

Literatuuroverzicht behorend bij de Position paper operatie AGS-meisjes

De bepaling van de positie van vrouwen met AGS en vaststelling van het beste tijdstip voor een operatie bij AGS

Reactie vanuit Bijnierverseniging NVACP op de conceptrichtlijn Multidisciplinaire kwaliteitsstandaard voor de zorg voor mensen met een Difference of Sex Development (DSD), status eind oktober 2023. Het gaat hier uitsluitend om het ziektebeeld AGS.

Op verzoek van het bestuur van Bijnierverseniging NVACP is, mede op basis van geluiden en meningen uit haar achterban, na lezing van bovengenoemde conceptrichtlijn literatuuronderzoek gedaan. Dit om te achterhalen wat de actuele kennis en de standpunten zijn van diverse onderzoekers en onderzoeksinstituten. De inzet is met name om meer kennis te krijgen over het tijdstip van opereren en de kwaliteit van leven van vrouwen en mannen met AGS. Daarnaast is er onduidelijkheid ontstaan of AGS bij vrouwen een chromosomale geslachtsstoornis is die thuishoort bij DSD en behoort bij de aandoeningen Turner en Androgeen ongevoeligheidssyndroom (AOS).

Bijnierverseniging NVACP komt tot haar conclusies op grond van eigen bevindingen van haar leden, onderstaande recente publicaties en gegevens uit Williams Textbook of Endocrinology. Het tekstboek wijdt een hoofdstuk aan Congenital Adrenal Hyperplasia, met een beschrijving van het ziektebeeld, de oorzaken en de behandeling. Op basis van al deze gegevens stellen wij vast dat AGS geen chromosomale geslachtsstoornis is, maar een stofwisselingsdefect in de aanmaak van cortisol uit cholesterol door het ontbreken van een essentieel enzym als gevolg van een defect gen.

Wij merken op dat deze studies vaak gebaseerd zijn op volwassen patiënten die niet met de meest recente operatietechnieken en cortisolsubstitutieschema's behandeld werden. De impact van een suboptimale psychologische begeleiding en onvoldoende respect voor de lichaamsintegriteit in het verleden dienen meegewogen te worden.

1. Clinical characteristics of female patients diagnosed with congenital adrenal hyperplasia and plastic-aesthetic related thoughts: a retrospective study.

Lixin Liao¹, Mingliang Sun², Fengfeng Wang¹, Shi Pan¹, Xuhong Wu¹, Xiaofeng Huang¹
Neuroendocrinol Lett 2022; 43(7):378–384 PMID: 36720126 NEL437822A03

2. Congenital adrenal hyperplasia: Does repair after two years of age have a worse outcome?

Shaymaa Elsayed, Haytham Badawy *, Doaa Khater, Magdy Abdelfattah, Magdy Omar
Journal Ped. Urology 2020 16 (4) P424.E6; Doi.org/10.1016/j.jpuro.2020.06.010

3. Surgical treatment after failed primary correction of urogenital sinus in female patients with virilizing congenital adrenal hyperplasia: are good results possible? Maria Helena Palma Sircili¹ e.a.

Front. Pediatr., 2016 vol 4 doi.org/10.3389/fped.2016.00118

4. Early genital surgery in disorders/differences of sex development: patients' perspectives

Elena Bennecke, Stephanie Bernstein, Peter Lee, Tim C. van de Grift, Agneta Nordenskjöld, Marion Rapp, Margaret Simmonds, Jürg C. Streuli, Ute Thyen, Claudia Wiesemann on behalf of the dsd-LIFE Group

Archives of Sexual Behavior (2021) 50:913–923; doi.org/10.1007/s10508-021-01953-6

5. Decisional regret about surgical and non-surgical issues after genitoplasty among caregivers of female infants with CAH

Rachel S. Fisher, MS, Hannah C. Espeleta, PhD e.a.

J Pediatr Urol. 2022 18(1): 27–33. doi:10.1016/j.jpuro.2021.10.001

6. Techniques of primary vaginoplasty in young adults with differences of sex development and female identification

Verena Ellerkamp, , Kristin Katharina Rall e.a.

J. Clin. Med. 2022, 11, 3688. <https://doi.org/10.3390/jcm11133688>

7. Clinical update on congenital adrenal hyperplasia: recommendations from a multidisciplinary adrenal program

Thomas Uslar 1,2 , Roberto Olmos 1,2 (Chili)

J. Clin. Med. 2023, 12, 3128.

8. The timing of genital surgery in somatic intersexuality: surveys of patients' preferences review paper

Meyer-Bahlburg

Horm Res Paediatr 2022;95:12–20 DOI: 10.1159/000521958

9. Early genital surgery in disorders/differences of sex development: patients' perspectives

Bennecke et al.

Arch Sex Behav 2021 50(3):913-923. doi: 10.1007/s10508-021-01953-6

10. Sexual function in adult females after feminizing genitoplasty

Trachta J et al

J Pediatr Urol 2022 18(3) 282-286 doi 10.1016/j.jpuro.2022.02.005

11. Majority of females with a life-long experience of CAH and parents do not consider females with CAH to be intersexe;

Konrad M Szymanski 1 , Richard C Rink 2 , Benjamin Whittam 2 , Devon J Hensel 3 ; Life with Congenital Adrenal Hyperplasia Study Group. J Pediatr Urol 2021 17(2) 210.e1-210.e9 doi: 10.1016/j.jpuro.2020.09.009



Bijnierverseniging
nvacp

12. What do patients and parents say about parents' ability to choose early genital surgery for girls with congenital adrenal hyperplasia?

Szymanski, K. M., et al. (2021)

J Urol 205(6): 1770-1777. doi: 10.1097/JU.0000000000001573