-diagnosen

A.1 Androgeenongevoeligheidssyndroom (E34.5)

Bij het androgeenongevoeligheidssyndroom is het lichaam ongevoelig voor androgenen, ofwel 'mannelijke hormonen', wat zich manifesteert in een aantal lichamelijke kenmerken. Patiënten met deze aandoening zijn genetisch mannelijk, met één X-chromosoom en één Y-chromosoom in elke cel. Het lichaam is echter niet in staat om te reageren op bepaalde mannelijke geslachtshormonen (androgeen), waardoor ze meestal vrouwelijke externe geslachtskenmerken hebben en als meisje worden herkend, of tekenen van zowel een mannelijke als vrouwelijke seksuele ontwikkeling hebben. Soms wordt de diagnose bij de geboorte gesteld omdat het kind wordt geboren met niet-eenduidige geslachtskenmerken of omdat bij een liesbreuk testes worden aangetroffen. Maar vaker wordt de diagnose pas gesteld als wordt onderzocht waarom een meisje niet gaat menstrueren. Bij verder onderzoek worden in de buik geslachtsklieren (gonaden) aangetroffen die je niet bij een vrouwelijk lichaam zou verwachten. In alle gevallen geldt dat vrouwen met AOS geen kinderen kunnen krijgen.

Het androgeenongevoeligheidssyndroom (internationaal AIS; androgen insensitivity syndrome) is de meest voorkomende variant van 46, XY DSD. Er wordt onderscheid gemaakt in de complete (CAIS) en partiele (PAIS) vorm.

CAIS

Het volledig androgeenongevoeligheidssyndroom treedt op wanneer het lichaam helemaal geen androgenen gebruikt. Patiënten met deze vorm van de aandoening hebben de uiterlijke geslachtskenmerken van vrouwen, maar hebben geen baarmoeder. Zij menstrueren niet en zijn onvruchtbaar. Iemand met CAIS heeft wel inwendige mannelijke geslachtsorganen (teelballen) die niet zijn ingedaald en zich in het bekkengebied of de buik bevinden.

PAIS

Mensen met een gedeeltelijke androgeenongevoeligheid hebben genitaliën met typisch vrouwelijke kenmerken, genitaliën die zowel mannelijke als vrouwelijke kenmerken hebben, of geslachtsdelen die een typisch mannelijk uiterlijk hebben. Zij worden opgevoed als man of vrouw. Mensen met milde androgeenongevoeligheid komen ter wereld met mannelijke geslachtskenmerken, maar ze zijn vaak onvruchtbaar en hebben tijdens de puberteit vaak vergrote borsten.

Aanvullende bron: <https://mens-en-gezondheid.infonu.nl/aandoeningen/191042-androgeenongevoeligheidssyndroom-geen-reactie-op-androgenen.html>

A.2 XY Gonadale dysgenese (Q99.1)

Bij XY gonadale dysgenese (partieel of compleet) is al vroeg tijdens de zwangerschap de geslachtsontwikkeling van een in aanleg mannelijk embryo in vrouwelijke richting verlopen. Daarbij is de aanleg van de gonaden (geslachtsklieren) gestopt voordat zich een werkende testikel kon ontwikkelen. De gonaden/geslachtsklieren werken dus niet of zijn zelfs in het geheel niet aangelegd. Behalve dat daardoor geen testosteron wordt aangemaakt, wordt ook geen Anti Müllerse Gang Inhiberend hormoon (AMH) aangemaakt, waardoor de Müllerse-buizen zich verder kunnen ontwikkelen tot eileiders, de baarmoeder en het bovenste deel van de vagina. Iemand met XY

gonadale dysgenesie wordt meestal als meisje opgevoed. Een meisje met het XY gonadale dysgenesie heeft dus ondanks de aanwezigheid van een Y-chromosoom een baarmoeder. Hoewel de eileiders en de baarmoeder wel aanwezig zijn, functioneren de eierstokken niet goed of ontbreken. XY gonadale dysgenesie wordt ook wel het syndroom van Swyer genoemd.

XY gonadale dysgenesie wordt vaak pas ontdekt als een kind niet vanzelf in de puberteit komt. Na hormoonsubstitutie kan een meisje met XY dysgenesie in principe ook menstrueren, en in principe een zwangerschap voltooien na eiceldonatie en IVF. Als er niet goed werkende mannelijke geslachtsklieren zijn, is er soms meer kans dat uit de geslachtsklieren kanker ontstaat.

Aanvullende bron: <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/syndroom-van-swyer>

A.3 Adrenogenaal syndroom (AGS)(E25)

Het adrenogenaal syndroom (AGS) wordt veroorzaakt door een afwijking in het gen waardoor het enzym (21 hydroxylase) niet of veel minder goed werkt. Dit enzym is nodig voor de aanmaak van de hormonen in de bijnier en bij onvoldoende werking wordt niet genoeg cortisol en aldosteron aangemaakt. Door het tekort aan cortisol blijft de hypofyse de bijnieren stimuleren om cortisol te maken die hierdoor groter worden, maar slechts één soort hormoon maken: androgenen. Hierdoor ontstaan teveel androgenen. In het Engels wordt AGS aangeduid met congenital adrenal hyperplasia (CAH) en ook in het Nederlands wordt AGS wel congenitale bijnierhyperplasie genoemd.

Er zijn twee vormen van AGS: klassieke AGS (de ernstige vorm) en niet-klassieke AGS (de mildere vorm). De klassieke vorm van AGS wordt door de hielprik opgespoord. Wanneer de klassieke AGS gepaard gaat met zoutverlies zijn de klachten het ernstigst en beginnen vlak na de geboorte. Na enkele dagen verliest de baby veel zout en kan gewicht verliezen of uitdrogen. Dit kan levensbedreigend zijn. Bij de klassieke vorm zonder zoutverlies zijn de klachten iets milder. Bij meisjes wordt de klassieke AGS meestal al bij de geboorte ontdekt, omdat de uitwendige geslachtsdelen op die van een jongen lijken. Bij jongens zien de penis en teelballen er normaal uit. Kinderen met klassieke AGS moeten levenslang medicatie gebruiken.

De niet-klassieke vorm van AGS wordt meestal op latere leeftijd ontdekt. Vrouwen kunnen veel haargroei op het lichaam hebben en de menstruatie kan heel laat op gang komen of onregelmatig zijn. Soms zijn meisjes met AGS bij de geboorte als jongen herkend en/of opgevoed. Bij mannen zijn de kenmerken minder duidelijk. Sommige mensen hebben helemaal geen klachten.

A.4 Klinefelter (Q98.0/Q98.1/Q98.4)

Klinefelter komt alleen voor bij mannen. Mannen met het Klinefelter-syndroom hebben in hun cellen 47 chromosomen i.p.v. 46, waardoor het syndroom ook wel wordt aangeduid met het 47, XXY syndroom. Bij het Klinefelter syndroom wordt onvoldoende mannelijk hormoon (testosteron) aangemaakt waardoor de puberteit langzamer op gang komt. Bij kinderen is regelmatig sprake van een vertraagde spraak-taalontwikkeling, net als gedragsproblemen en moeite met leren. Andere kenmerken van het syndroom zijn geringe ofwel volledig afwezige baardgroei, enige borstvorming, een wat grotere lichaamslengte en wat langere armen en soms kleinere uitwendige geslachtsorganen. De diagnose Klinefelter wordt meestal pas in de puberteit gesteld, of wanneer een man een kinderwens heeft en verminderd vruchtbaar blijkt.

Aanvullende bron: <https://www.radboudumc.nl/patientenzorg/aandoeningen/klinefelter-syndroom/wat-is-het-klinefelter-syndroom>

A.5 MRKH-syndroom (Q51.8)

Vrouwen met het MRKH-syndroom (Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-syndroom) hebben XX-chromosomen, maar worden geboren zonder vagina en baarmoeder. Soms is er een klein kuiltje op de plaats van de vagina. De eierstokken zijn wel ontwikkeld en functioneren normaal en de uitwendige geslachtsorganen zijn normaal gevormd. De vrouwelijke hormonen (progesteron en oestrogeen) zijn in een normale hoeveelheid aanwezig en daarom ontwikkelt het lichaam zich in de puberteit zoals bij andere vrouwen. Doordat baarmoeder en vagina niet zijn aangelegd, worden vrouwen met het MRKH-syndroom niet ongesteld. Soms gaat het MRKH-syndroom samen met nierafwijkingen, vergroeiing van de nekwevels, milde hartafwijkingen of gehoorproblemen. Het MRKH-syndroom wordt meestal rond de puberteit ontdekt.

A.6 Turner-syndroom (Q96)

Meestal hebben jongens XY-chromosomen en meisjes XX-chromosomen. Bij Monosomy X, of XO, is alleen een X-chromosoom aanwezig. Dit leidt bij meisjes tot het Turner-syndroom. Bij het syndroom van Turner ontwikkelen de eierstokken zich meestal niet goed. Daardoor maakt het lichaam te weinig vrouwelijk hormoon (oestrogeen). Dan worden meisjes vaak niet ongesteld en krijgen geen borsten. De meeste vrouwen met het syndroom van Turner zijn niet vruchtbaar. Heel soms kunnen vrouwen met het syndroom van Turner-kinderen krijgen.

XO-mozaïek treedt op als slechts een gedeelte van de cellen een enkel X-chromosoom heeft. XY/XO-mozaïek is een vorm waarbij een aantal cellen XY-chromosomen bevatten. Deze speciale vorm van het Turner-syndroom wordt mixed gonadal dysgenesis genoemd. De meeste kinderen met XY/XO-mozaïek hebben normale mannelijke genitaliën, sommige kinderen hebben vrouwelijke genitaliën en sommigen worden geboren met niet-eenduidige genitaliën. XY/XO-kinderen kunnen niet-functionerende eierstokken, testes, ovotestes of normale testes hebben.

Aanvullende bron: <https://dsdnederland.nl/over-aos/wat-is-aos/overige-dsd/turner-syndroom>

Bijlage B Opgevraagde diagnoses

Tabel 1 ICD-codes waarover de meeste overeenstemming bestaat dat dat DSD-diagnosen zijn

E23.0	Hypogonadotroop hypogonadisme
E25.0	Congenital adrenogenital disorders (CAH; nl: AGS) associated with enzyme deficiencies
E25.8	Other adrenogenital disorders (idiopathic)
E25.9	Adrenogenital disorder unspecified
E29.1	Test hypofunction (5 alfa reductase def, androgen synthesis def.)
E29.9	Test dysfunction, unspecified
E34.5	Androgen resistance (CAIS, PAIS)
Q56.0	Hermaphroditism, not elsewhere classified
Q56.1	Male pseudohermaphroditism, not elsewhere classified, (dis. AMH and AMH rec.)
Q56.2	Female pseudohermaphroditism, not elsewhere classified
Q56.3	Pseudohermaphroditism, unspecified
Q56.4	Undeterminant sex, unspecified, ambiguous genitalia
Q96.0	Turner 45 XO
Q96.1	Iso (Xq)
Q96.2	Karyotype 46X with abnormal sex chromosome except iso
Q96.3	Mozaicism 45 X/46 XX or XY
Q96.4	Mozaicism 45 XO/other celllines with abnormal sex chromosome
Q96.8	Other variants Turner
Q96.9	Turner unspecified
Q97.0	47 XXX
Q97.1	Female with more than three x chromosomes
Q97.2	Mozaicism, lines with various numbers of X chromosomes
Q97.3	Female with 46 XY karyotype (complete gonadal dysgenesis)
Q97.8	Other specified sex chromosome abnormalities, female phenotype
Q97.9	Sex chromosome abnormality, female phenotype, unspecified
Q98.0	Klinefelter 47 XXY
Q98.1	Klinefelter with more than two X chromosomes
Q98.2	Klinefelter syndrome, male with 46 XX karyotype
Q98.3	Other male with 46 XX karyotype
Q98.4	Klinefelter unspecified
Q98.5	Karyotype 47 XYY
Q98.6	Male with structurally abnormal sex chromosome
Q98.7	Male with sex chromosome mosaicism
Q98.8	Other specified sex chromosome abnormalities, male phenotype
Q98.9	Sex chromosome abnormality, male phenotype, unspecified
Q99.0	Chimera 46 XX/46XY

Q99.1	46 XX true hermaphrodite
Q99.2	Fragile X chromosome
Q99.8	Other specified chromosome abnormalities
Q99.9	Chromosomal abnormalities, unspecified

*Van de blauw gedrukte diagnoses werden kinderen aangetroffen die een operatieve ingreep hadden ondergaan in de periode 2014-2020. Er werden in deze periode geen kinderen met een zwart gedrukte diagnose geopereerd.

Tabel 2 Overzicht van alle DSD-diagnosen waarover data bij DHD zijn aangevraagd

ICD-10	Omschrijving
E23	Hypogonadotroop hypogonadisme
E23.0	Hypogonadotroop hypogonadisme
E25	Adrenogenital disorders
E25.0	Congenital adrenogenital disorders associated with enzyme deficiencies, also POR, 3 beta, etc.
E25.8	Other adrenogenital disorders (idiopathic)
E25.9	Adrenogenital disorder unspecified
E29	Testicular dysfunction
E29.1	Test hypofunction (5 alfa reductase def, androgen synthesis def as 17 betas etc.)
E29.9	Test dysfunction, unspecified
E30	Delayed puberty
E34	Other endocrine disorders
E34.5	Androgen resistance (CAIS, PAIS)
E34.50	Androgen insensitivity unspecified
E34.51	Complete androgen insensitivity syndrome
E34.52	Partial androgen insensitivity syndrome
Q50	Congenital malformations of ovaries, fallopian tubes and broad ligaments
Q50.0	Congenital absence of ovary
Q50.1	Developmental ovarian cyst
Q50.2	Congenital torsion of ovary
Q50.3	Other congenital malformations of ovary
Q50.4	Embryonic cyst of fallopian tube
Q50.5	Embryonic cyst of broad ligament
Q50.6	Other congenital malformations of fallopian tube and broad ligament
Q51	Congenital malformations of uterus and cervix
Q51.0	Agenesis and aplasia of uterus
Q51.1	Doubling of uterus with doubling of cervix and vagina
Q51.2	Other doubling of uterus
Q51.3	Bicornate uterus
Q51.4	Unicornate uterus
Q51.5	Agenesis and aplasia of cervix
Q51.6	Embryonic cyst of cervix
Q51.7	Congenital fistulae between uterus and digestive and urinary tracts
Q51.8	Other congenital malformations of uterus and cervix (MRK)
Q52	Other congenital malformations of female genitalia
Q52.0	Congenital absence of vagina
Q52.1	Doubling of vagina
Q52.2	Congenital rectovaginal fistula

Vervolg Tabel 2

ICD-10	Omschrijving
Q52.3	Imperforate hymen
Q52.4	Other congenital malformations of vagina
Q52.5	Fusion of labia
Q52.6	Congenital malformation of clitoris
Q52.7	Other and unspecified congenital malformations of vulva
Q52.8	Other specified congenital malformations of female genitalia
Q52.9	Congenital malformation of female genitalia, unspecified
Q53	Undescended and ectopic testicle
Q53.0	Ectopic testis
Q53.1	Undescended testicle, unilateral
Q53.2	Undescended testicle, bilateral
Q53.9	Undescended testicle, unspecified
Q54	Hypospadias
Q54.0	Hypospadias balanic (coronar, glandular)
Q54.1	Hypospadias, penile
Q54.2	Hypospadias, penoscrotal
Q54.3	Hypospadias, perineal
Q54.4	Congenital chordee
Q54.8	Other hypospadias
Q54.9	Hypospadias, unclassified
Q55	Other malformations of male genitals
Q55.0	Absence or aplasia of the testes
Q55.1	Hypoplasia of the testes
Q55.2	Other congenital malformations of the testes
Q55.5	Congenital absence or aplasia of the penis
Q55.6	Other congenital malformation of the penis
Q55.8	Other specified congenital malformations of male genital organs
Q55.9	Congenital malformation of male genital organ, unspecified
Q56	Indeterminant sex and pseudohermaphroditism
Q56.0	Hermaphroditism, not elsewhere classified
Q56.1	Male pseudohermaphroditism, not elsewhere classified, (disorders of AMH and AMH receptor)
Q56.2	Female pseudohermaphroditism, not elsewhere classified
Q56.3	Pseudohermaphroditism, unspecified
Q56.4	Undeterminant sex, unspecified, ambiguous genitalia
Q96	Turner syndrome
Q96.0	Turner 45 XO
Q96.1	Iso (Xq)
Q96.2	karyotype 46X with abnormal sex chromosome except iso
Q96.3	mozaicism 45 X/46 XX or XY

Vervolg Tabel 2

ICD-10	Omschrijving
Q96.4	Mozaicism 45 XO/other celllines with abnormal sex chromosome
Q96.8	other variants Turner
Q96.9	Turner unspecified
Q97	Other sex chromosomal abnormalities, female phenotype not elsewhere classified
Q97.0	47 XXX
Q97.1	Female with more than three x chromosomes
Q97.2	mozaicism, lines with various numbers of X chromosomes
Q97.3	Female with 46 XY karyotype (complete gonadal dysgenesis)
Q97.8	other specified sex chromosme abnormalities, female phenotype
Q97.9	sex chromosome abnormality, female phenotype, unspecified
Q98	Other sex chromosome abnormalities, male phenotype, not elsewhere classified
Q98.0	Klinefelter 47 XXY
Q98.1	Klinefelter with more than two X chromosomes
Q98.2	Klinefelter syndrome, male with 46 XX karyotype
Q98.3	other male with 46 XX karyotype
Q98.4	Klinefelter unspecified
Q98.5	Karyotype 47 XYY
Q98.6	male with structurally abnormal sex chromosome
Q98.7	Male with sex chromosome mosaicism
Q98.8	other specified sex chromosome abnormalities, male phenotype
Q98.9	sex chromosome abnormality, male phenotype, unspecified
Q99	Other chromosomal abnormalities, not elsewhere classified
Q99.0	Chimera 46 XX/46XY
Q99.1	46 XX true hermaphrodite
Q99.2	fragile X chromosome
Q99.8	other specified chromosome abnormalities
Q99.9	chromosomal abnormalities, unspecified

Bijlage C Voorbeeld databestand

Jaar	Leeftijd	Geslacht	ICD-10 code	ICD-10 hoofddiagnose	Zorgactiviteit code	Zorgactiviteit	Aantal verrichtingen	Aantal unieke patiënten
2014	0-11	Jongen	Q55.6	Ov. congenitale misvormingen van penis	036850	Reconstructie penis.	10	10
2014	0-11	Jongen	Q55.8	Ov. gespecificeerde congenitale misvormingen van mannelijke geslachtsorganen	036801	Verwijdingsplastiek van het praeputium met behulp van transpositie van huid.	1	1
2014	0-11	Jongen	Q55.8	Ov. gespecificeerde congenitale misvormingen van mannelijke geslachtsorganen	036802	Frenulumplastiek van de penis.	3	3
2014	0-11	Jongen	Q55.8	Ov. gespecificeerde congenitale misvormingen van mannelijke geslachtsorganen	036850	Reconstructie penis.	6	5
2014	0-11	Jongen	Q97.3	Vrouwelijk met karyotype 46,XY	036651	Totale orchidectomie, inguinaal, open procedure	1	1
2014	0-11	Jongen	Q99.2	Fragiele-X-chromosoom	034503	Endoscopische gastrostomie	1	1
2014	0-11	Meisje	Q96.9	Syndroom van Turner, niet gespecificeerd	038428	Refixatie sternum.	4	1
2014	0-11	Meisje	Q99.0	Chimera 46,XX/46,XY	036651	Totale orchidectomie, inguinaal, open procedure	2	1
2014	0-11	Meisje	Q52.0	Congenitaal ontbreken van vagina	037404	Vaginismus operatie.	1	1
2014	0-11	Meisje	Q52.1	Verdubbeling van vagina	037460	Plastische correctie van een oude totaalruptuur.	1	1
2014	0-11	Meisje	Q96.3	Mosaïcisme, 45,X/46,XX of XY	036915	Endoscopische operatie aan het adnexum in verband met een ovariumtumor of ontstekingen	2	1
2014	0-11	Meisje	Q96.8	Ov. gespecificeerde varianten van syndroom van Turner	036647	Laparoscopisch verwijderen Mullerse resten	1	1
2014	0-11	Meisje	Q96.8	Ov. gespecificeerde varianten van syndroom van Turner	036915	Endoscopische operatie aan het adnexum in verband met een ovariumtumor of ontstekingen	1	1