

SWISS DSD COHORT STUDY

Zum Umgang mit Varianten der Geschlechtsentwicklung (NEK20/2012)

Prof. Christa E. Flück
Pädiatrische Endokrinologie/Diabetologie/Metabolik
Medizinische Universitäts-Kinderklinik Bern

Koordinatorin AG DSD SGPED und ESPE
CH Vertreterin COST Action DSDnet
PI Swiss DSD Cohort Study

SELTENE KRANKHEITEN



.....GEMEINSAM SIND WIR STÄRKER

WAS VERSTEHEN WIR UNTER DSD?

(ENGL. DIFFERENCES/DISORDER OF SEX DEVELOPMENT;
VARIANTE IN DER GESCHLECHTSENTWICKLUNG)

Chromosomales Geschlecht



XX - XY



Gonadales Geschlecht

Ovar - Testis

Inneres Genitale

Tuben, Uterus,
Vagina
(Müller Strukturen)

Ductus deferens,
Samenblase, Nebenhoden
(Wolff Strukturen)

Aeusseres Genitale

Clitoris, Labia,
Vestibulum vaginae

Penis, Scrotum

Geschlechtsidentität

weiblich



männlich

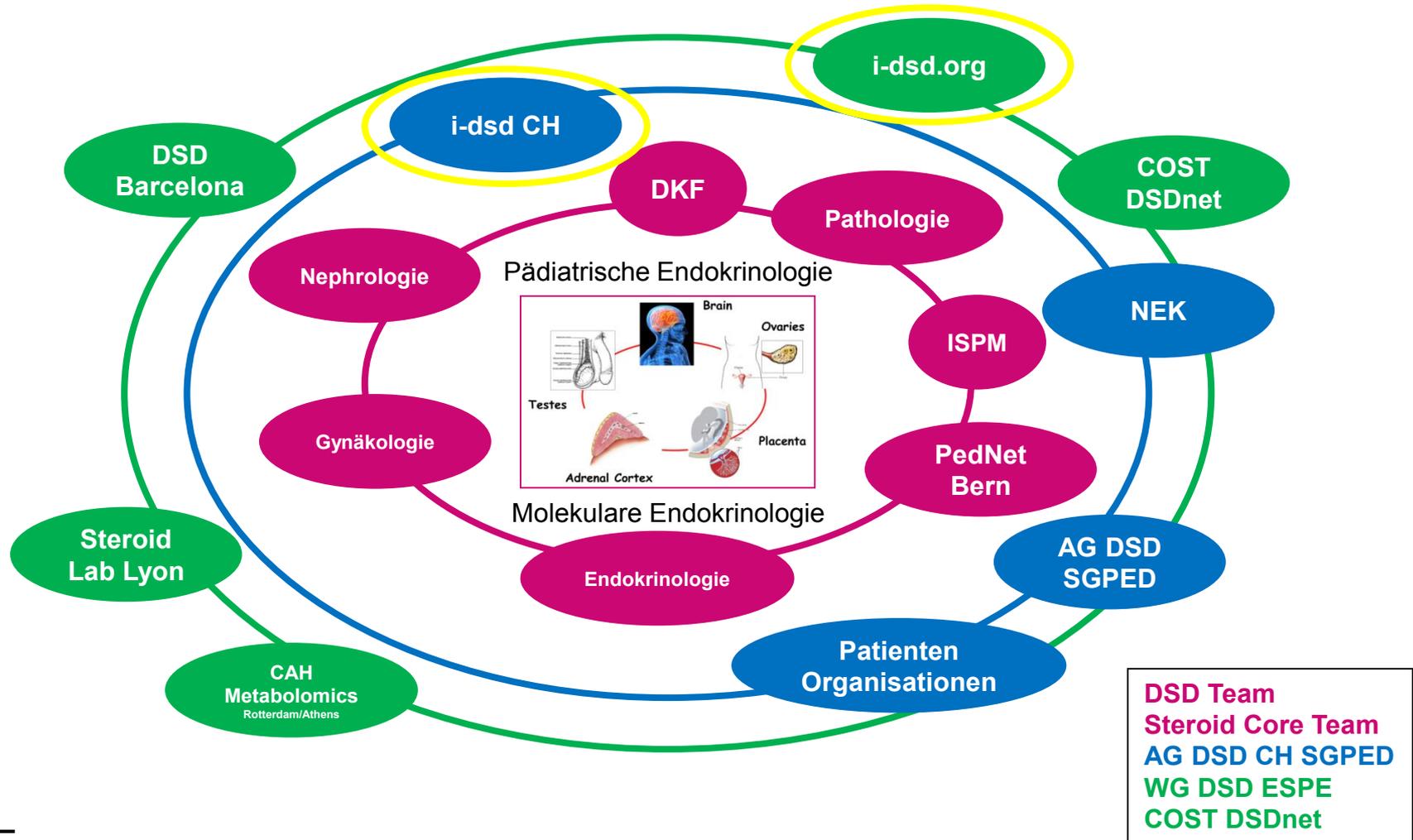
SITUATION IN DER CH



- ▶ CH DSD Betroffene machen auf Versorgungsmisere aufmerksam
- ▶ Empfehlung der Nationalen Ethik Kommission (20/2012):
Repräsentative Studien mit ausreichenden Fallzahlen und Kontrollgruppen von nicht- oder nicht-invasiv behandelten Menschen mit DSD sind erwünscht. Auch sollten Daten zur Zufriedenheit und Effektivität von verschiedenen Behandlungsmöglichkeiten und geschlechtsbestimmenden Operationsverfahren erhoben werden. Um eine evidenz-basierte Medizin betreiben zu können und Behandlungspfade zu optimieren, sollte verstärkt und in internationaler Kooperation Forschung in diesen Bereichen betrieben werden.
- ▶ Tiefe Patientenzahlen in der CH – SELTENE Krankheiten: internationale Kollaborationen sind notwendig!
- ▶ Internationale Plattform rund ums i-dsd Register



NETZWERK DSD BERN – CH – WWW



NEUERUNGEN IN BERN FÜR KLIENTEN

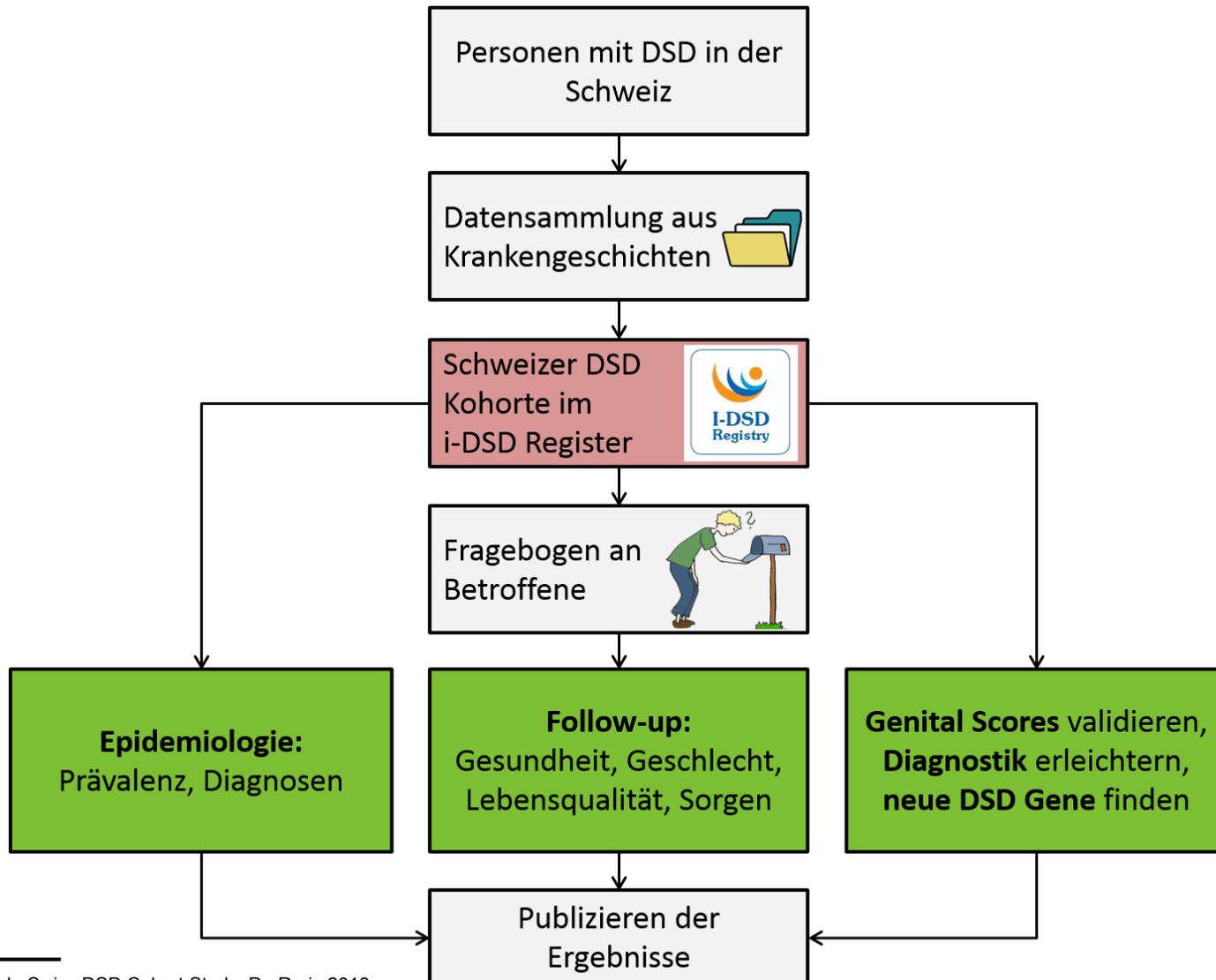


Hochspezialisierte DSD Psychologin



Multiprofessionelles DSD Team

FORSCHUNG MIT DER SCHWEIZER DSD KOHORTE: ERSTE STUDIENFRAGEN UND ZIELE

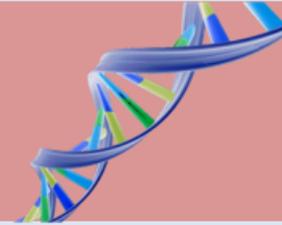


DATENSAMMLUNG

**Medizinische
Daten**



**Genetische
Daten**



**Daten aus
Schweizer
Routinestatistiken**



**Fragebogen-
daten**



Können auf Nachfrage mit nationalen und internationalen Forschern geteilt werden

**Persönliche
Daten**



- Gespeichert im jeweiligen Zentrum und am ISPM Bern
- Niemals mit Dritten geteilt

AKTUELLER STAND

- Rekrutierung der DSD Kinder und Jugendlichen und deren Angehörigen
- Datenerfassung ins i-dsd zur Generierung der Kohorte
- Schreiben von Grants zur Finanzierung der Studie(n)

Fragen an:

christa.flueck@dbmr.unibe.ch oder grit.sommer@ispm.unibe.ch

HERZLICHEN DANK FÜR DIE UNTERSTÜTZUNG

Stiftung Walter und Anne Marie Boveri
Winterthur



Schweizerische Gesellschaft für Endokrinologie und Diabetologie
Société Suisse d'Endocrinologie et de Diabétologie
Società Svizzera di Endocrinologia e Diabetologia
Societad Svizra d'Endocrinologia e Diabetologia