

INFOGRAPHIC

MEISJES MET

1 7 β - H S D
DEFICIËNTIE



Deze infographic is mogelijk gemaakt met financiële steun van het bijzonder onderzoeksfonds van de Universiteit Gent BOF/MVF/202309/014

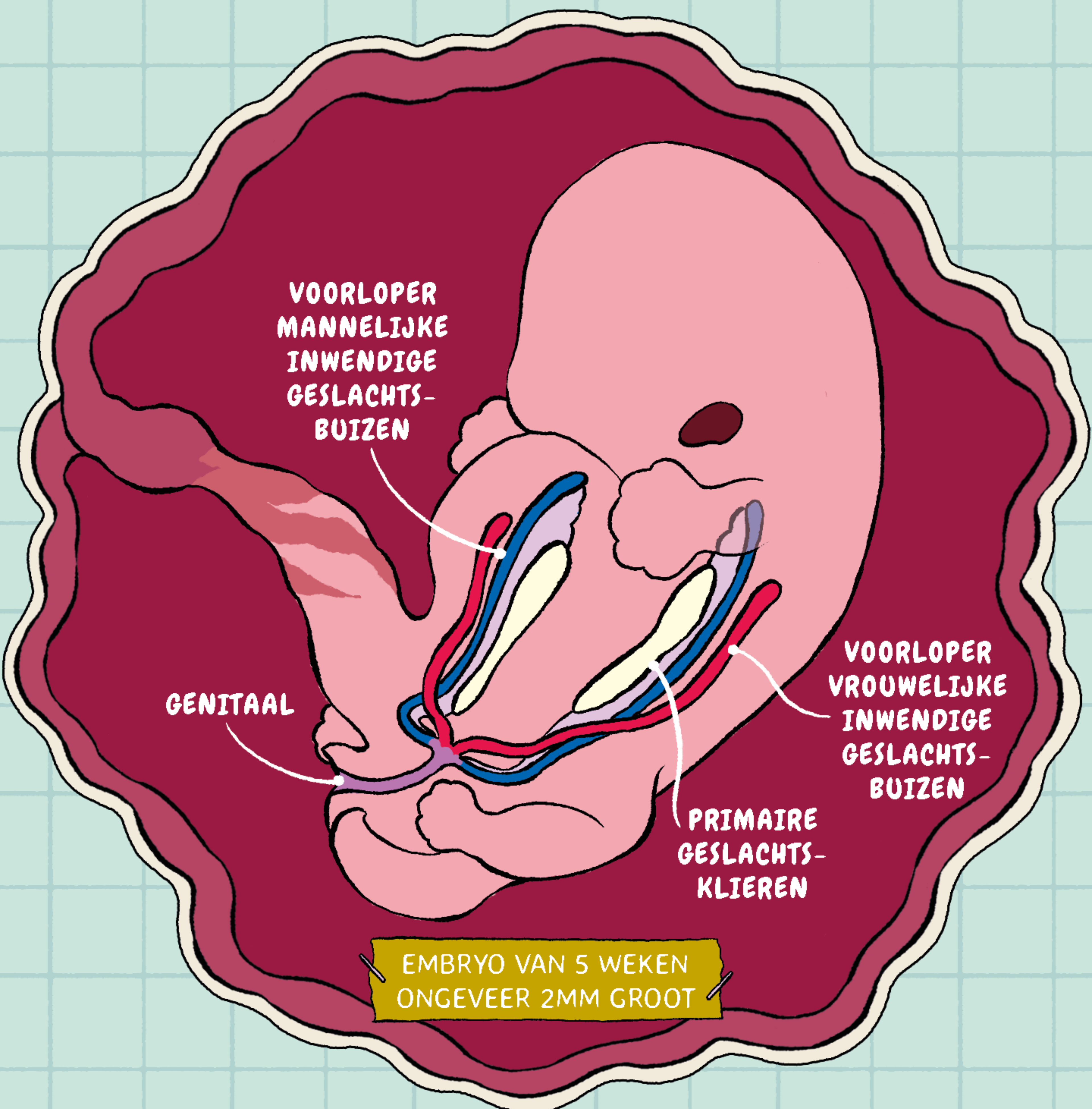
Tekst en ontwerp: Prof. dr. A. Dessens en Prof. dr. M. Cools

Illustraties en vormgeving: Juliette Luscuere <https://julietteluscuere.nl/>

Ontwikkeling van de geslachtsorganen

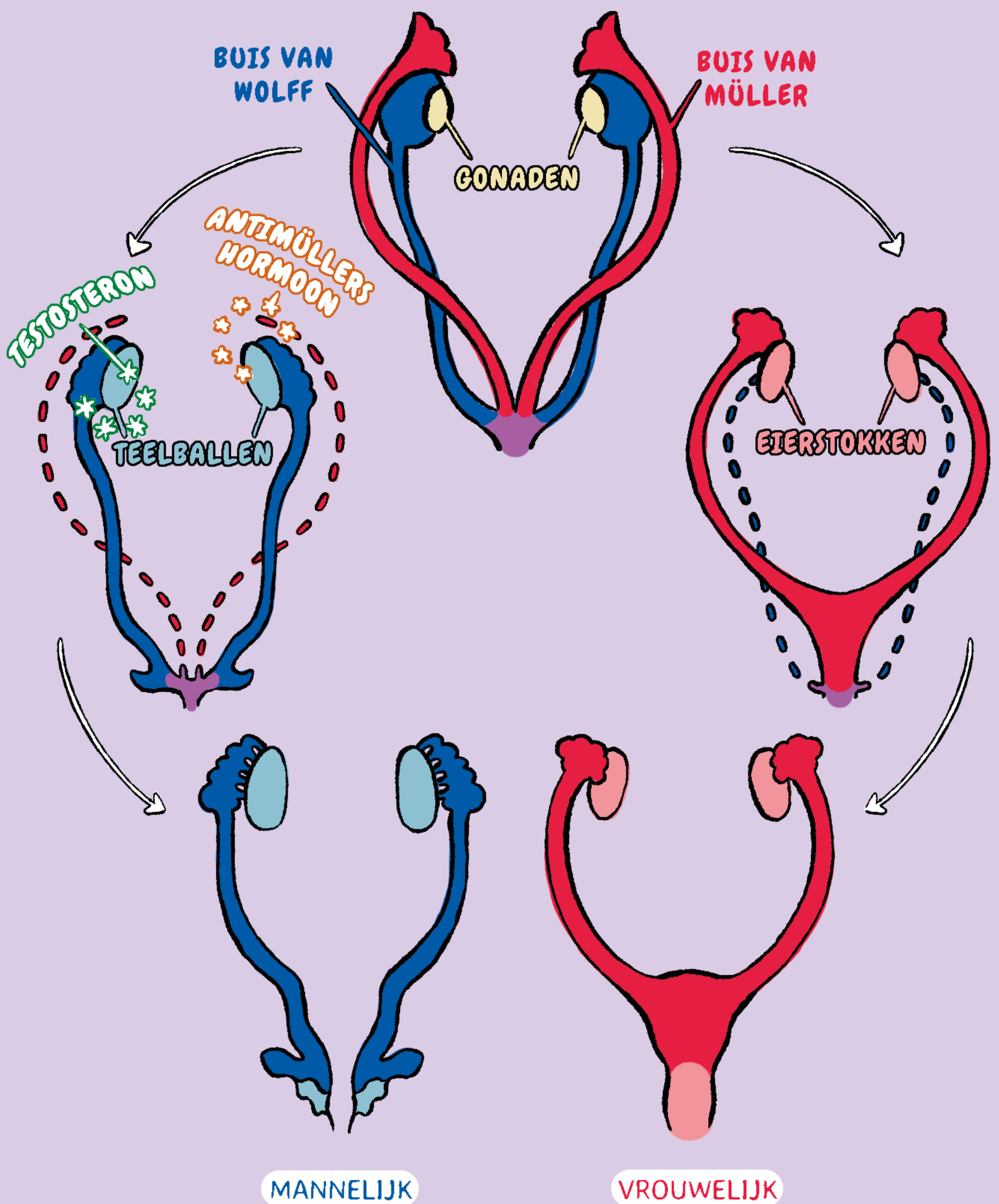
De geslachtsorganen ontwikkelen zich al vroeg in de zwangerschap. Het vroege embryo (1 maand oud) heeft "**primaire geslachtsklieren**". Dit zijn voorlopers van de uiteindelijke geslachtsklieren (gonaden), ze hebben nog geen mannelijke of vrouwelijke vorm. Het vroege embryo heeft daarnaast ook voorlopers van zowel mannelijke als vrouwelijke **inwendige geslachtsbuizen**.

Het **uitwendige genitaal** heeft ook nog geen typisch mannelijke of vrouwelijke vorm.

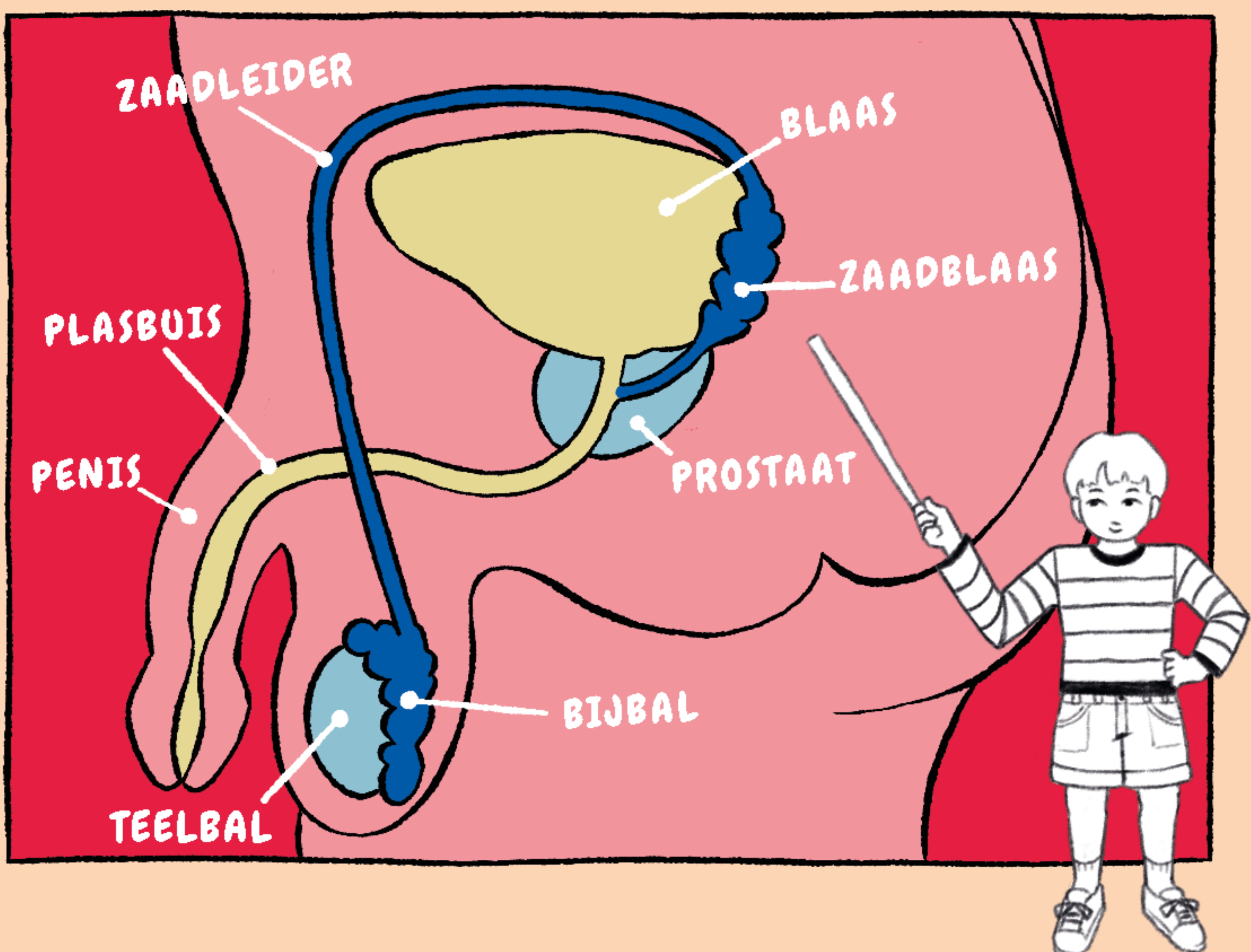
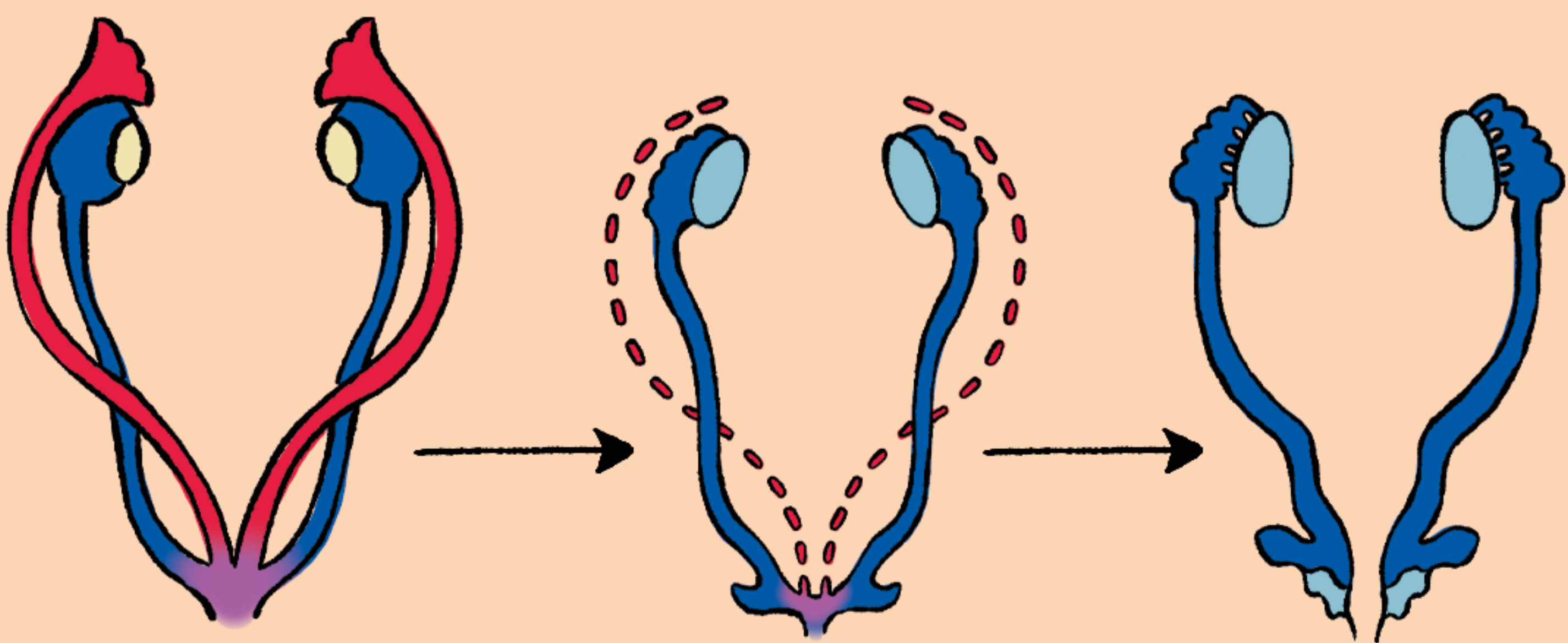


Pas als het embryo 7-8 weken oud is krijgen de geslachtsklieren hun uiteindelijke mannelijke of vrouwelijke vorm: ze ontwikkelen zich tot **teelballen (testikels)** of **eierstokken (ovaria)**.

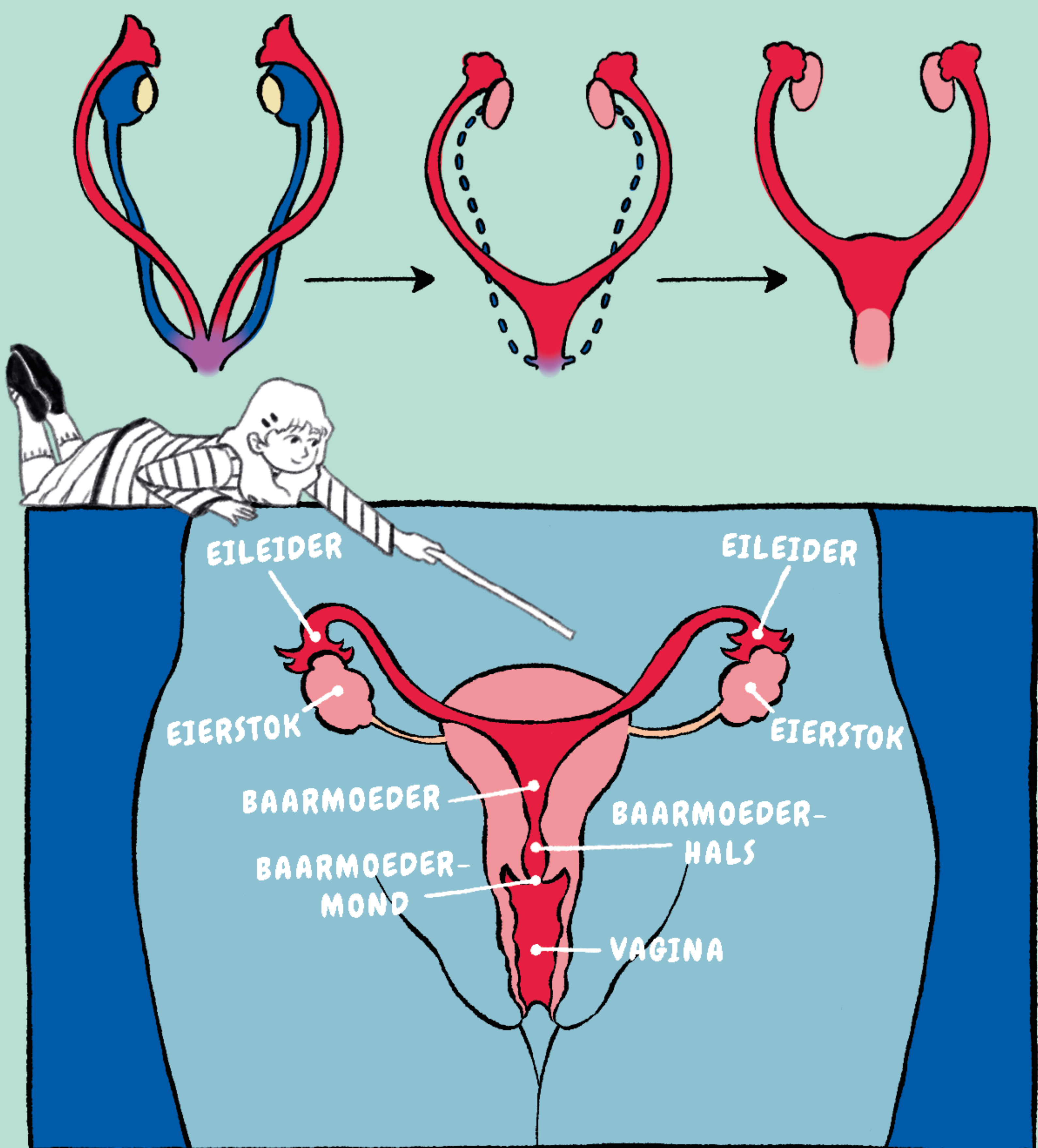
Teelballen maken 2 hormonen: **testosteron** en **antimüllers hormoon**. Eierstokken maken nu nog geen hormonen aan.



Testosteron doet de mannelijke inwendige geslachtsbuizen uitgroeien tot de prostaat, zaadblaasjes, zaadleiders en bijballen. Samen vormen ze de **mannelijke inwendige genitale structuren**. Ze zorgen ervoor dat de zaadjes die later in de teelballen gemaakt zullen worden, naar buiten kunnen zwemmen. Het antimüllers hormoon zorgt ervoor dat de vrouwelijke inwendige geslachtsbuizen verdwijnen.



Als er geen testosteron is verdwijnen de mannelijke inwendige geslachtsbuizen vanzelf, en de vrouwelijke inwendige geslachtsbuizen ontwikkelen vanzelf tot eileiders, baarmoeder en vagina. Samen vormen ze de **vrouwelijke inwendige genitale structuren**. Ze zorgen ervoor dat later, bij seksueel contact, de zaadjes een eitje kunnen bereiken en dat een bevrucht eitje zich kan nestelen in de baarmoeder.



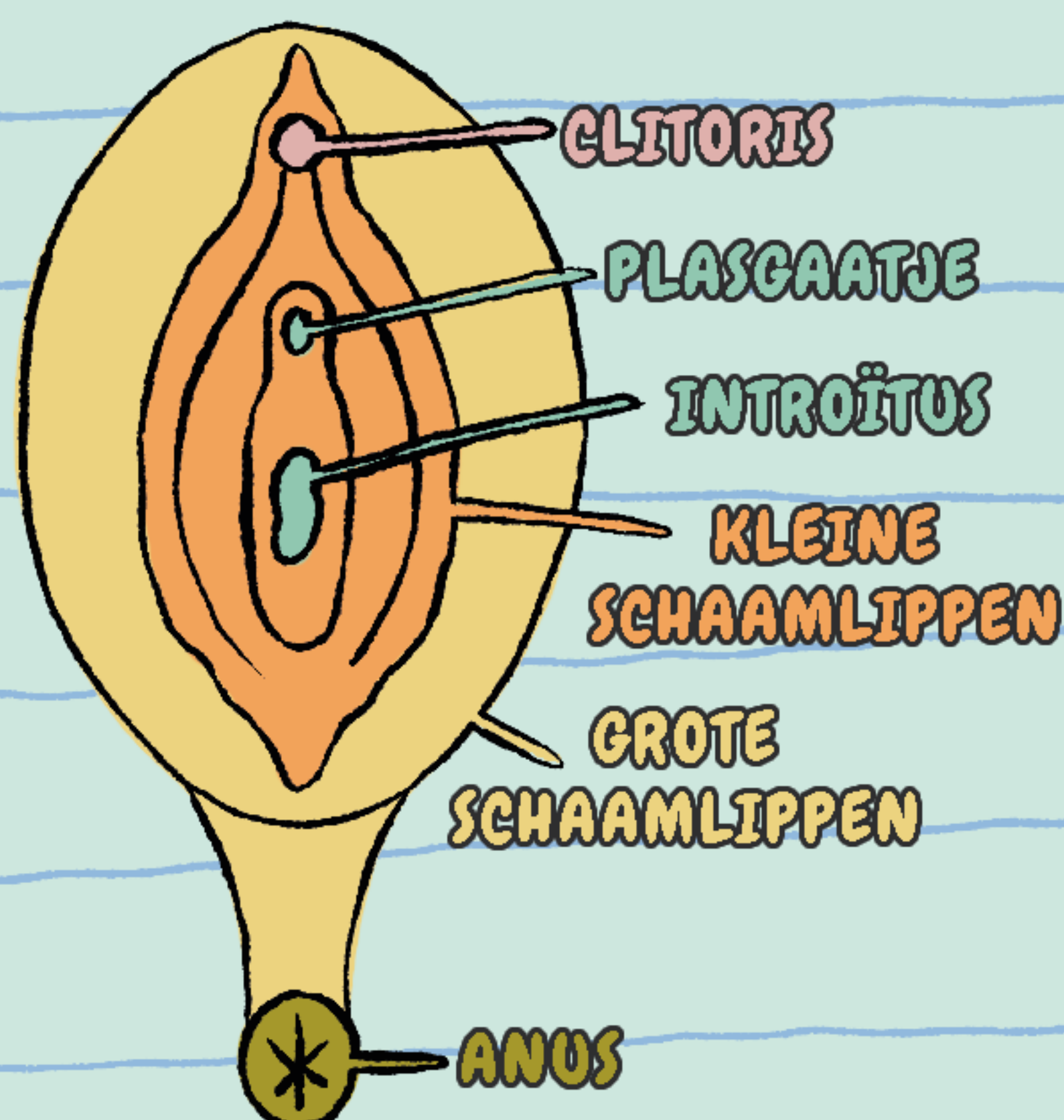
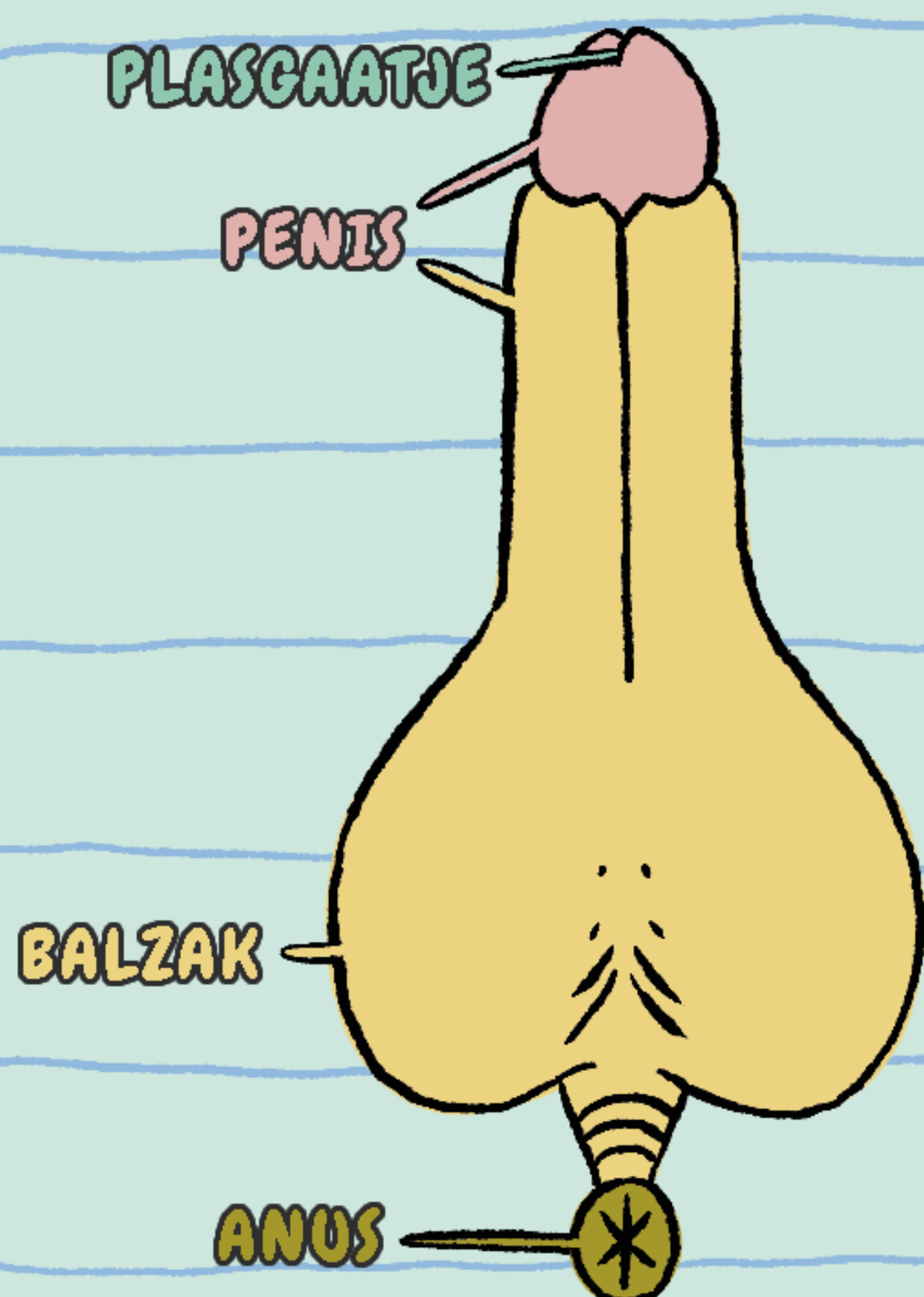
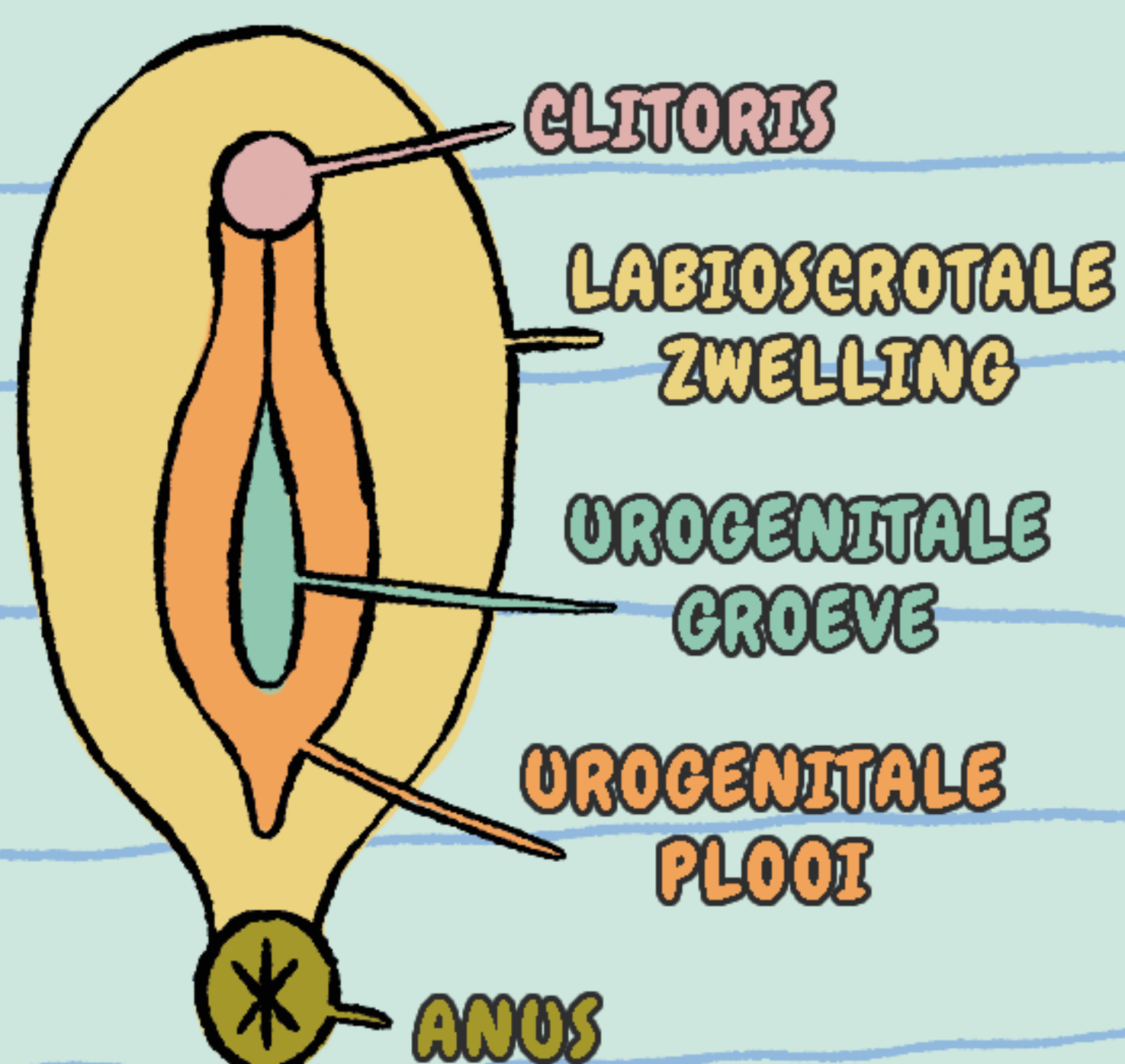
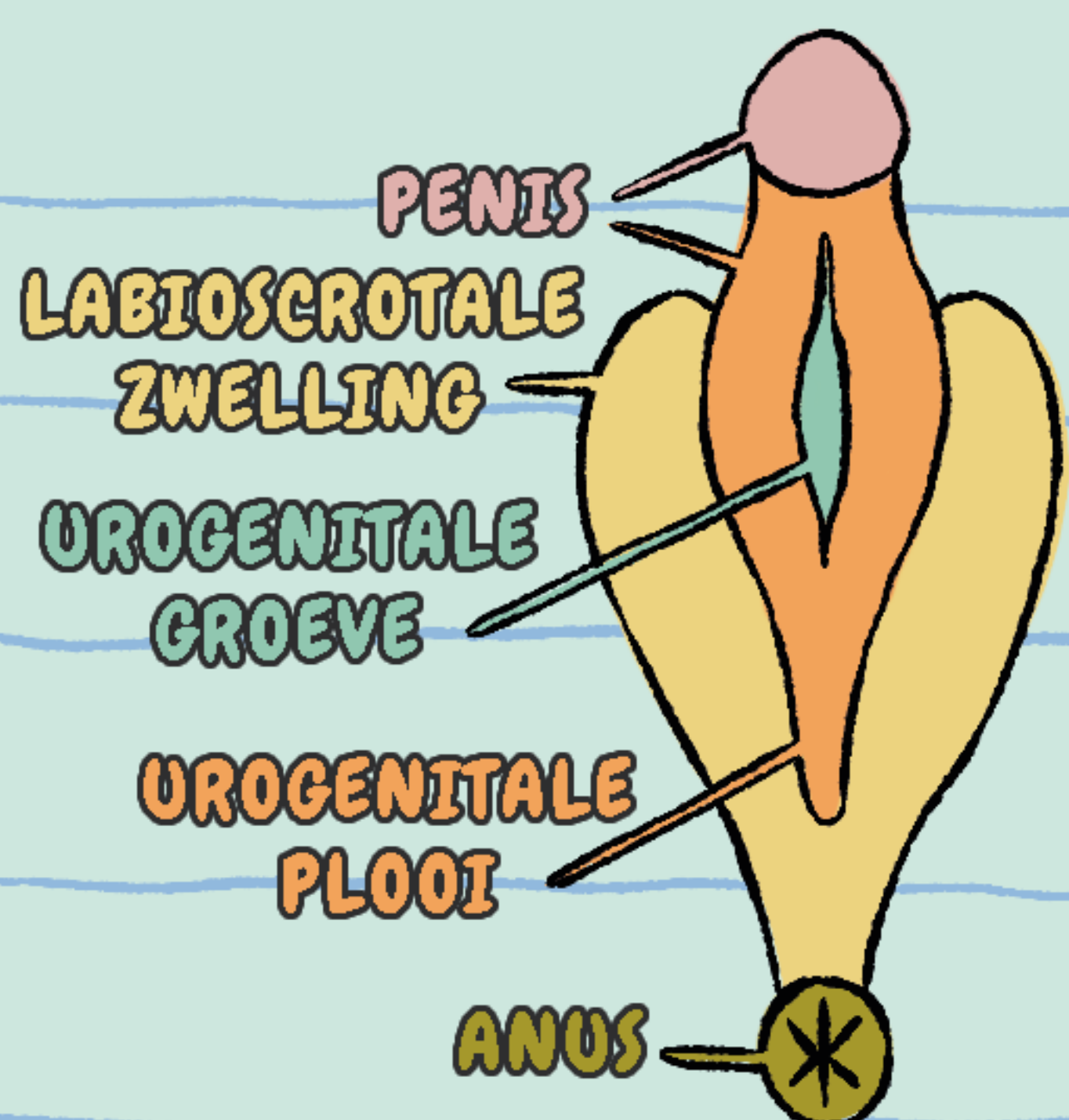
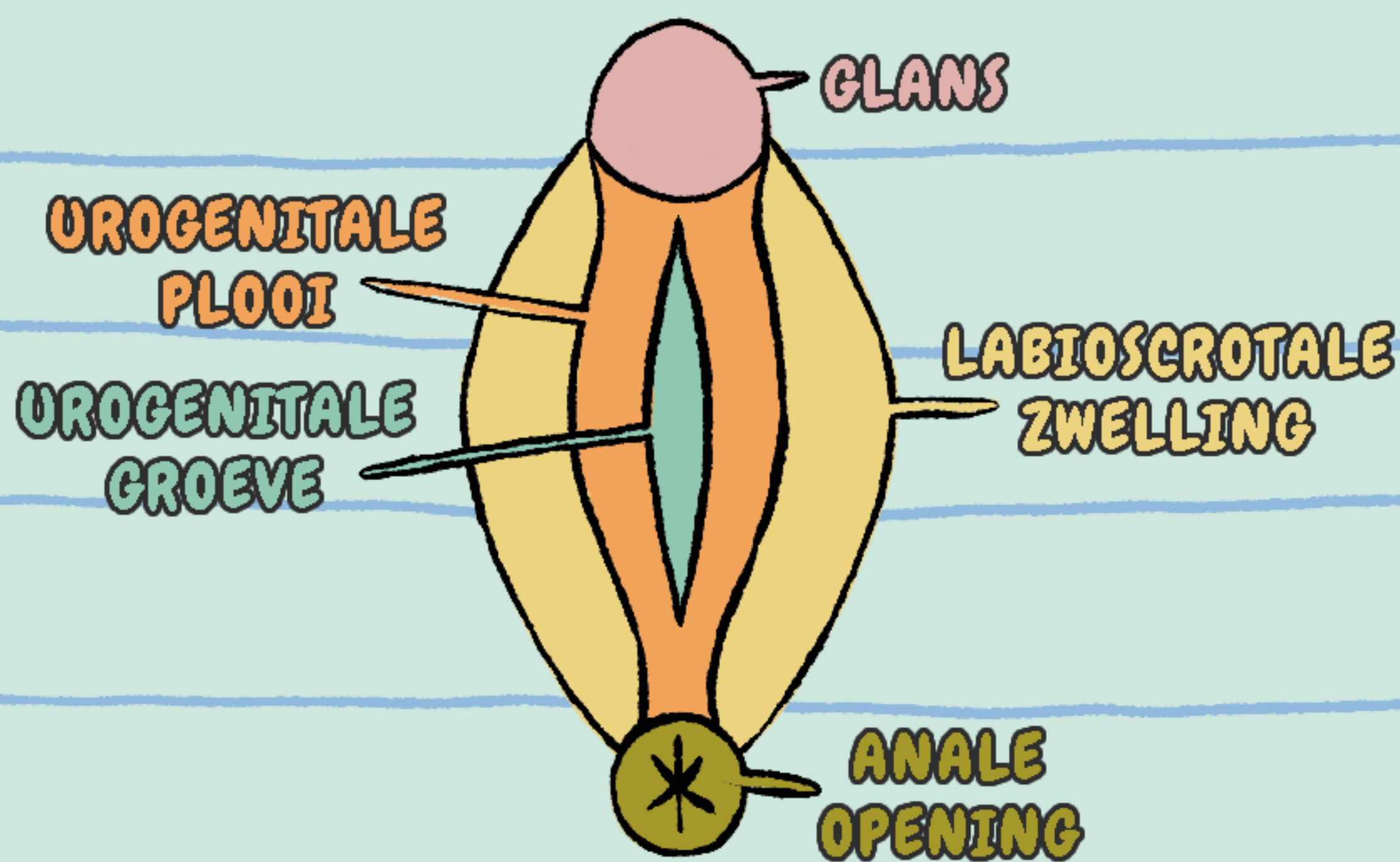
Op het einde van het eerste zwangerschapstrimester krijgt het uitwendige genitaal een typische mannelijke of vrouwelijke vorm.

Door testosteron groeien de genitale structuren waardoor we ze stilaan kunnen herkennen als een balzak en een penis. De teelballen gaan zich in de balzak nestelen en de plasbuis groeit doorheen de penis naar buiten.



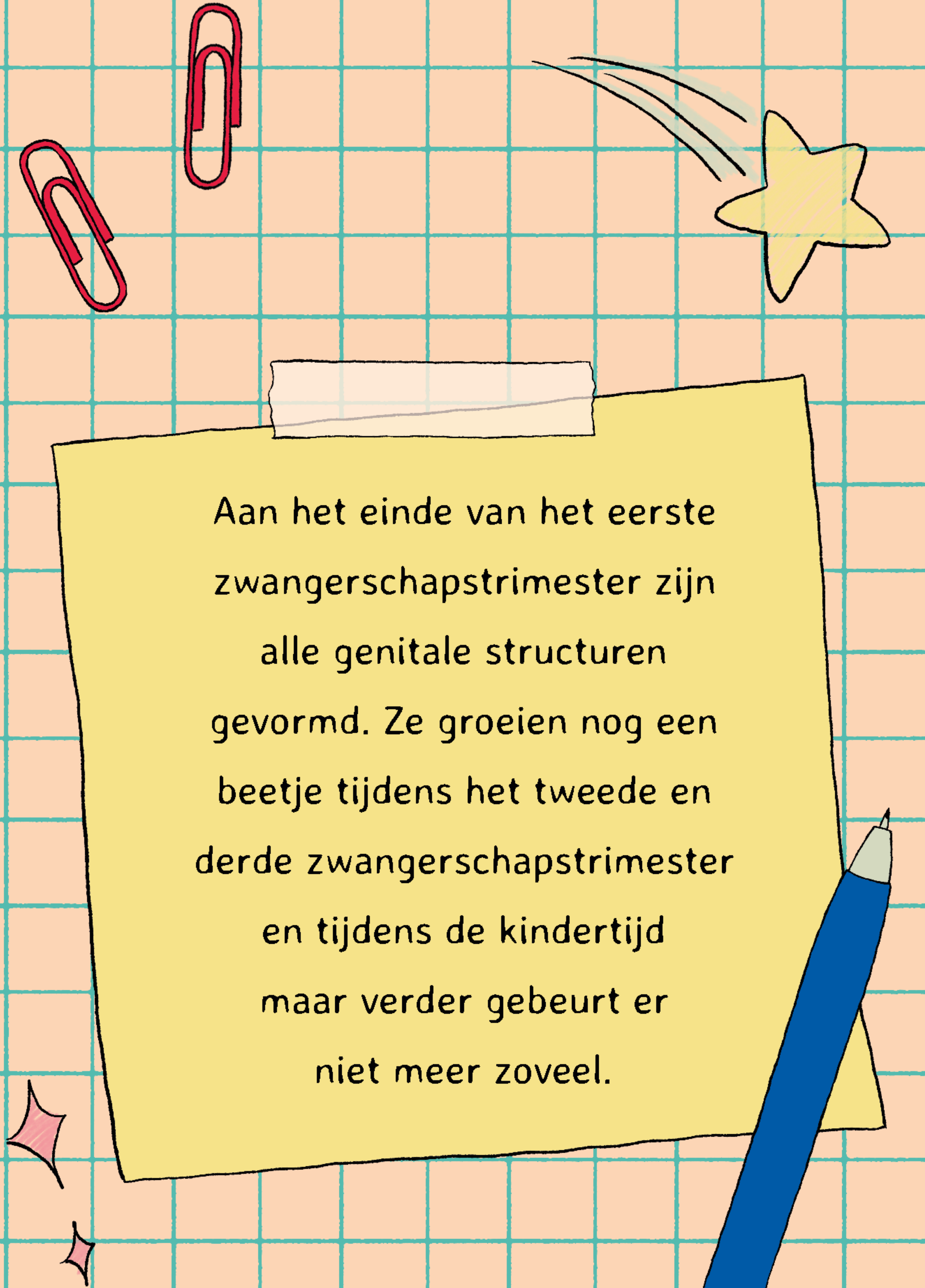
Als er geen testosteron is, blijven de genitale structuren kleiner, en kunnen we ze stilaan herkennen als een clitoris, grote en kleine schaamlippen en een introïtus (opening van de vagina).





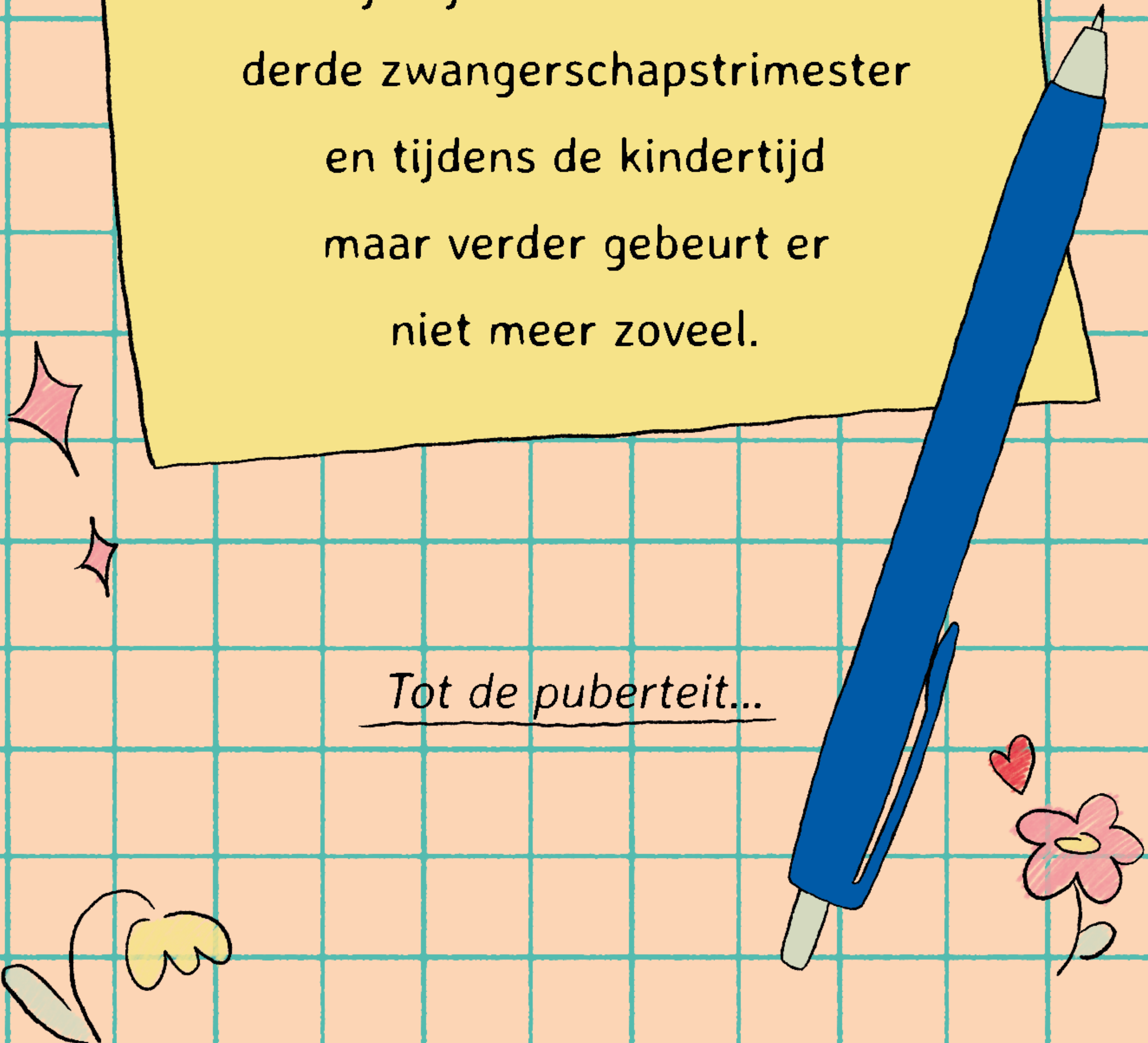
MANNELIJK

VROUWELIJK



Aan het einde van het eerste
zwangerschapstrimester zijn
alle genitale structuren
gevormd. Ze groeien nog een
beetje tijdens het tweede en
derde zwangerschapstrimester
en tijdens de kindertijd
maar verder gebeurt er
niet meer zoveel.

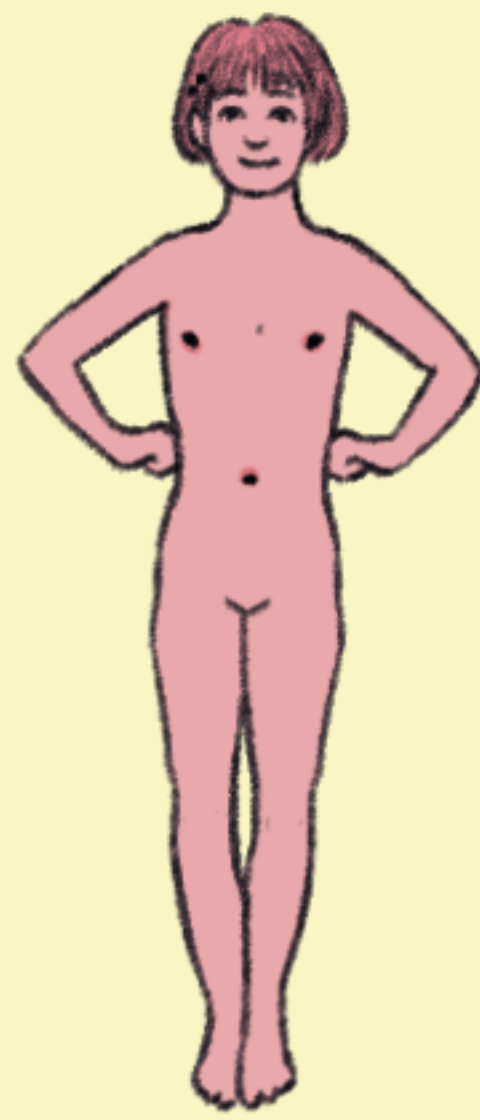
Tot de puberteit...



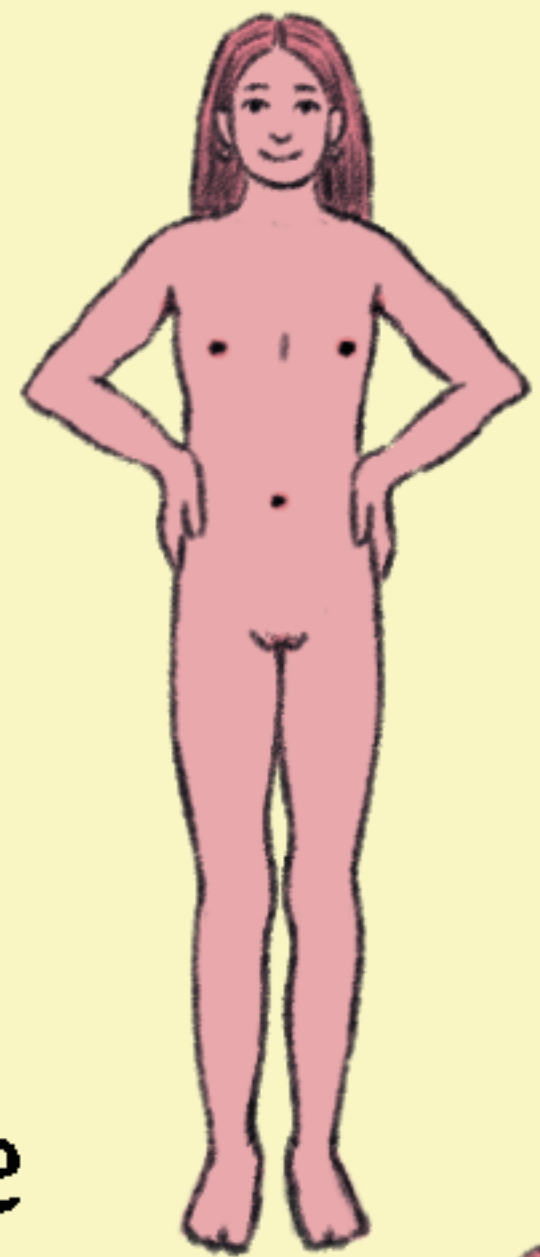
MEISJE

LEEFTIJD

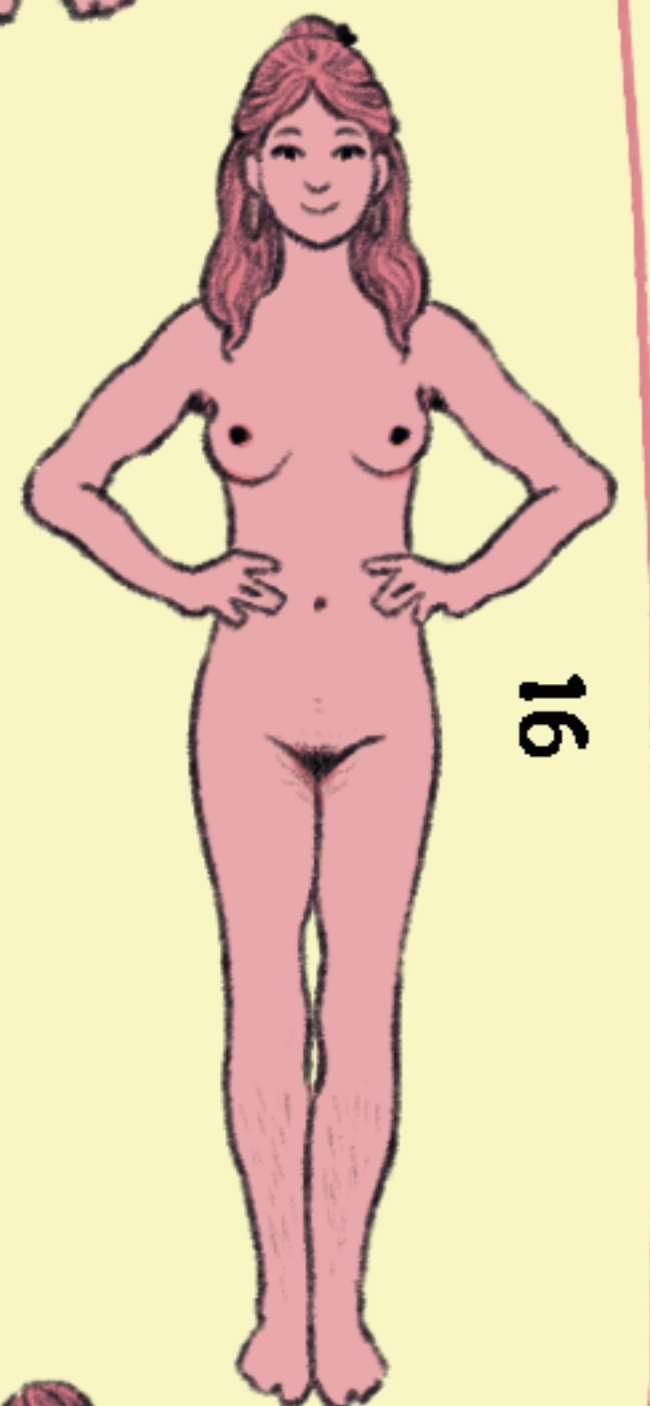
8



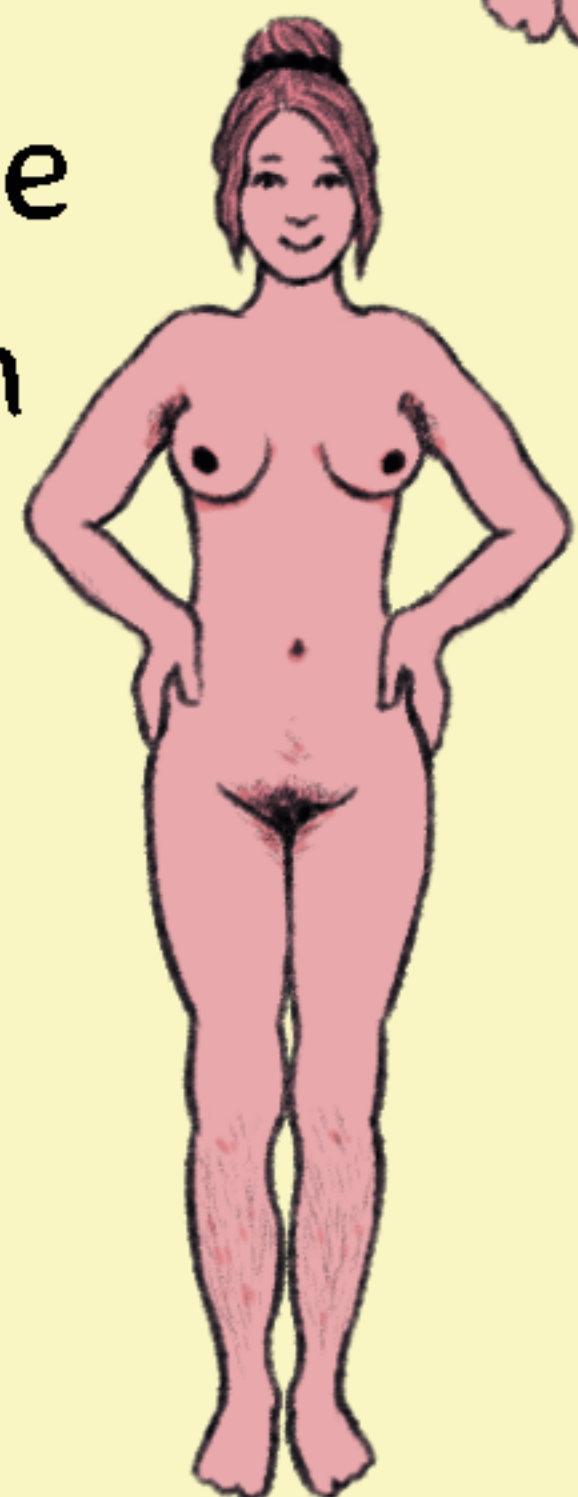
11



16

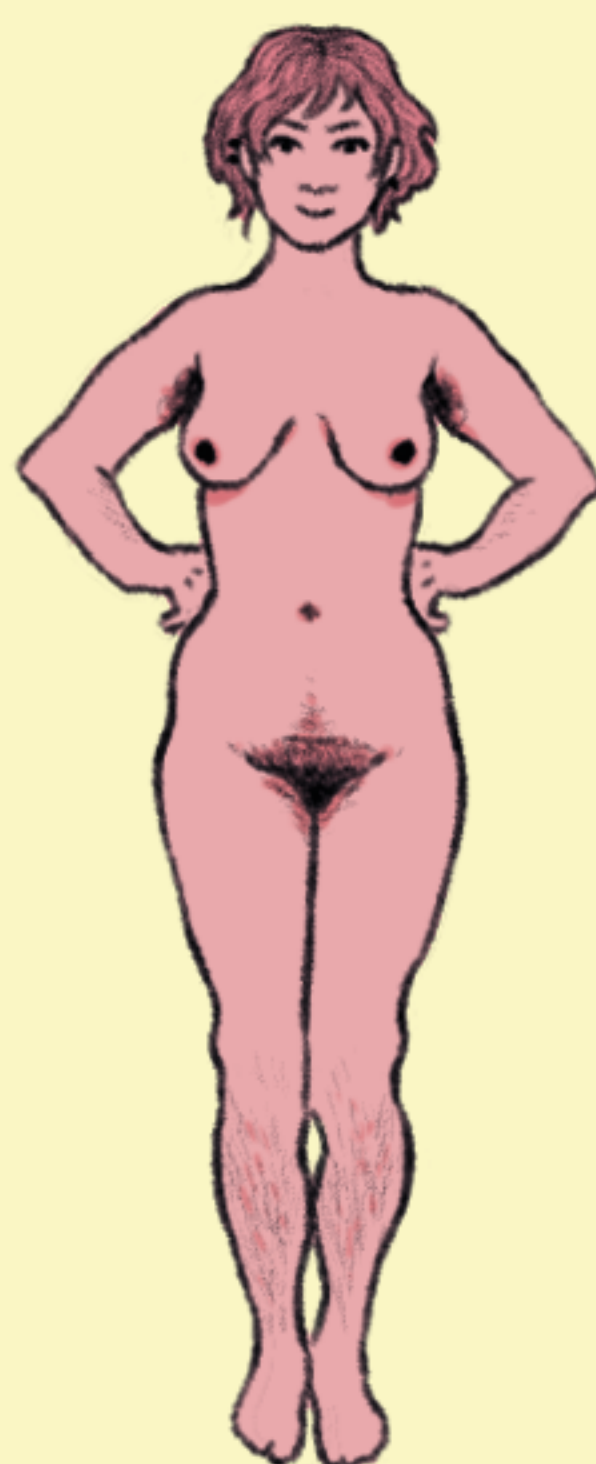


18



MIDDEN 20

VROUW



Als meisjes en jongens in de puberteit komen, gaan zij flink groeien. Puberteit betekent dat je verandert van een meisje in een vrouw, van een jongen in een man.

Moet je eens kijken wat er dan allemaal verandert!

De puberteit begint als de eierstokken of teelballen geslachtshormonen (vrouwelijk of mannelijk hormoon) gaan produceren.

JONGEN

LEEFTIJD

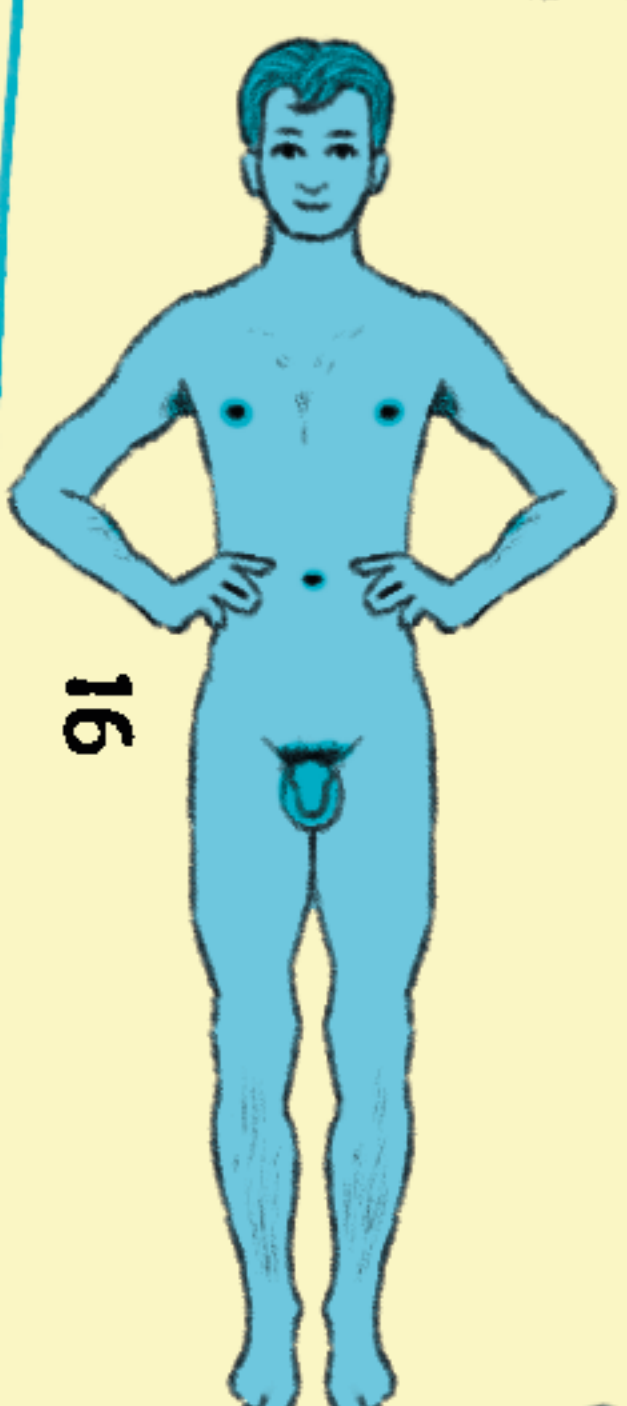
8



12



16



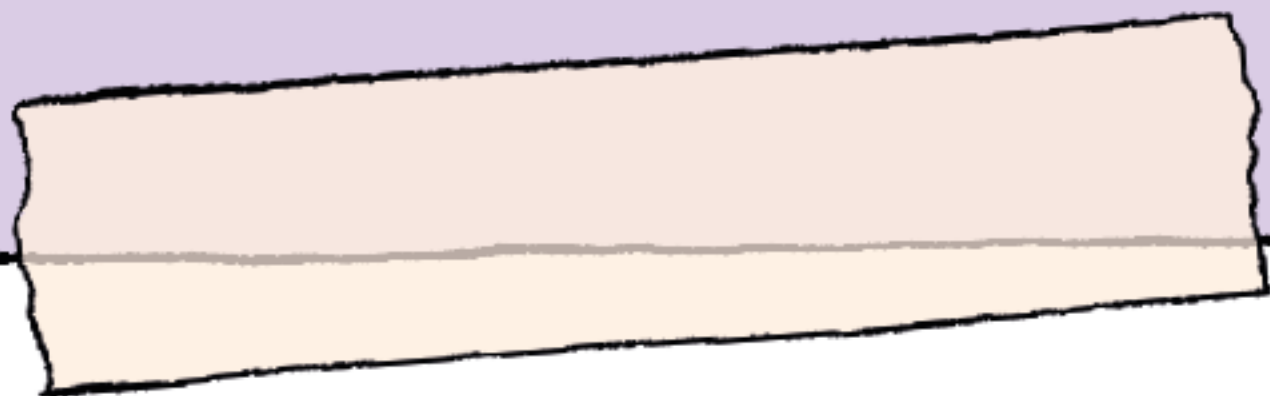
20



MIDDEN 20

MAN





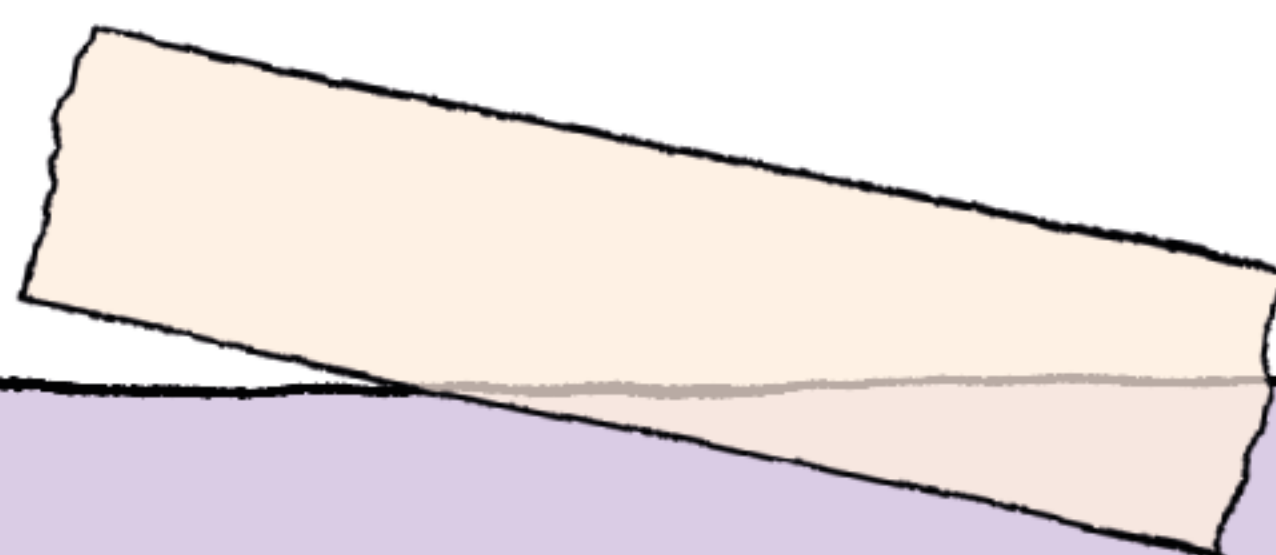
Soms verloopt de geslachtsontwikkeling anders dan hierboven is beschreven.

We noemen dat een “**variatie in de geslachtsontwikkeling**”.



In het Engels wordt het ook wel “**difference of sex development**” genoemd, of kortweg **DSD**. Sommige mensen gebruiken liever de term “**intersekse**”.

Vertel je ouders, vrienden, dokter, ... gerust welke term jij het liefst gebruikt!



Meisjes met **17 β -HSD deficiëntie** hebben XY geslachtschromosomen maar zijn geboren met een verandering in het DNA die maakt dat het enzym “17-beta hydroxysteroid dehydrogenase” niet gemaakt kan worden. Hierdoor kan testosteron niet goed gemaakt worden. Testosteron is het hormoon dat nodig is tijdens de zwangerschap om het uitwendige genitaal van de foetus te vermannelijken.

Meisjes met 17 β -HSD deficiëntie worden geboren met een genitaal dat er volledig of bijna volledig vrouwelijk uitziet. Omdat er niets bijzonders aan de hand lijkt, groeien zij op als **meisje**. De aandoening zal meestal op kinderleeftijd of in de puberteit duidelijk worden.



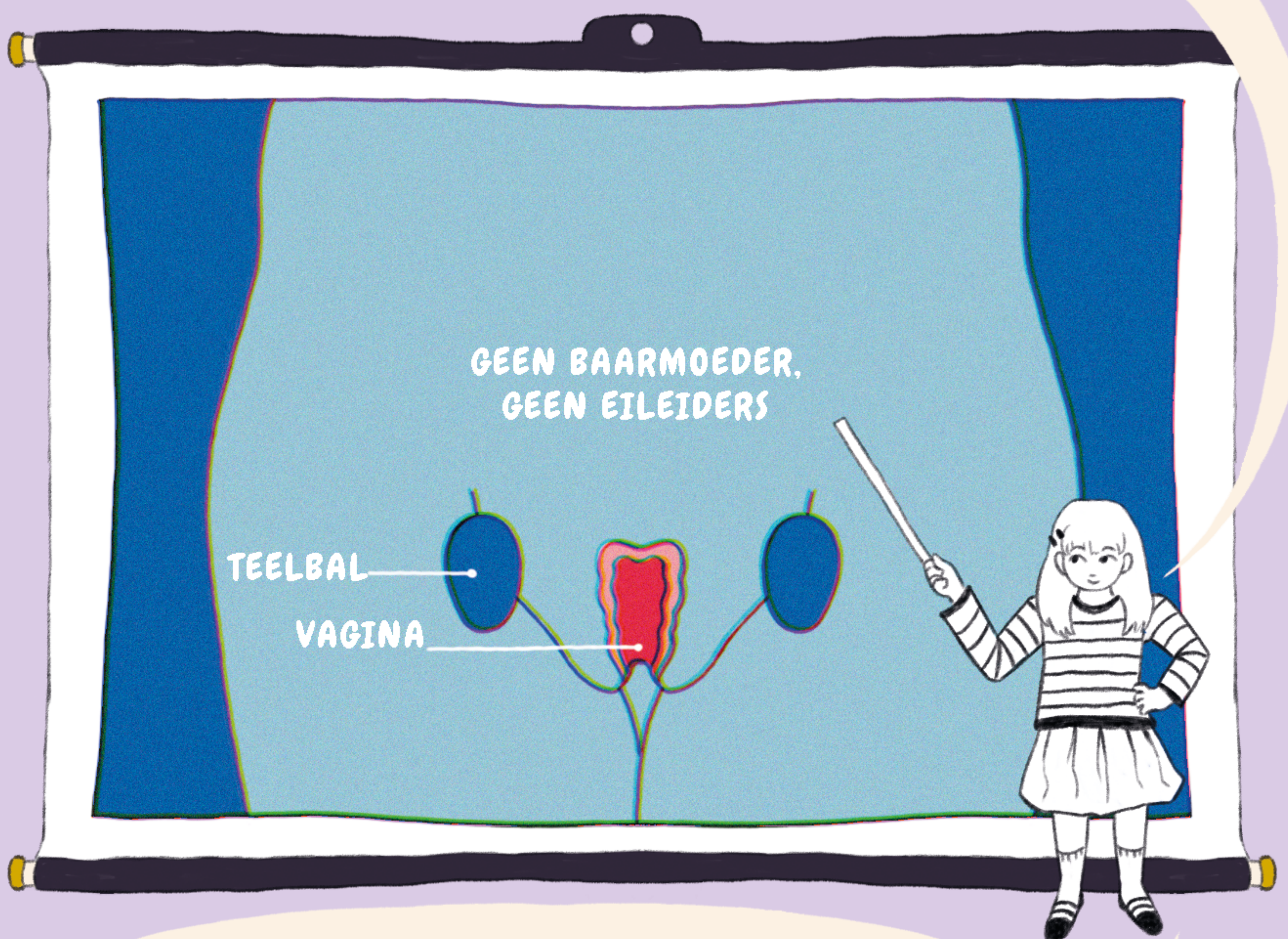
De **geslachtsklieren** zijn ontwikkeld tot **teelballen**. Bij geboorte zitten de teelballen vaak in de buik. Als het meisje groter wordt kunnen de teelballen zich verplaatsen naar de liezen. Van daar kunnen ze niet verder indalen. De teelballen kunnen ook in de onderbuik verstopt blijven.

Als de **bobbeltjes in de liezen** worden opgemerkt, gaan de ouders met het meisje naar de dokter. Uit het onderzoek van de dokter blijkt dat het meisje is geboren met 17β -HSD deficiëntie.

Meestal hebben meisjes *geen last van de bobbeltjes in de liezen*. De teelballen kunnen in de lies blijven tot het meisje in de puberteit komt.

Zonder of bij weinig aanmaak van testosteron kan zich geen mannelijk inwendig genitaal ontwikkelen (geen zaadblaasjes, zaadleiders, bijbal of prostaat).

Er heeft zich ook geen vrouwelijk inwendig geslachtsorgaan (eileiders en baarmoeder) ontwikkeld. Het antimüllers hormoon werkte immers wel.



Er is wel een vagina die “blind eindigt” (zoals een vinger van een handschoen) omdat er geen aansluiting is op een baarmoeder.

Meisjes met 17β -HSD deficiëntie zijn **niet vruchtbaar**.



Als het meisje rond 9-10 jaar oud is zullen met het meisje en haar ouders de verschillende scenario's voor de puberteit worden besproken en zal bekeken worden welk **scenario het beste past**.

Als het meisje in de puberteit komt maken de teelballen testosteron. Hierdoor zal haar lichaam langzamerhand vermannelijken: de stem kan zwaarder worden en de clitoris kan groter worden. Er ontwikkelen geen borsten en ook de menstruatie blijft weg. Deze vermannelijking of het niet op gang komen van de verwachte vrouwelijke ontwikkeling is meestal de reden om de dokter om hulp te vragen. Het onderzoek van de dokter toont dan 17β -HSD deficiëntie aan.



Soms is de vagina heel kort, zoals een kuiltje. Als een meisje of vrouw de vagina wil verdiepen dan kan dit, zelfs zonder een operatie. Deze behandeling heet **vaginale dilatatie**.

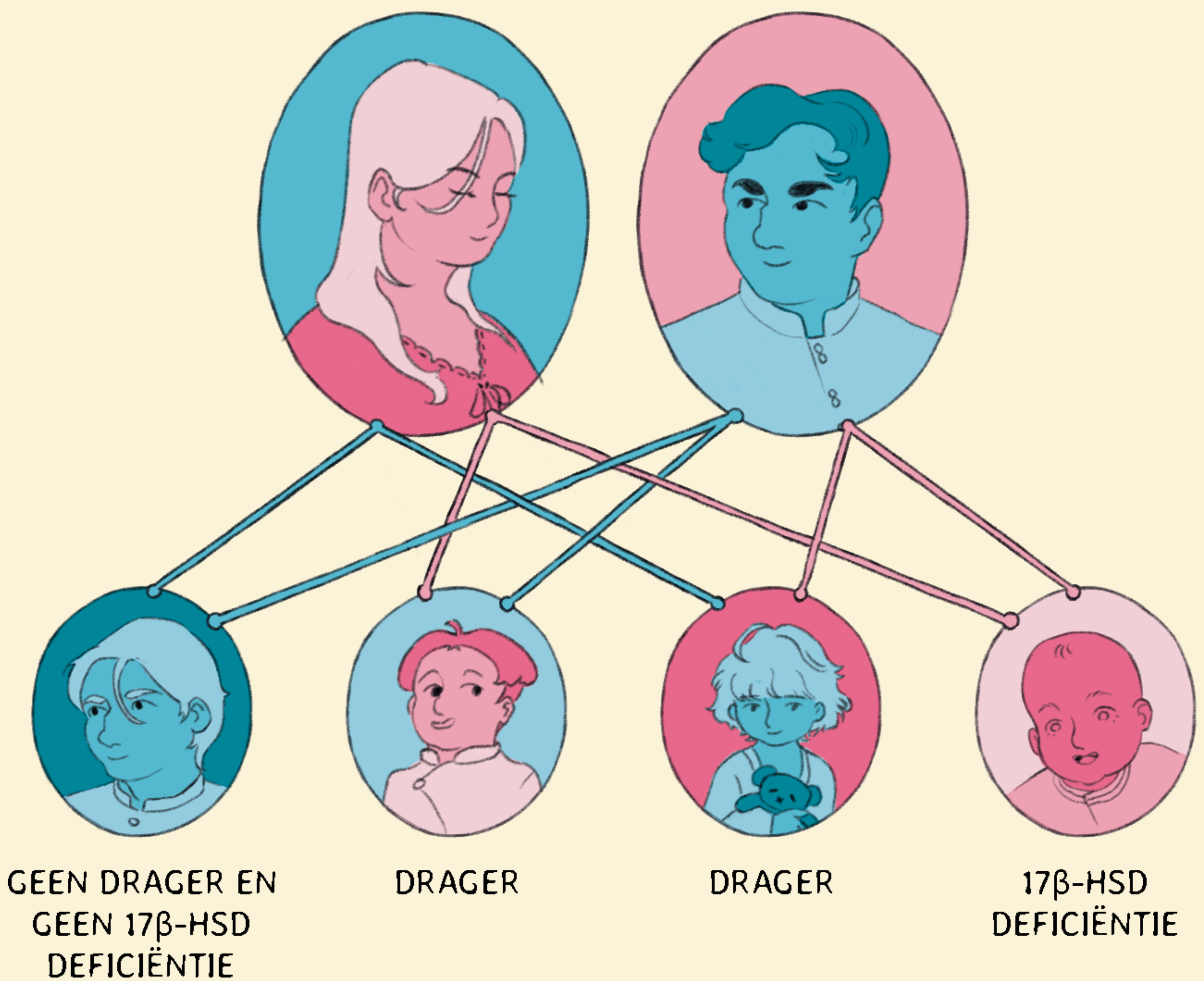




17 β -HSD-3 deficiëntie is aangeboren. **Papa** en **mama** hebben een verandering in hun erfelijk materiaal of DNA waardoor de foetus het enzym 17 β -HSD niet kan aanmaken. Papa en mama zijn **drager**.

Als **papa én mama de verandering** in het DNA **doorgeven**, wordt de baby geboren met **17 β -HSD deficiëntie**.

Als **papa óf mama de verandering** in het DNA **doorgeeft**, wordt de baby **drager** van de DNA-verandering. Iemand die drager is heeft zelf geen 17 β -HSD deficiëntie, maar kan de DNA-verandering doorgeven aan zijn of haar kinderen.



Bij elke zwangerschap is er **1 kans op 4** dat de baby 17 β -HSD deficiëntie heeft, en **2 kansen op 4** dat de baby drager is.

Ontdekken dat je deze aandoening hebt kan je leven behoorlijk op z'n kop zetten. Ook voor ouders kan het een hele schok zijn. Het is heel zeldzaam, en daarom hebben de meeste mensen er nog nooit over gehoord. In sommige gespecialiseerde ziekenhuizen is er een **team** van dokters, psychologen en verpleegkundigen die hier veel ervaring mee hebben. Je kan er met al je **vragen en zorgen** terecht. Zij zijn er om jou te helpen!

