

## Kurzbericht zum BMG-geförderten Forschungsvorhaben

Vorhabentitel	Standardisierte Zentren-zentrierte Versorgung von DSD über die Lebensspanne (DSDCare)
Schlüsselbegriffe	Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD), Versorgungsqualität, Versorgungsnetzwerk, DSD-Zentren
Vorhabendurchführung	Universität zu Lübeck (UzL) als Träger des Universitätsklinikums Schleswig-Holstein, Campus Lübeck
Vorhabenleitung	Prof. Olaf Hiort
Autor(en)/Autorin(nen)	Dr. Ulla Döhnert, Dr. Martina Jürgensen, Prof. Olaf Hiort
Vorhabenbeginn	1. Mai 2020
Vorhabenende	31. August 2023

### 1. Vorhabenbeschreibung, Vorhabenziele

Menschen mit einer Variante der Geschlechtsentwicklung (Differences of Sex Development – DSD) benötigen eine spezialisierte interdisziplinäre medizinische und psychosoziale Versorgung, die entsprechend nationaler und internationaler Leitlinien in spezialisierten Zentren erfolgen sollte. Hinsichtlich der strukturellen und inhaltlichen Ausgestaltung der Versorgungskonzepte und -angebote dieser Zentren bleiben die Leitlinien und Empfehlungen allerdings unkonkret. Hier setzt das Projekt DSDCare an.

Projektziele waren der Aufbau eines nationalen Netzwerks von spezialisierten DSD-Zentren und Ausbau der Zusammenarbeit im Netzwerk und mit auswärtigen Versorgenden, die Entwicklung und Umsetzung eines standardisierten Versorgungsmodells für Menschen mit DSD über die Lebensspanne und die Evaluation der Versorgung und Qualitätssicherung in den beteiligten Zentren. Hieraus soll langfristig eine Verbesserung der Versorgung von Menschen mit DSD über die gesamte Lebensspanne resultieren.

### 2. Durchführung, Methodik

Im ersten Projektjahr wurde ein standardisiertes Versorgungsmodell für Menschen mit DSD entwickelt. Grundlage bildete die deutsche S2k-Leitlinie Varianten der Geschlechtsentwicklung, die anhand aktueller Empfehlungen überarbeitet und weiter ausgeführt wurde.

Zudem wurde mit der Festlegung von Qualitätsindikatoren (QI) und Entwicklung eines Patient\*innenregisters (DSDReg) auf Basis des OSSE-Registers die Basis für die spätere Evaluation der Versorgung geschaffen. Für die Entwicklung der Indikatoren der Struktur-, Prozess und Ergebnisqualität der DSD-Versorgung wurden die Leitlinien-Empfehlungen analysiert und eine ausführliche Literaturrecherche und Interviews mit verschiedenen Stakeholdern (Mitarbeitenden der DSD-Zentren, Patient\*innen, Sorgeberechtigten und Angehörigen der Selbstorganisationen) durchgeführt. Im zweiten und dritten Projektjahr wurden die Versorgung an den beteiligten Zentren evaluiert und das Versorgungsmodell anhand dessen weiter ausgeführt und überarbeitet. Die Evaluation erfolgte durch jährliche Strukturhebungen an den Zentren, Auswertung der patient\*innenbezogenen Daten aus dem DSDReg und Erhebung von „Patient reported outcome / experience measures (PROM/ PREM)“ mittels standardisierter und evaluierter Fragebögen. Nach einer Basiserhebung der Strukturparameter für das Jahr 2019 wurden die Daten der Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität jährlich ausgewertet und den Zentren in einem Benchmarking-Bericht zur Verfügung gestellt.

Zusätzlich wurden im Projektzeitraum Kommunikationsstrukturen zwischen den teilnehmenden Zentren und Selbstorganisationen auf- und ausgebaut. Für Menschen mit DSD und auswärtiges medizinisches und psychosoziales Fachpersonal wurden Zugangswege zum Netzwerk geschaffen.

### **3. Gender Mainstreaming**

Im Fokus des Projektes standen Menschen mit Varianten der Geschlechtsentwicklung, weshalb eine Beteiligung der Selbstorganisationen am DSDCare-Konsortium und in allen Arbeitsschritten elementar wichtig war, um die Sichtweise und Erfahrungen der Betroffenen einzubringen. In die Entwicklung der QI wurden die Aspekte von Menschen mit DSD aus den Interviews einbezogen. Die Vertretungen der Selbstorganisationen waren ebenso an der Registerentwicklung beteiligt. Die Fragebögen zur Erhebung der Behandlungszufriedenheit, Lebensqualität und Transitionskompetenz wurden bereits in früheren Studien für die Zielgruppe verwendet und evaluiert. Im gesamten Projekt wurde eine genderneutrale Sprache in Wort und Schrift angestrebt.

### **4. Ergebnisse, Schlussfolgerung, Fortführung**

Zwecks Entwicklung des Versorgungsmodells wurden die Empfehlungen der deutschen S2k-Leitlinie Varianten der Geschlechtsentwicklung aktualisiert und in Standards überführt, z.B. für die Anamneseerhebung, klinische Untersuchung, Bildgebung und genetische Diagnostik. Für bisher in der Leitlinie nicht weiter definierte Inhalte wurden konkrete Konzepte entwickelt. Hierzu gehören die Zusammensetzung des interdisziplinären Teams und Strukturen der Zusammenarbeit, Aufklärung der Patient\*innen und Angehörigen, psychologische Begleitung, Hormontherapie, Erfassung von OP-Outcomes und die Transition aus der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin.

Vom 1.5.2021 bis 30.6.2023 wurden insgesamt 601 Patient\*innen in den zehn klinischen Zentren in das Versorgungsregister DSDReg eingeschlossen. Der Fragebogen-Rücklauf war mit ca. 63% gut.

Insgesamt wurden vier Benchmarking-Berichte erstellt. Die Indikatoren der Strukturqualität wurden als „erfüllt“ oder „nicht erfüllt“ gewertet und eine Punktzahl für jedes Zentrum errechnet. Insgesamt zeigte sich von 2019 bis 2022 eine Verbesserung der Strukturqualität der beteiligten Zentren durch die Umsetzung des Versorgungsmodells. Für die Prozess- und Ergebnisqualität stellt sich eine Berechnung von Schwellenwerten für das Erreichen einer guten Qualität schwieriger dar. Die Ergebnisse werden daher als Abweichung vom Median dargestellt. Dies ermöglicht den Zentren einen Vergleich miteinander. Die Auswertungen der Fragebögen zur Lebensqualität und Behandlungszufriedenheit zeigten bereits zu Projektbeginn gute Ergebnisse. Genauere Auswertungen des Verlaufes und der Einflussparameter benötigen einen längeren Beobachtungszeitraum. Ob sich durch die Umsetzung der Maßnahmen eine Verbesserung der Versorgung erzielen lässt, wird sich somit erst längerfristig beurteilen lassen.

Im Projekt wurde ein Netzwerk aus zehn spezialisierten klinischen Zentren, zwei wissenschaftlichen Instituten und zwei Selbstorganisationen aufgebaut, die sich in regelmäßigen Videokonferenzen bzw. Präsenztreffen, Arbeitsgruppentreffen und Fallkonferenzen austauschten. Für auswärtiges medizinisches und psychosoziales Fachpersonal wurden eine Koordinations- und Beratungsstelle (InfoDSD) geschaffen und eine CME-zertifizierte Online-Fortbildung zu wichtigen Aspekten von DSD entwickelt. Für Patient\*innen mit adrenogenitalem Syndrom (AGS) wurde eine Online-Schulung entwickelt. Intergeschlechtliche Menschen e.V. bildete im Rahmen des Projektes Peerberater\*innen aus und fort und führte Peerberatungen durch. Die Vermittlung wurde in die entwickelten Versorgungspfade integriert.

Nach Abschluss des Projektes wurde ein deutsches Referenznetzwerk Varianten der Geschlechtsentwicklung gegründet, in dessen Rahmen das Register und Benchmarking fortgeführt und die vorhandenen Angebote für Menschen mit DSD und auswärtiges Fachpersonal aufrecht erhalten und ausgebaut werden können.

## **5. Umsetzung der Ergebnisse durch das BMG**

Die Projektergebnisse werden auf der Homepage des BMG veröffentlicht. Das Projekt weist eine hohe Nachhaltigkeit über das Projektende hinaus auf. So wurden die aufgebauten Netzwerkstrukturen in das Deutsche Referenznetzwerk Varianten der Geschlechtsentwicklung überführt. Zur Bekanntmachung der Beratungs- und Koordinationsstelle für Versorgende „Info DSD“ wurde seitens der Projektnehmenden eine Informationsschrift erstellt und die relevanten Fachgesellschaften um Weiterverbreitung gebeten. Die entwickelte Online-Fortbildung zu den wichtigsten Aspekten der DSD-Versorgung für medizinisches und psychosoziales Fachpersonal ist von der Landesärztekammer Baden-Württemberg CME zertifiziert und auf der Weiterbildungsplattform der School of Advanced Professional Studies zugänglich.

## 6. Verwendete Literatur

S2k-Leitlinie Varianten der Geschlechtsentwicklung. AWMF-Register Nr. 174-001, Version 1.0 (Juli 2016) – *in Überarbeitung!*

Audi L, Ahmed SF, Krone N, Cools M, McElreavey K, Holterhus PM, Greenfield A, Bashamboo A, Hiort O, Wudy SA, McGowan R; The EU COST Action (2018): GENETICS IN ENDOCRINOLOGY: Approaches to molecular genetic diagnosis in the management of differences/disorders of sex development (DSD): position paper of EU COST Action BM 1303 'DSDnet'. Eur J Endocrinol 179(4): R197–R206. doi: 10.1530/EJE-18-0256

Cools M, Nordenström A, Robeva R, Hall J, Westerveld P, Flück C, Köhler B, Berra M, Springer A, Schweizer K, Pasterski V; COST Action BM1303 working group 1 (2018): Caring for individuals with a difference of sex development (DSD): a Consensus Statement. Nat Rev Endocrinol 14(7): 415–429. doi: 10.1038/s41574-018-0010-8

Flück C, Nordenström A, Ahmed SF, Ali SR, Berra M, Hall J, Köhler B, Pasterski V, Robeva R, Schweizer K, Springer A, Westerveld P, Hiort O, Cools M (2019): Standardised data collection for clinical follow-up and assessment of outcomes in differences of sex development (DSD): recommendations from the COST action DSDnet. Eur J Endocrinol 181(5):545-564. doi: 10.1530/EJE-19-0363.

Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA; Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society/European Society for Paediatric Endocrinology Consensus Group (2006): Consensus statement on management of intersex disorders. J Pediatr Urol 2(3):148-62. doi: 10.1016/j.jpuro.2006.03.004.

Kulle A, Krone N, Holterhus PM, Schuler G, Greaves RF, Juul A, de Rijke YB, Hartmann MF, Saba A, Hiort O, Wudy SA; EU COST Action (2017): Steroid hormone analysis in diagnosis and treatment of DSD: position paper of EU COST Action BM 1303 'DSDnet'. Eur J Endocrinol 176(5): P1–P9. doi: 10.1530/EJE-16-0953

Sandberg DE, Gardner M, Callens N, Mazur T, the DSD-TRN Psychosocial Workgroup, the DSD-TRN Advocacy Advisory Network, and Accord Alliance (2017): Interdisciplinary Care in Disorders/ Differences of Sex Development (DSD): The Psychosocial Component of the DSD – Translational Research Network. Am J Med Genet C Semin Med Genet 175(2): 279–292. doi: 10.1002/ajmg.c.31561

Storf H, Schaaf J, Kadioglu D, Göbel J, Wagner TOF, Ückert F (2017): [Registries for rare diseases : OSSE - An open-source framework for technical implementation]. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz 60(5):523-531. doi: 10.1007/s00103-017-2536-7.