

INFOGRAPHIC

JONGENS MET

5 α REDUCTASE DEFICIËNTIE



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

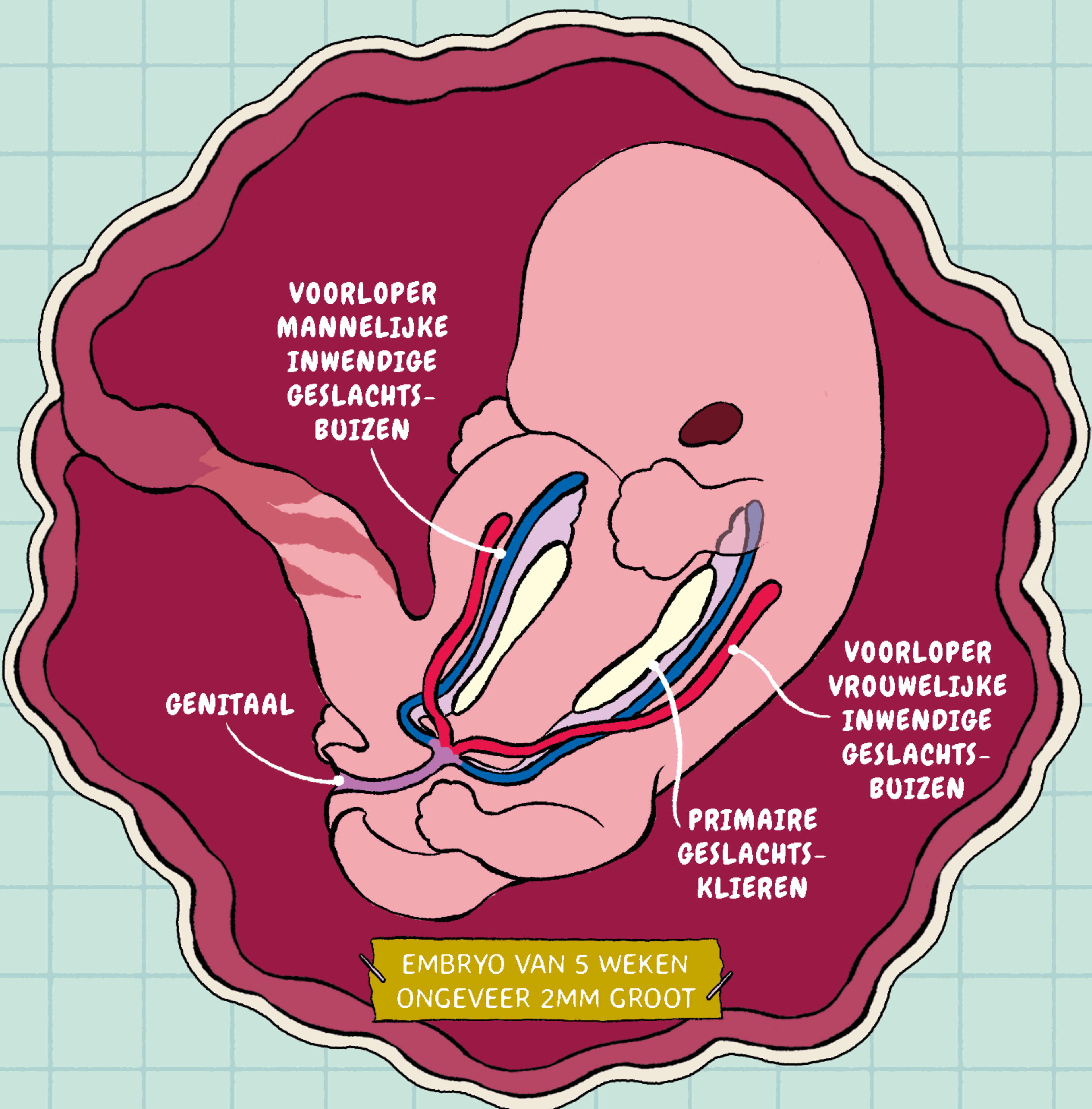
Tekst en ontwerp: Prof. dr. A. Dessens en Prof. dr. M. Cools

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

Ontwikkeling van de geslachtsorganen

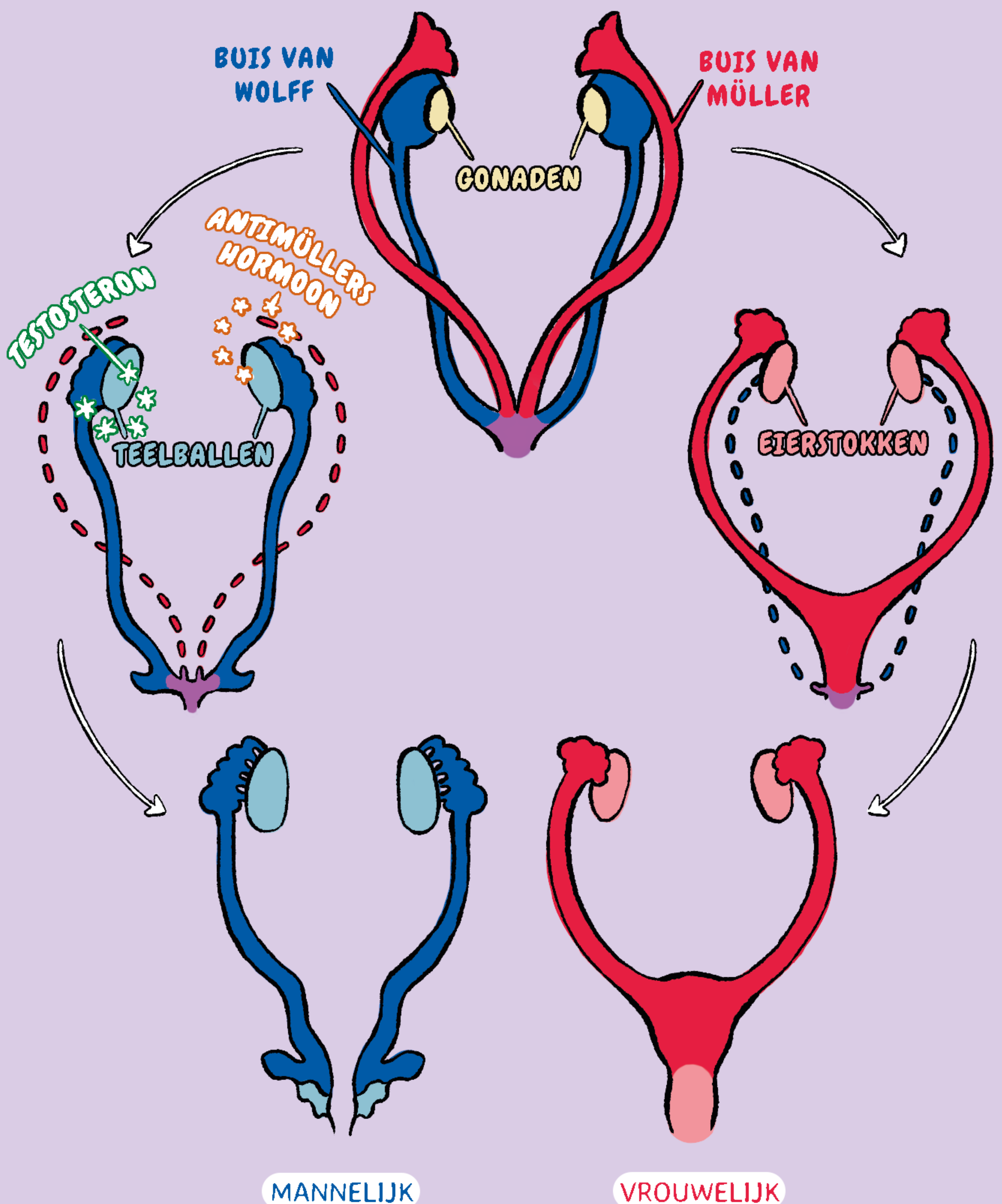
De geslachtsorganen ontwikkelen zich al vroeg in de zwangerschap. Het vroege embryo (1 maand oud) heeft **"primaire geslachtsklieren"**. Dit zijn voorlopers van de uiteindelijke geslachtsklieren (gonaden), ze hebben nog geen mannelijke of vrouwelijke vorm. Het vroege embryo heeft daarnaast ook voorlopers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

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

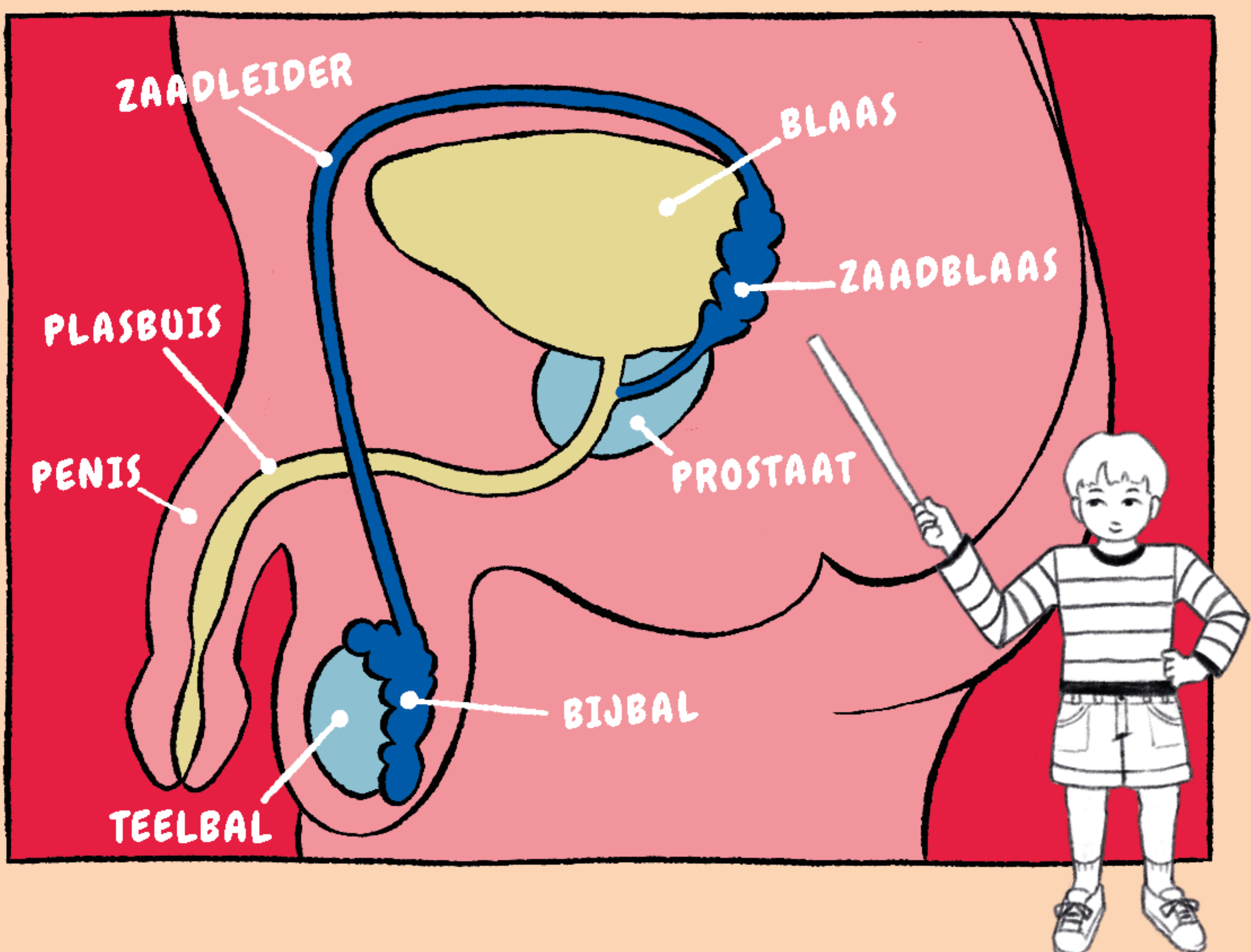
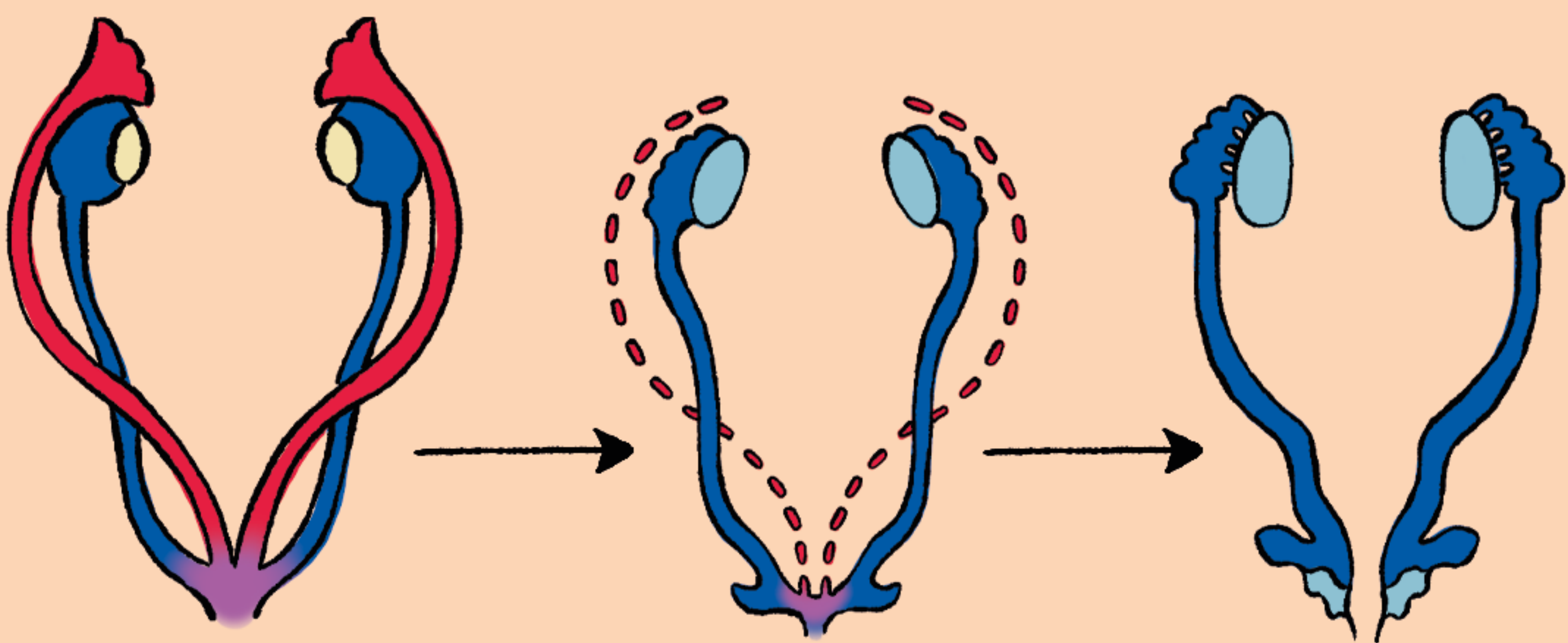


Pas als het embryo 7-8 weken oud is krijgen de geslachtsklieren hun uiteindelijke mannelijke of vrouwelijke vorm: ze ontwikkelen zich tot **teelballen (testikels)** of **eierstokken (ovaria)**.

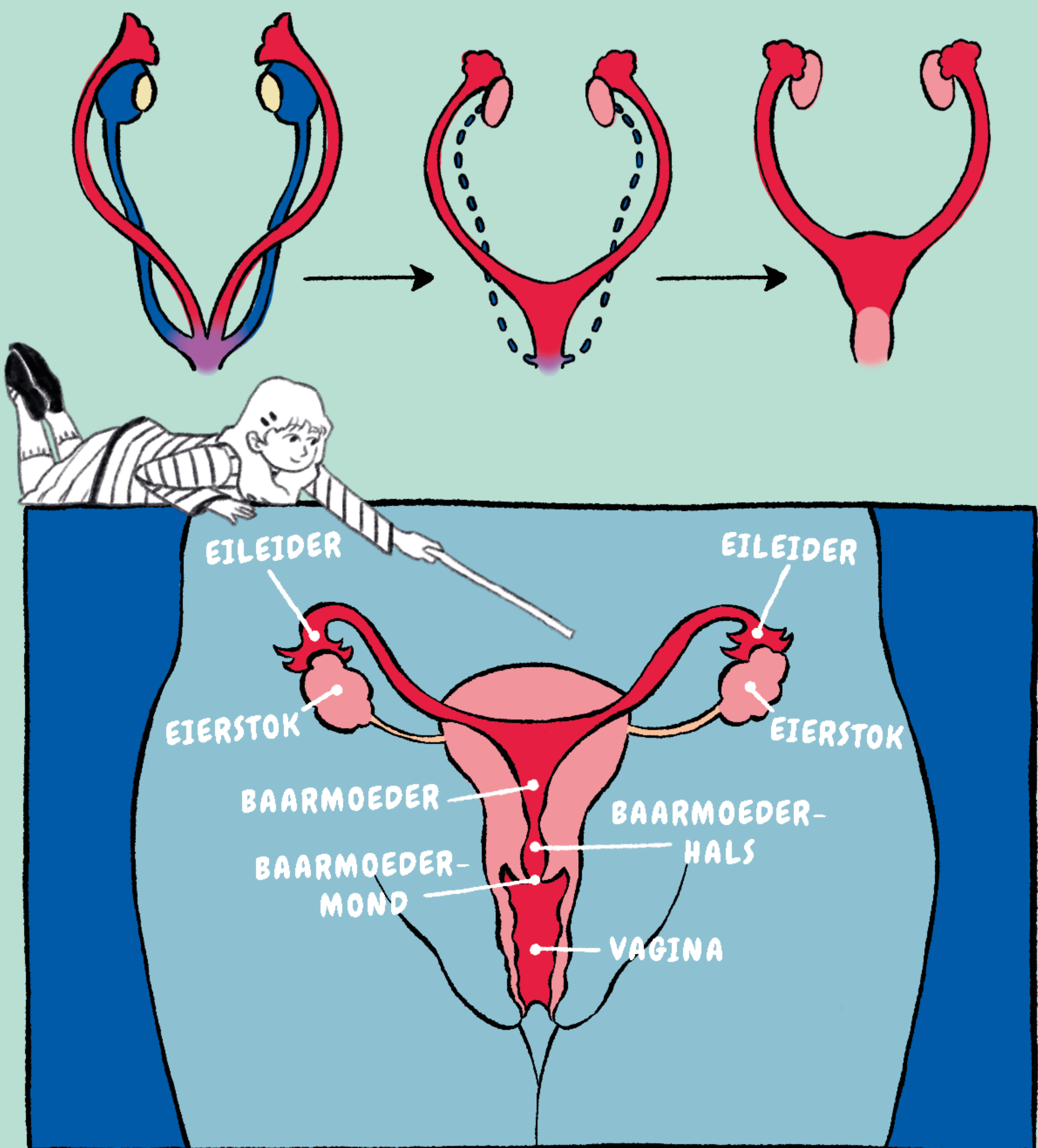
Teelballen maken 2 hormonen: **testosteron** en **antimüllers hormoon**. Eierstokken maken nu nog geen hormonen aan.



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.



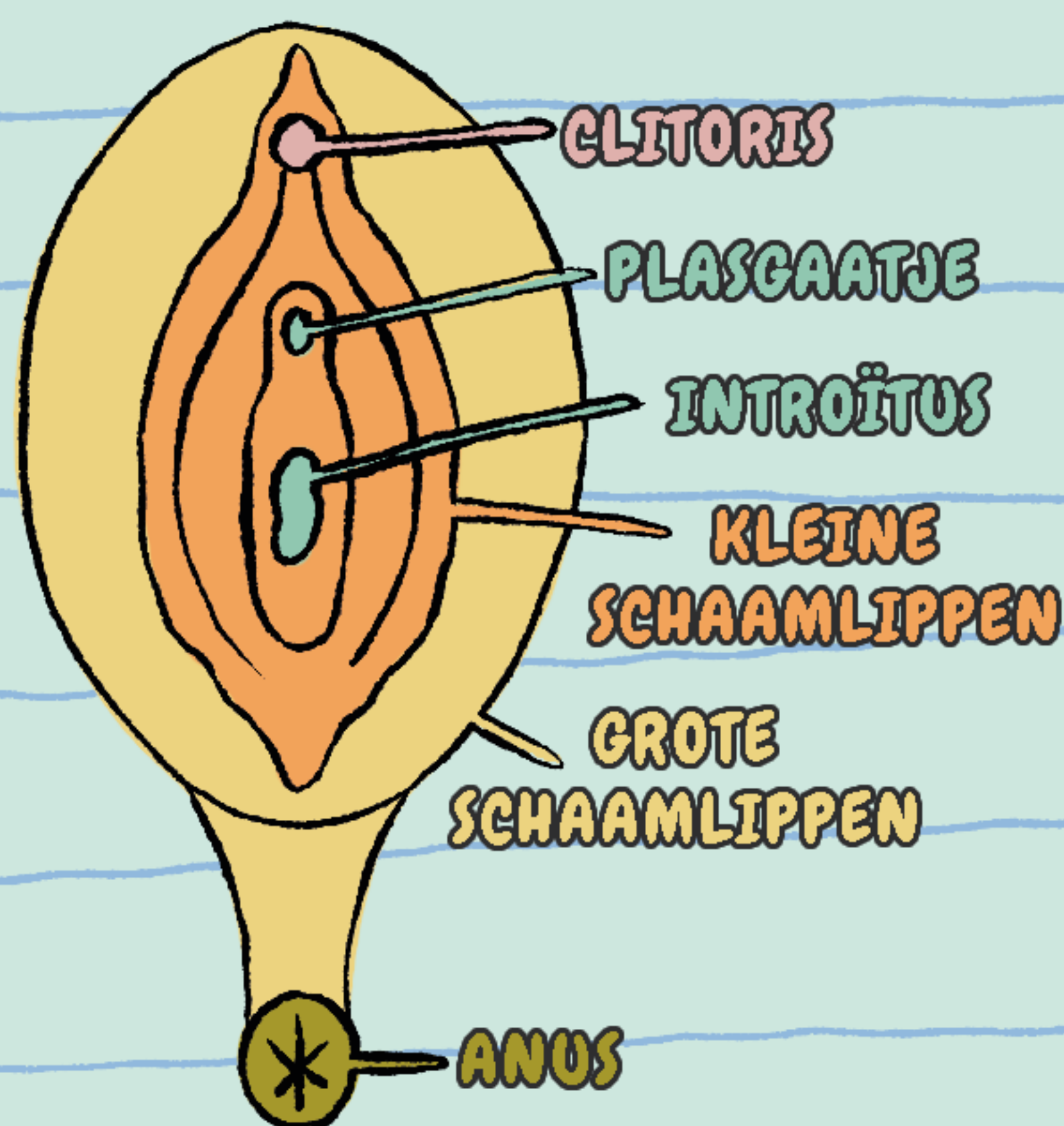
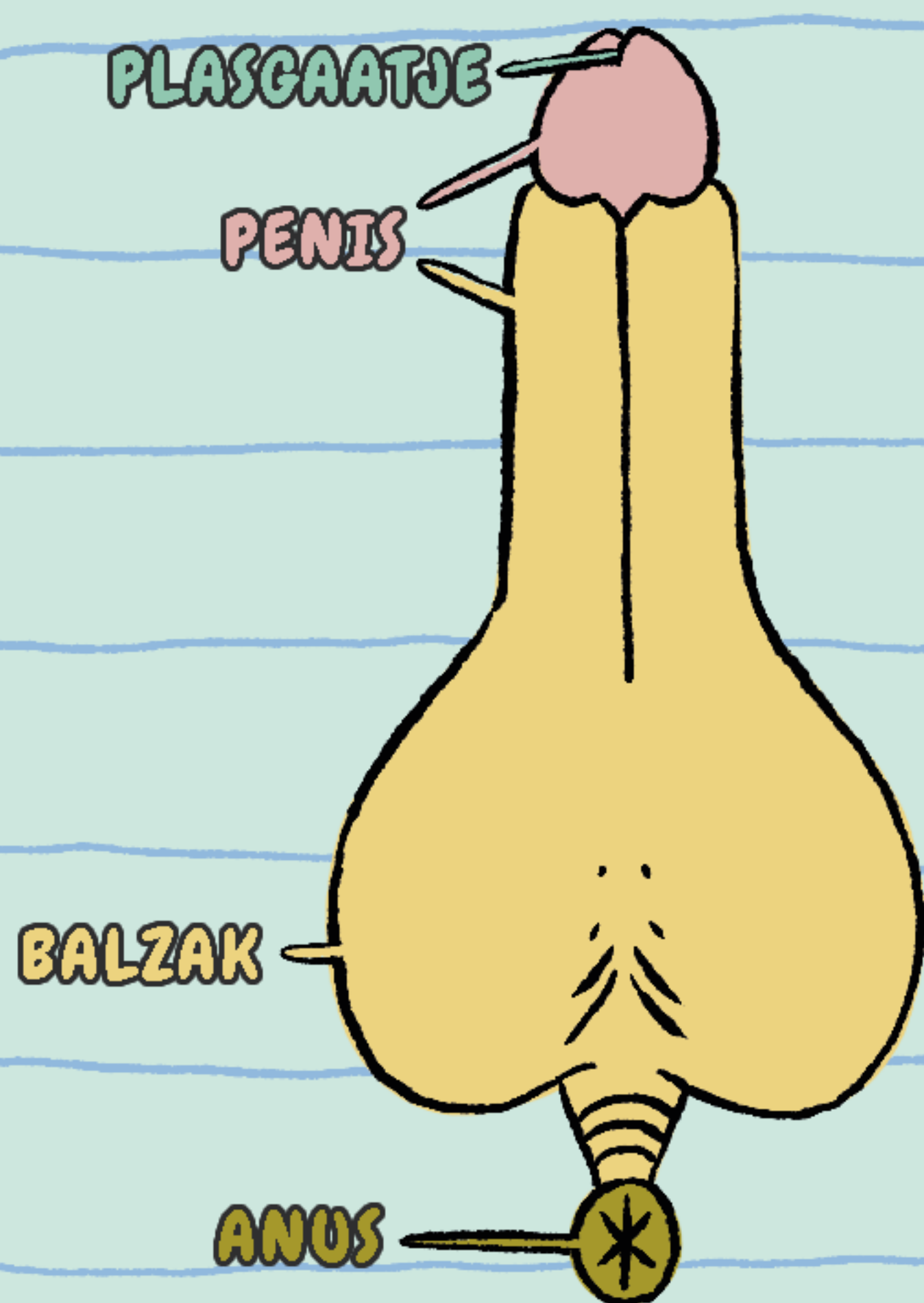
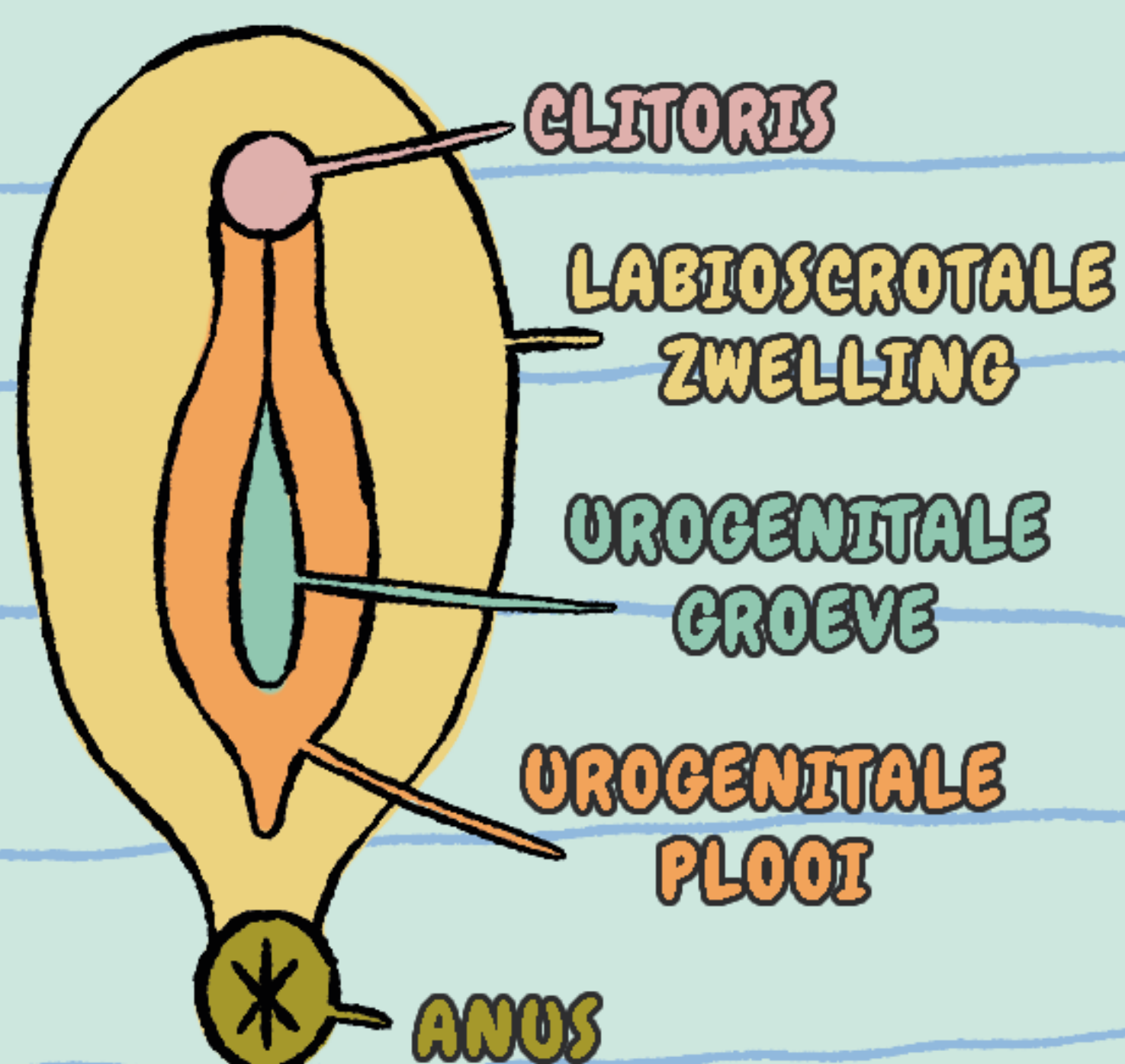
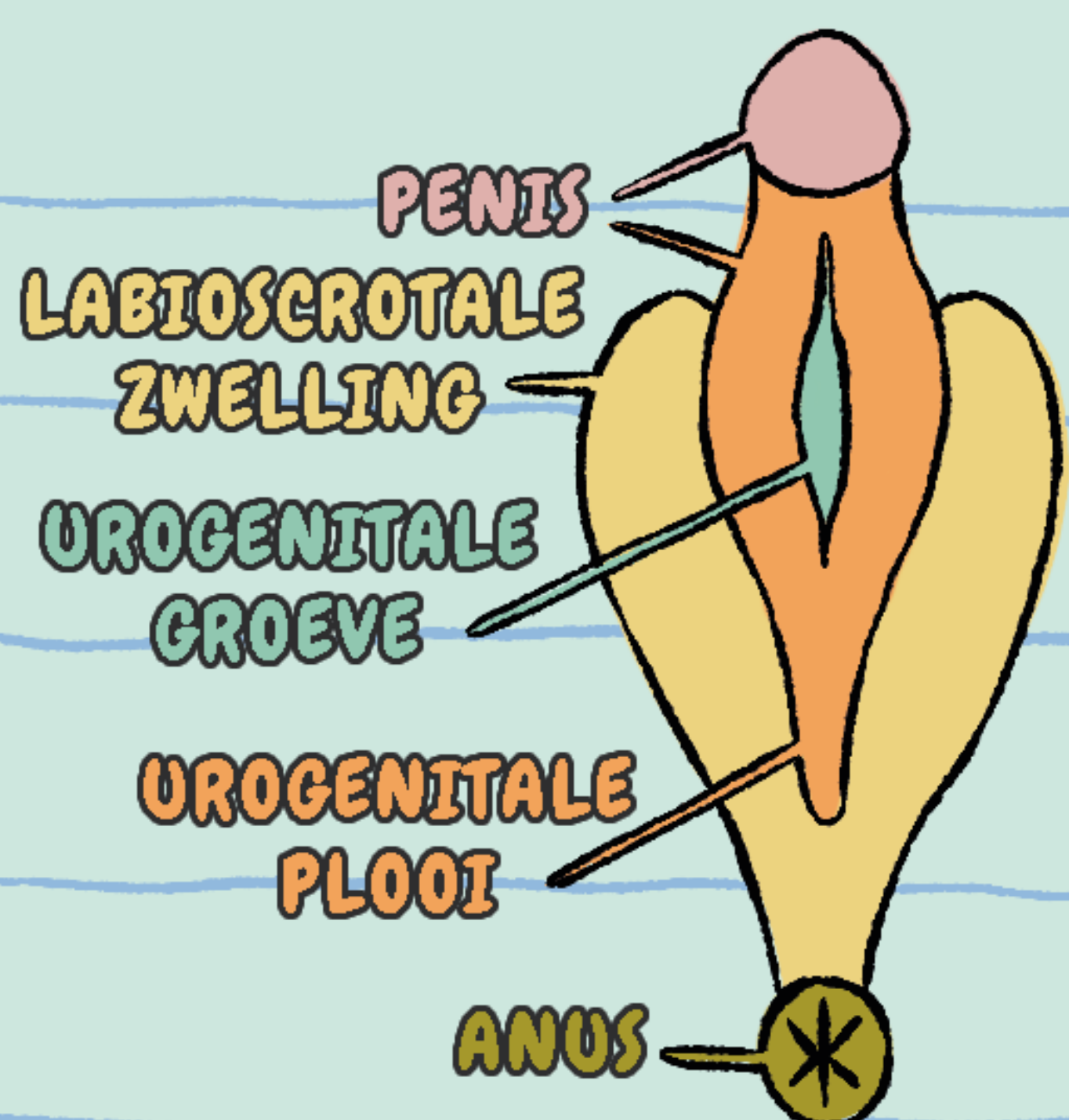
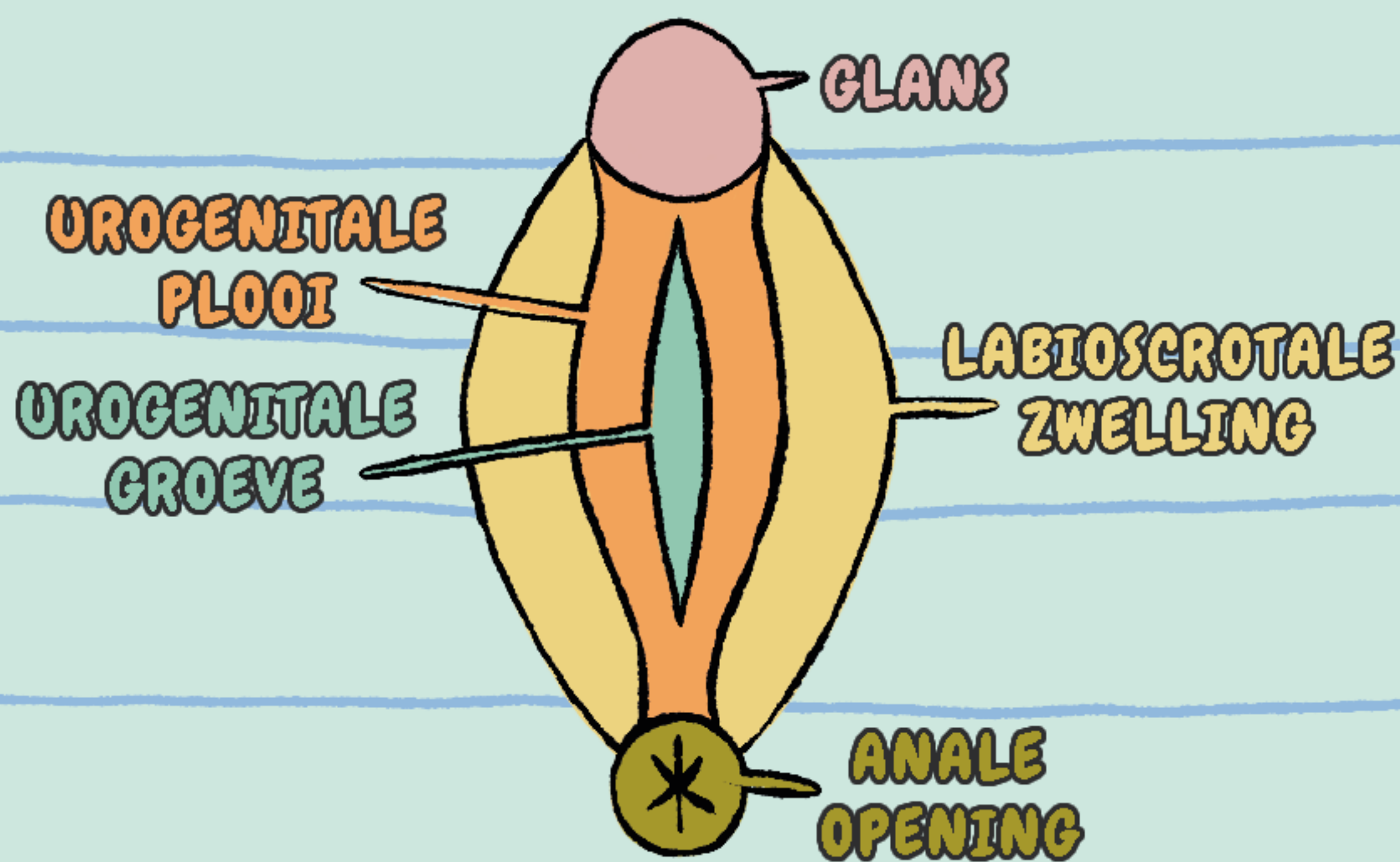
Op het einde van het eerste zwangerschapstrimester krijgt het uitwendige genitaal een typische mannelijke of vrouwelijke vorm.

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.



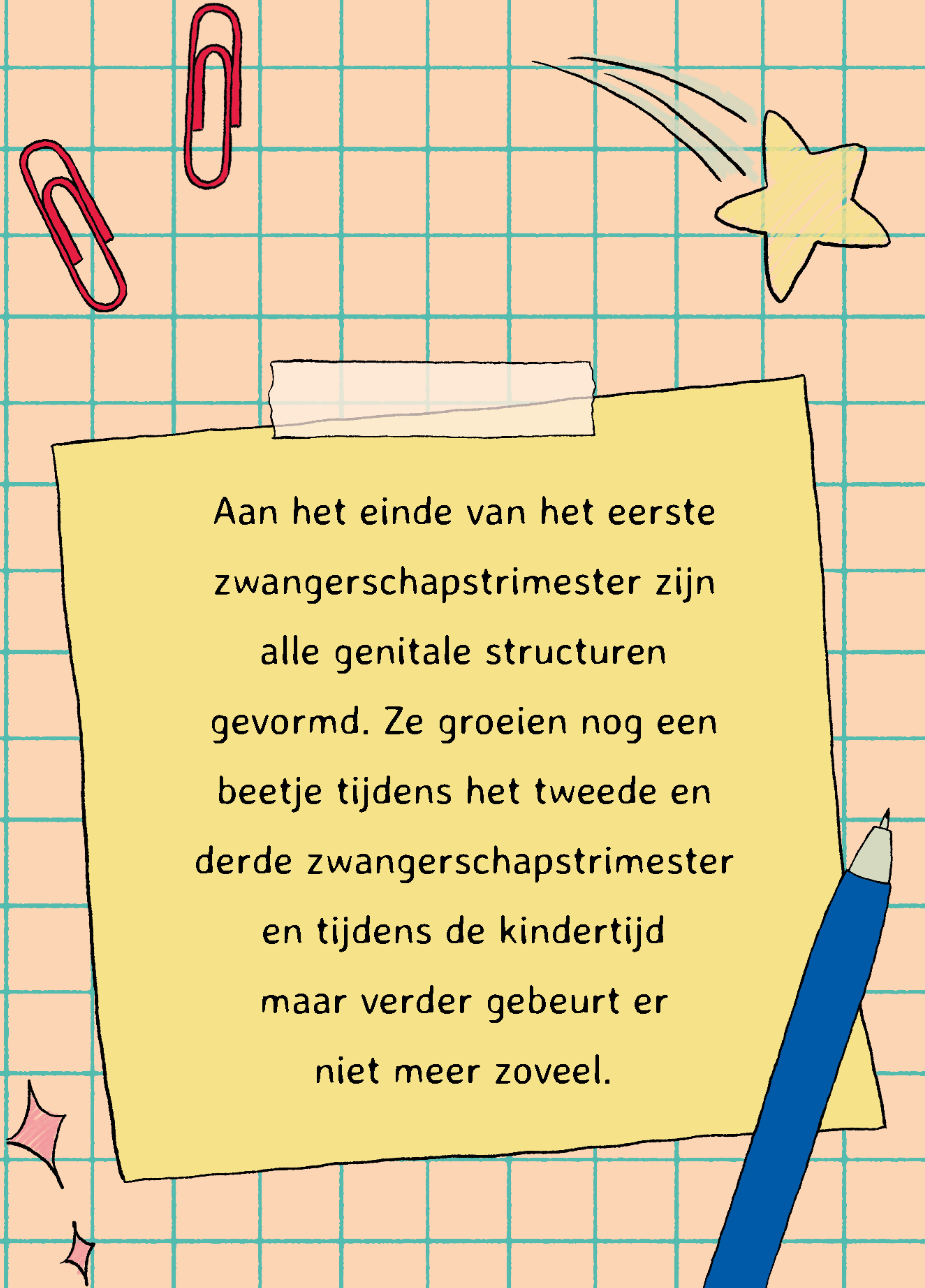
Als er geen testosteron is, blijven de genitale structuren kleiner, en kunnen we ze stilaan herkennen als een clitoris, grote en kleine schaamlippen en een introïtus (opening van de vagina).





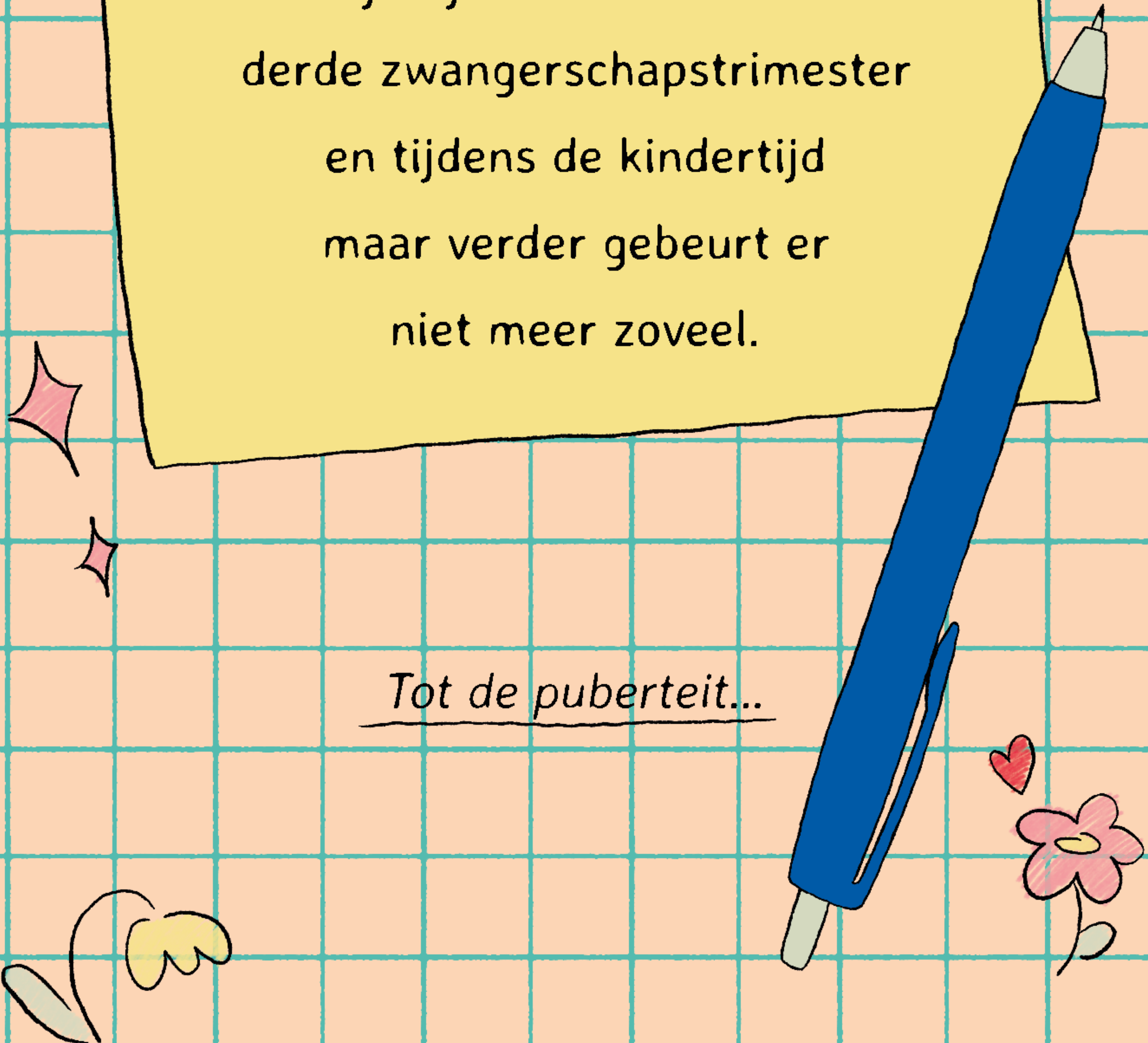
MANNELIJK

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.

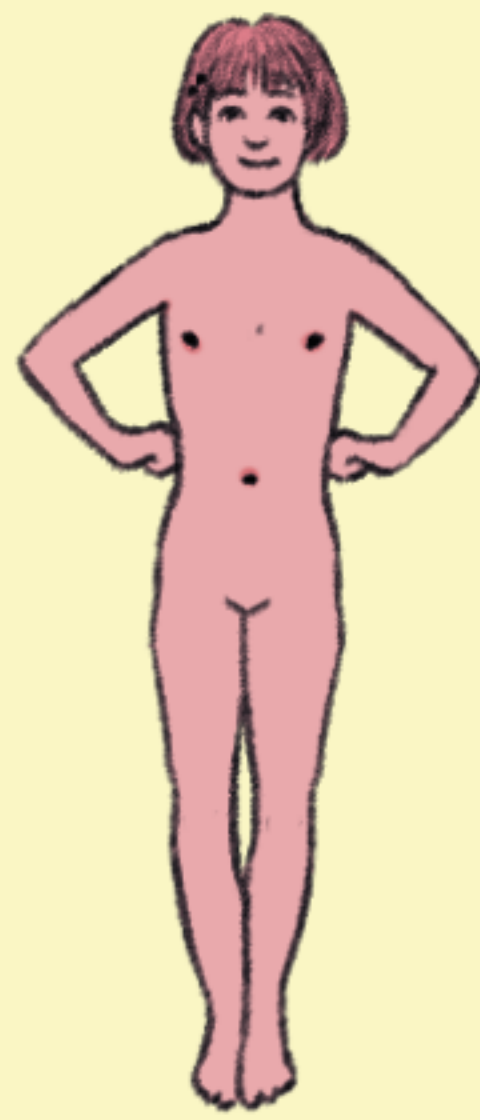
Tot de puberteit...



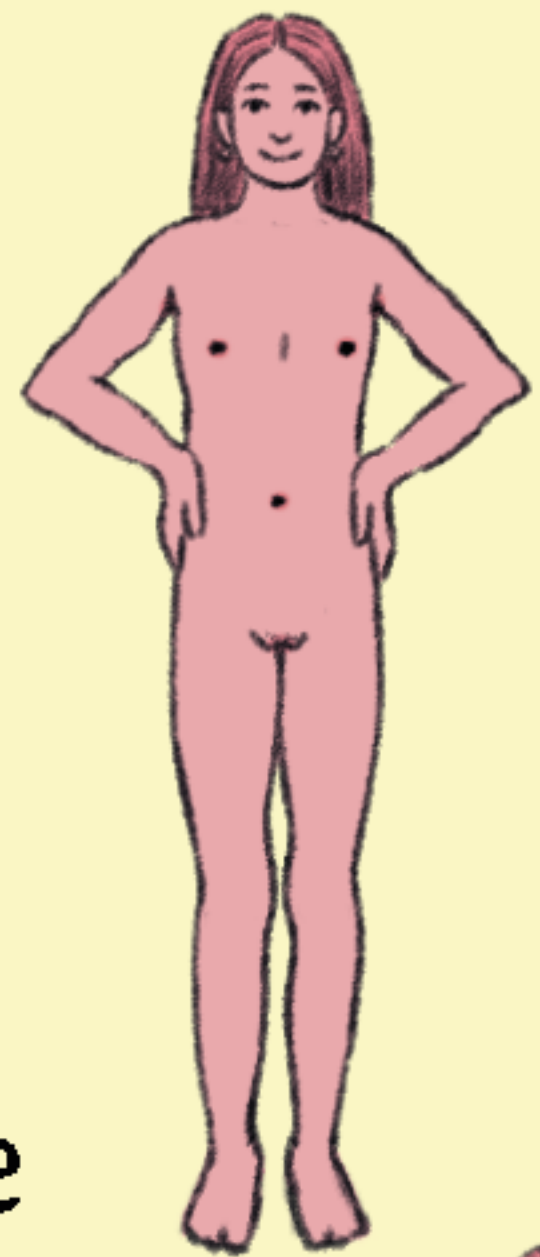
MEISJE

LEEFTIJD

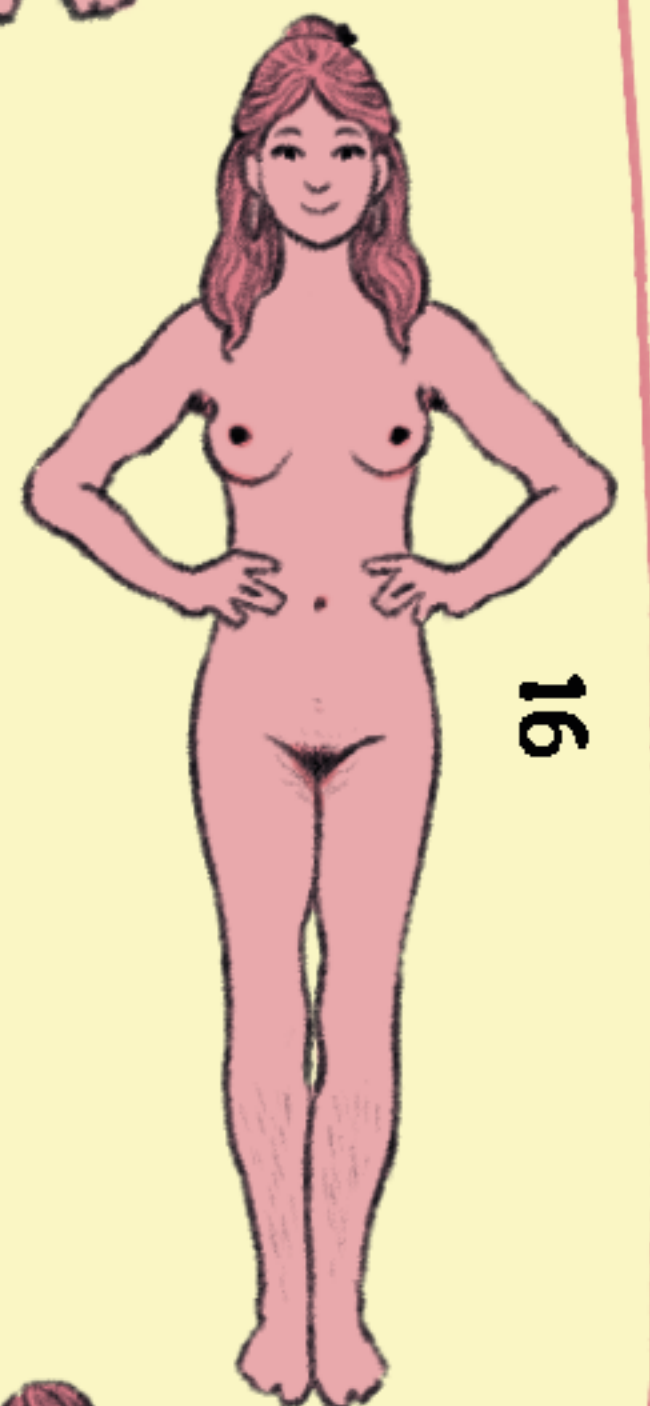
8



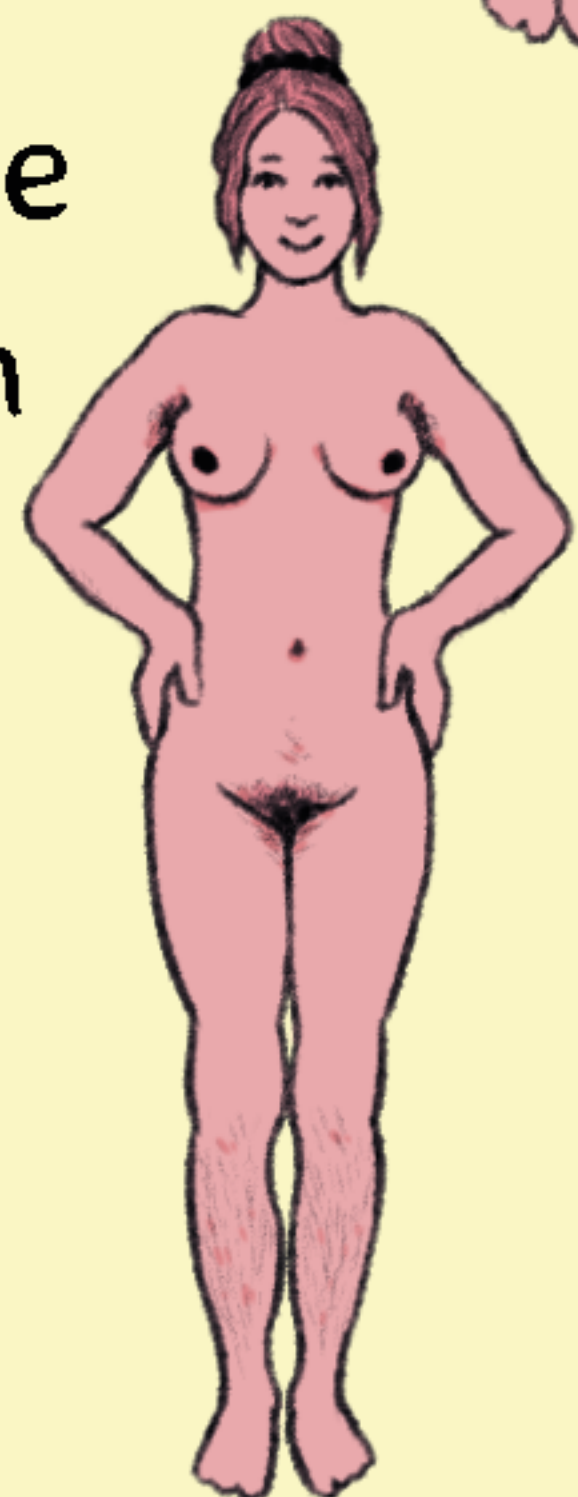
11



16

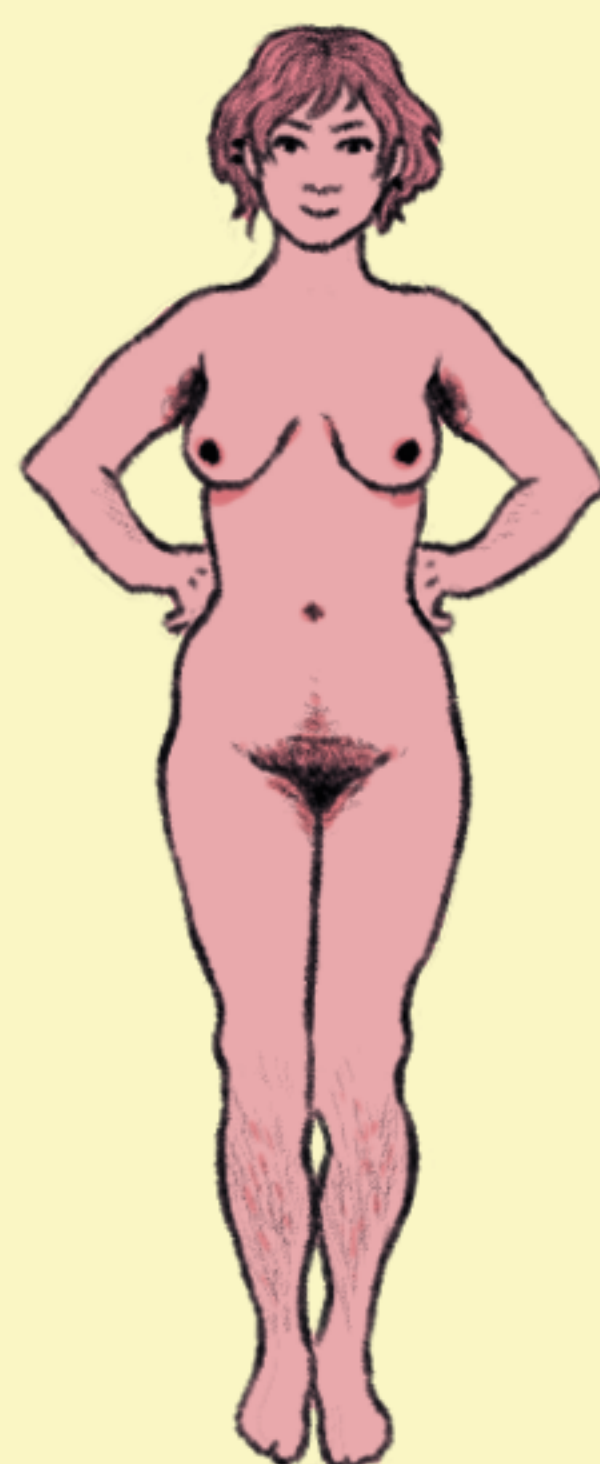


18



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.



LEEFTIJD

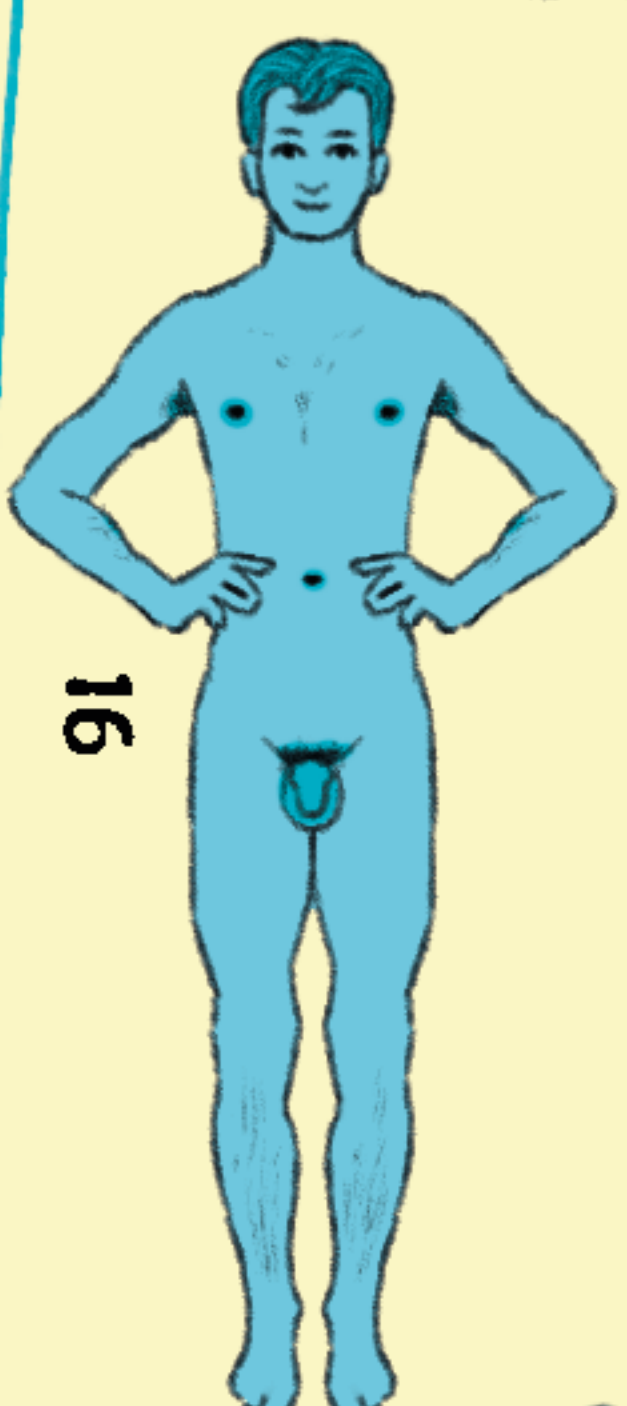
8



12



16



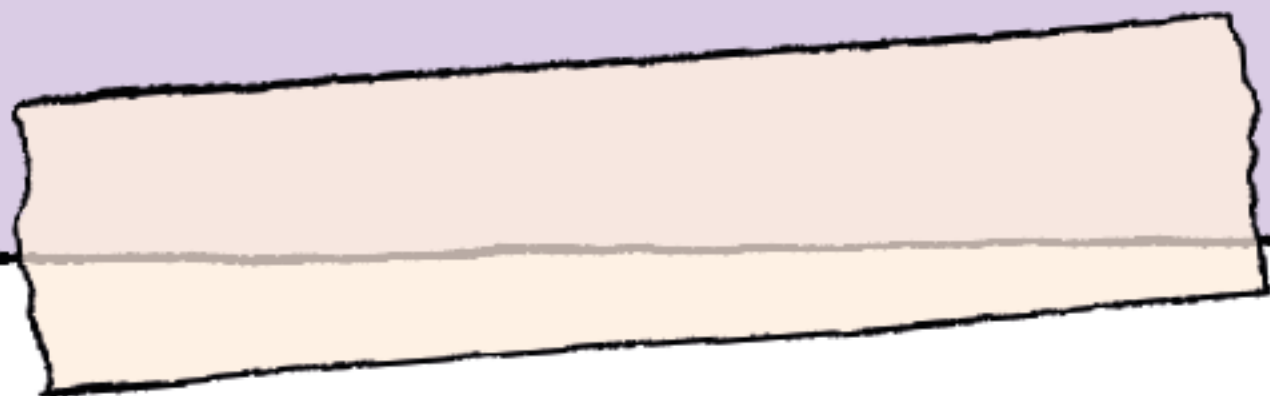
20



MIDDEN 20

MAN

JONGEN



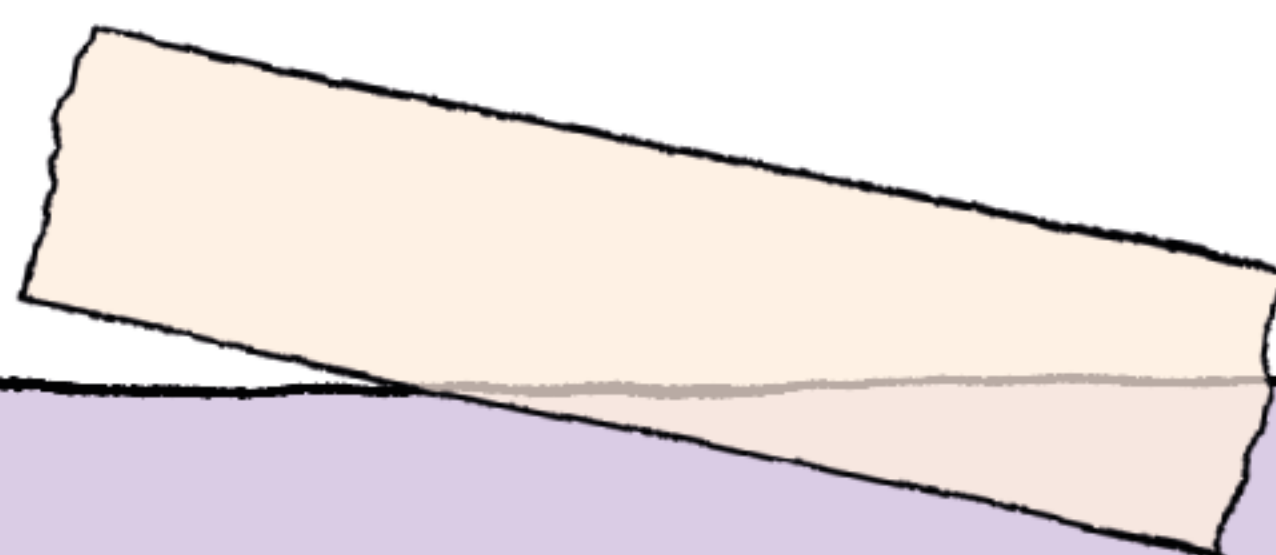
Soms verloopt de geslachtsontwikkeling anders dan hierboven is beschreven.

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!

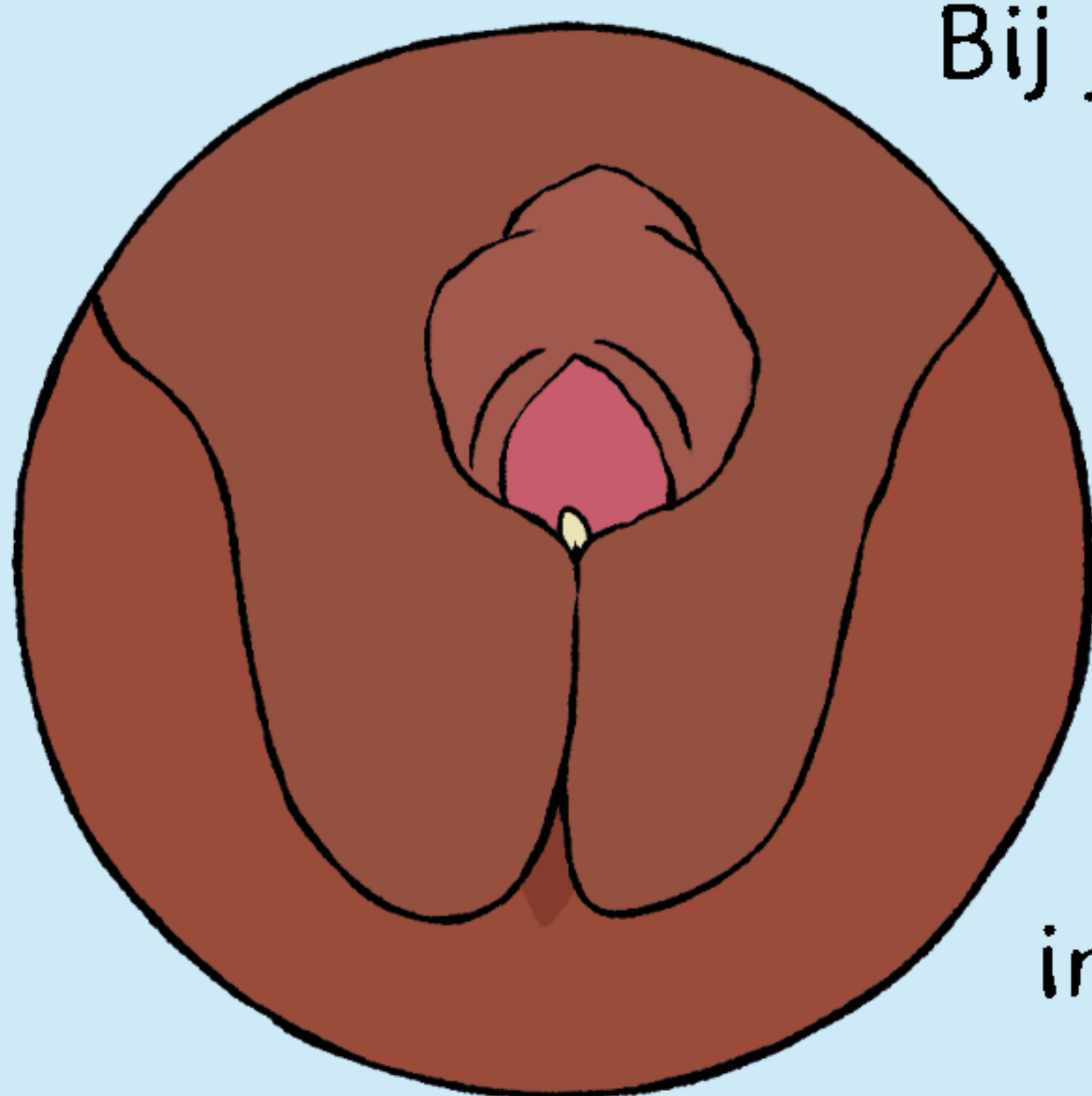
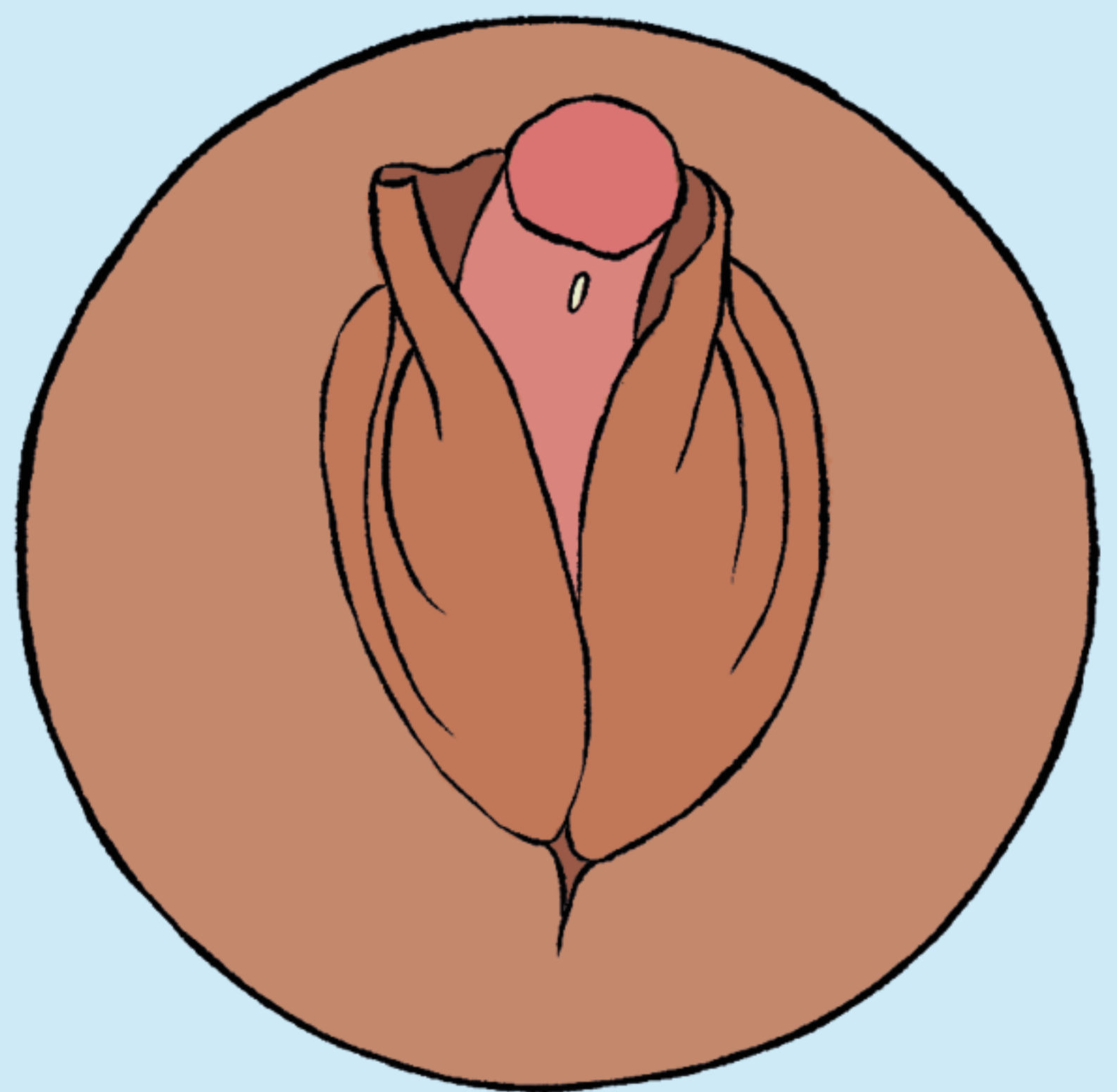


Jongens met 5 α reductase deficiëntie (5 α RD) zijn geboren met een verandering in het DNA die maakt dat het enzym 5 α reductase niet gemaakt kan worden. Hierdoor kan het testosteron of mannelijk hormoon bij deze jongens niet omgezet worden in z'n meest krachtige vorm "**dihydrotestosteron**".

Dihydrotestosteron is het hormoon dat nodig is tijdens de zwangerschap om het uitwendige genitaal van de foetus te vermannelijken.

Jongens met 5 α RD worden vaak geboren met een **kleine penis** (ook wel micropenis genoemd) en hypospadie.

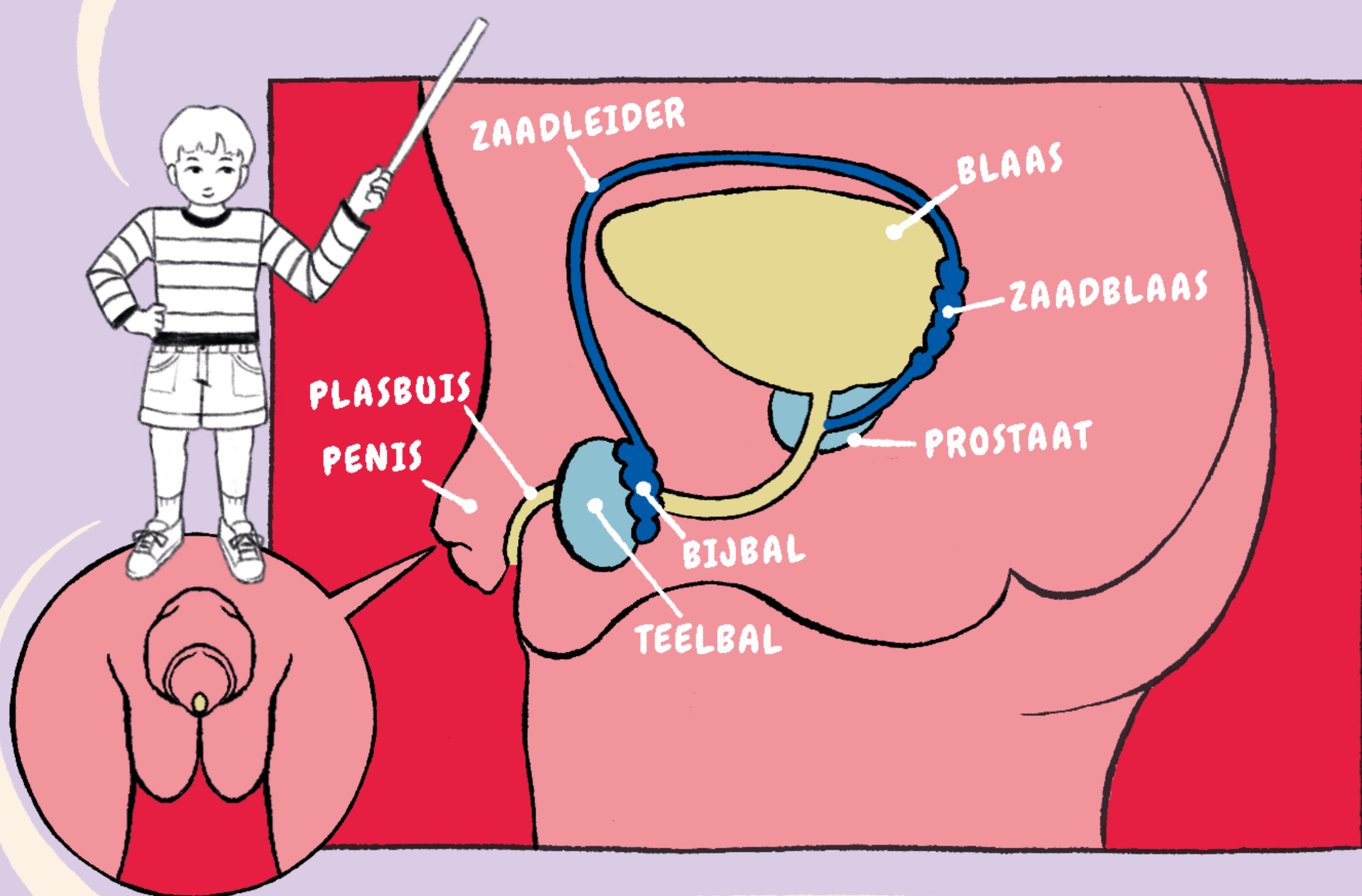
Bij **hypospadie** komt het plasgaatje uit aan de onderkant van de penis in plaats van op de top.



Bij jongens met een ernstige vorm van hypospadie is er weinig huid aan de onderkant van de penis, waardoor de penis soms gekromd is. De teelballen kunnen in de balzak, de onderbuik of in de liezen liggen.

Bij veel mannen en jongens met 5αRD zijn de mannelijke inwendige geslachtsorganen zoals zaadblaasjes, zaadleiders, bijbal en prostaat onvolledig ontwikkeld.

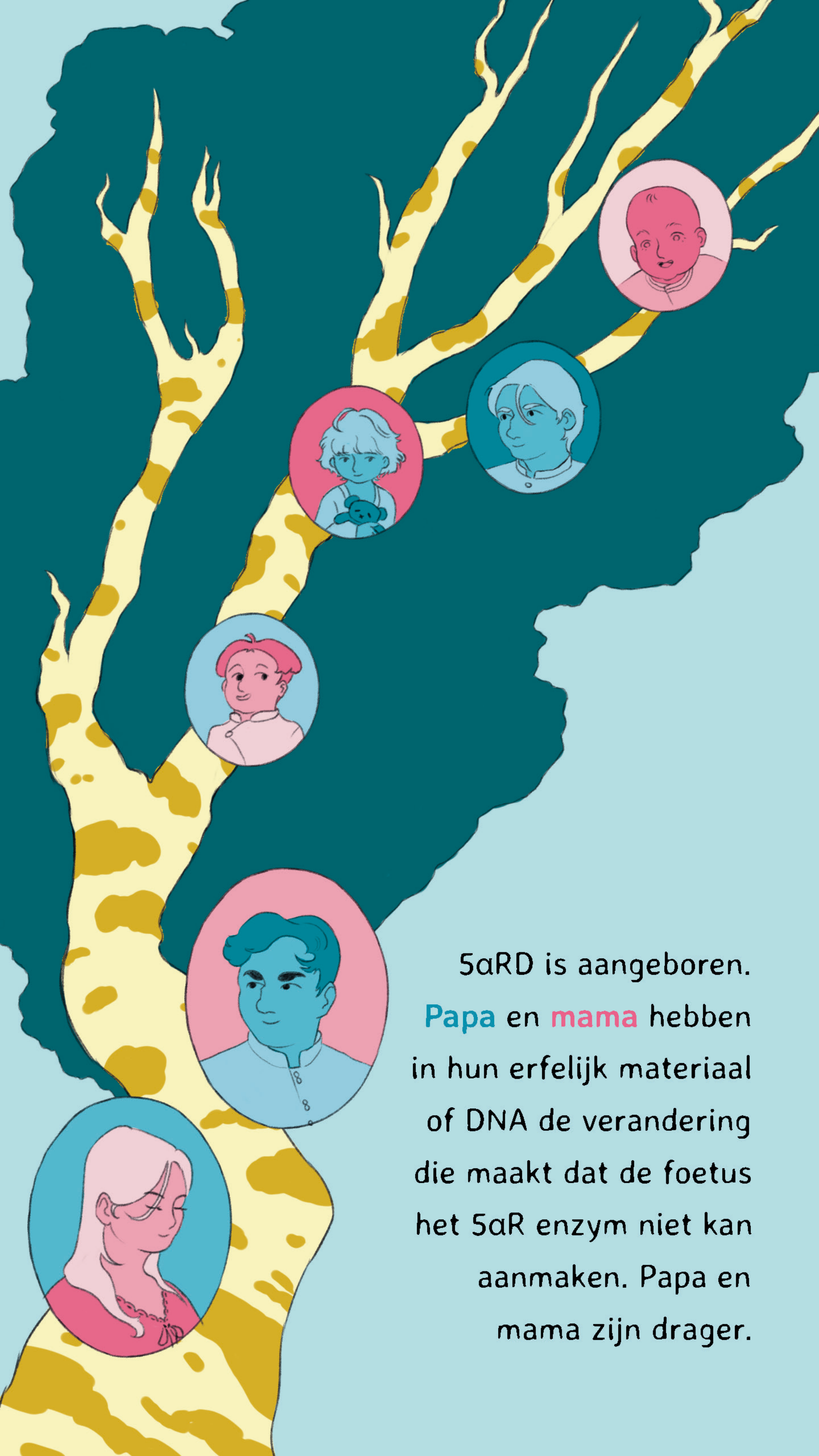
De meeste mannen met 5αRD zijn onvruchtbaar. Voor sommige mannen met 5αRD is het wel mogelijk om genetisch verwante kinderen te krijgen via speciale vruchtbaarheidsbehandelingen.



Na de geboorte zal de dokter onderzoeken waarom de jongen is geboren met hypospadie of een kleine penis.



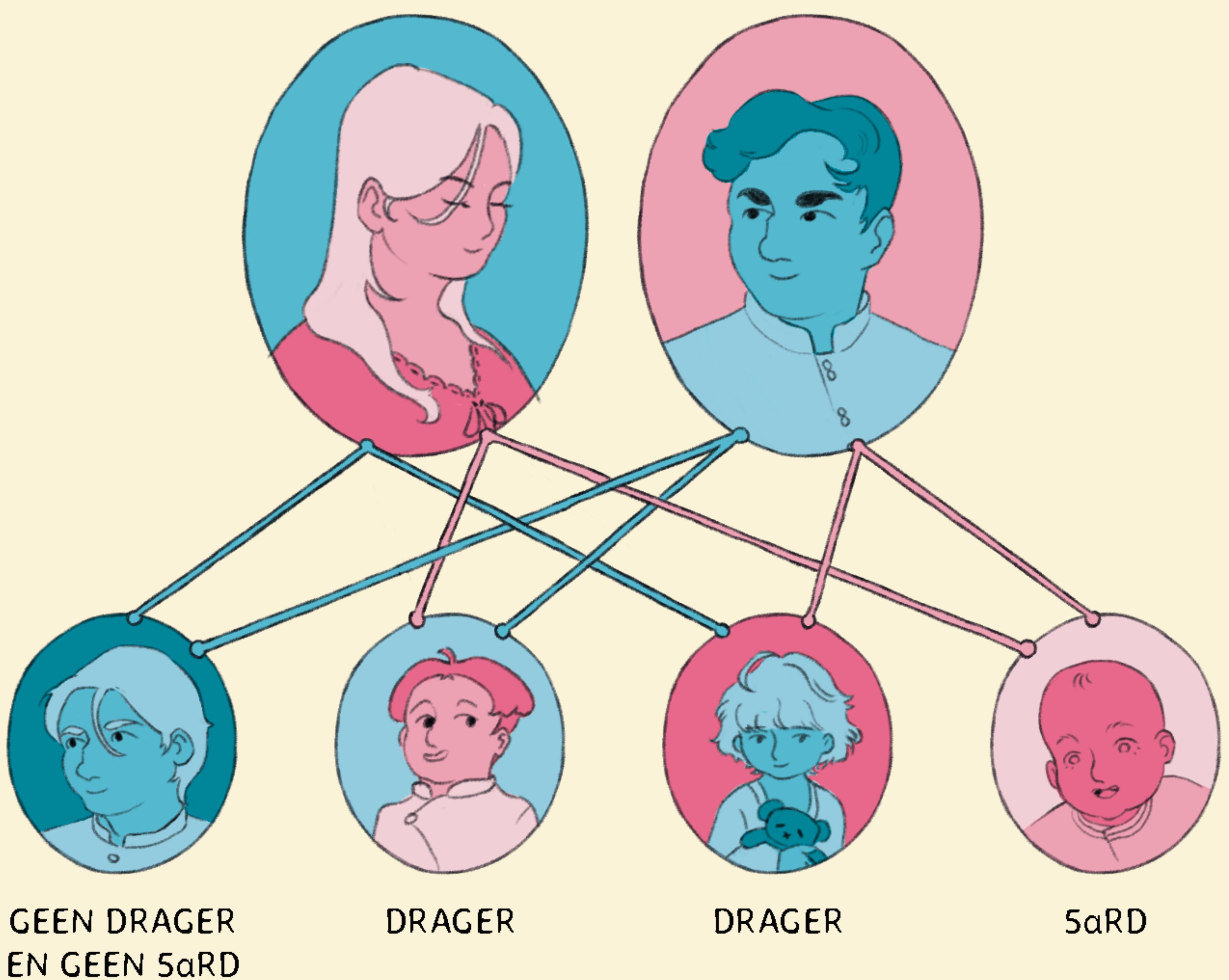
Als de jongen rond 9-10 jaar oud is zal de dokter met hem en zijn ouders bespreken hoe de puberteit vermoedelijk zal verlopen en of er een behandeling nodig is. Soms zijn er verschillende scenario's mogelijk. Samen zal gekozen worden voor het scenario dat het beste past.



5αRD is aangeboren.
Papa en mama hebben
in hun erfelijk materiaal
of DNA de verandering
die maakt dat de foetus
het 5αR enzym niet kan
aanmaken. Papa en
mama zijn drager.

Als **papa én mama de verandering** in het DNA **doorgeven**, wordt de baby geboren met **5aRD**.

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 5aRD, maar kan de DNA-verandering doorgeven aan zijn of haar kinderen.



Bij elke zwangerschap is er **1 kans op 4** dat de baby 5aRD 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!

