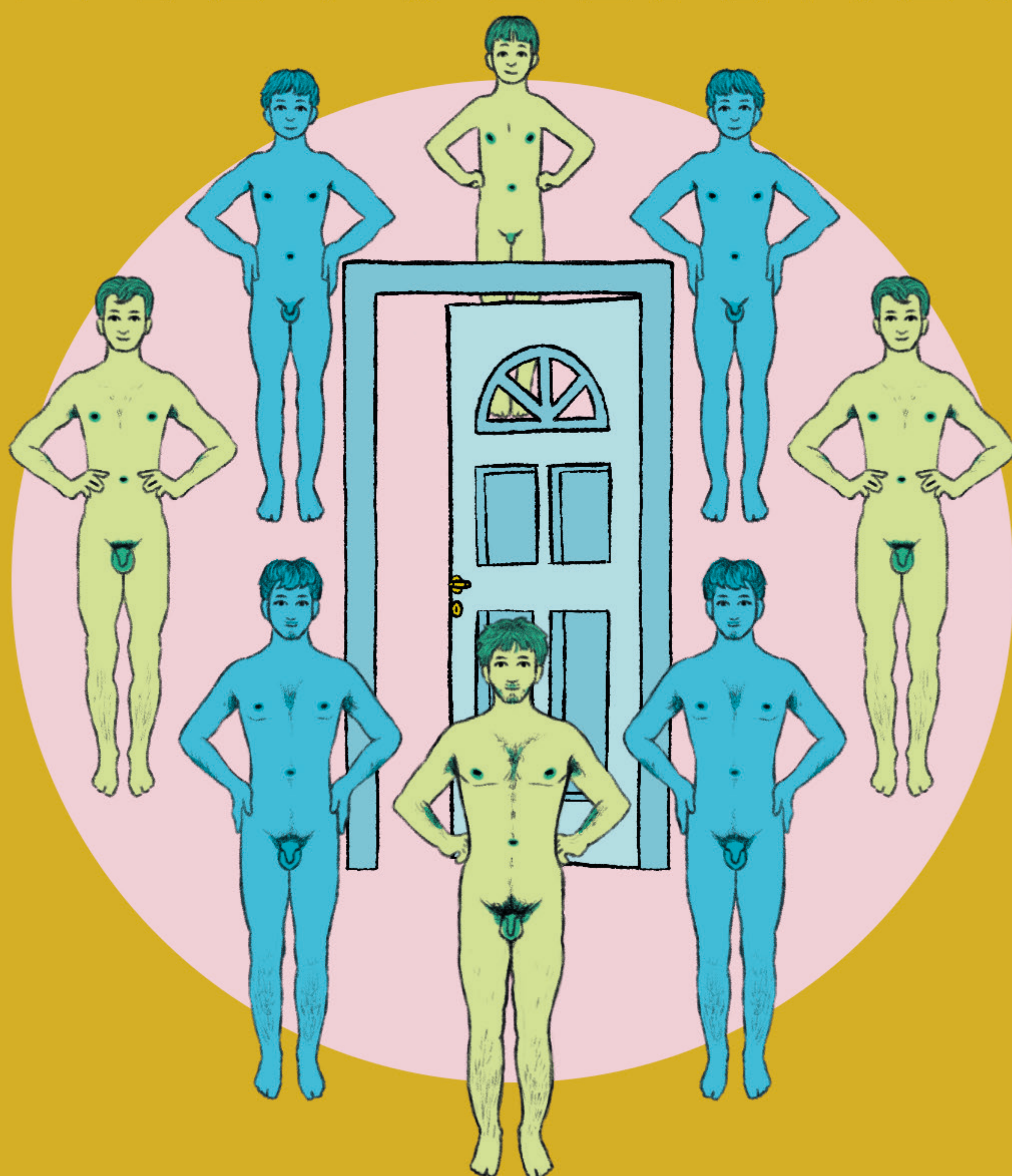


INFOGRAPHIC

JONGENS MET

PARTIËLE ANDROGEEN ONGEVOELIGHEID



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

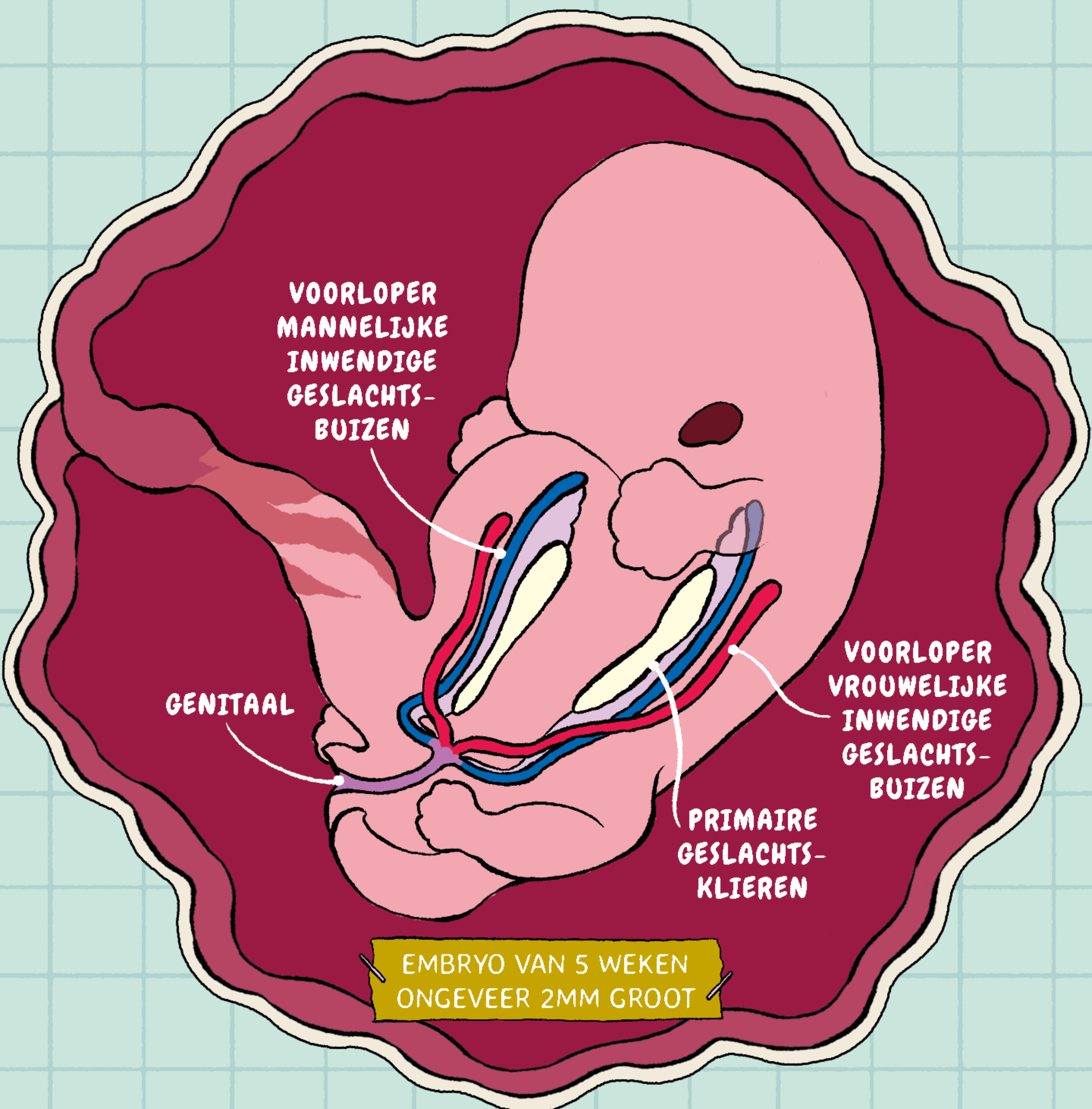
Tekst en ontwerp: Prof. dr. A. Dessens en Prof. dr. M. Cools

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

Ontwikkeling van de geslachtsorganen

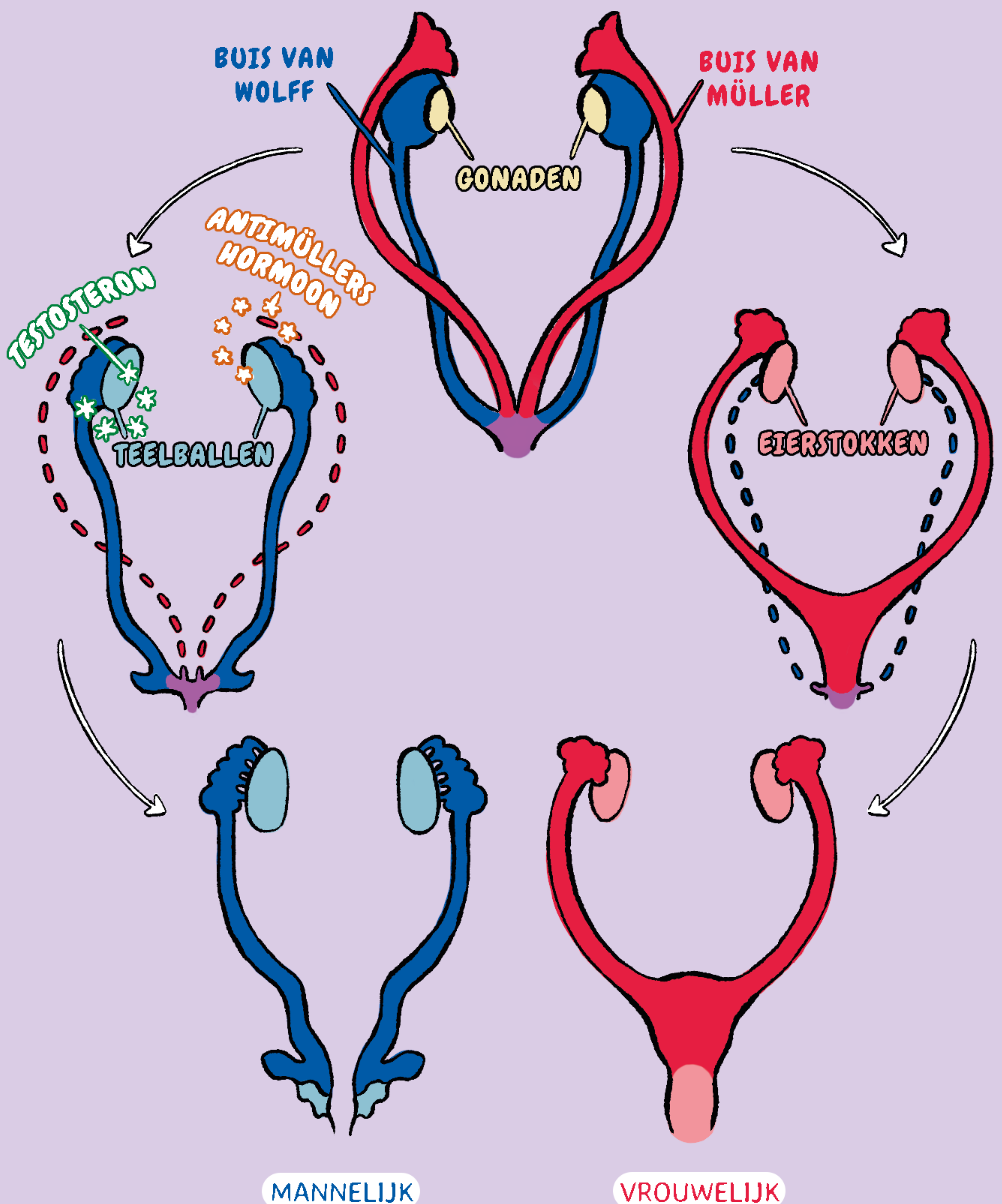
De geslachtsorganen ontwikkelen zich al vroeg in de zwangerschap. Het vroege embryo (1 maand oud) heeft "**primaire geslachtsklieren**". Dit zijn voorlopers van de uiteindelijke geslachtsklieren (gonaden), ze hebben nog geen mannelijke of vrouwelijke vorm. Het vroege embryo heeft daarnaast ook voorlopers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

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

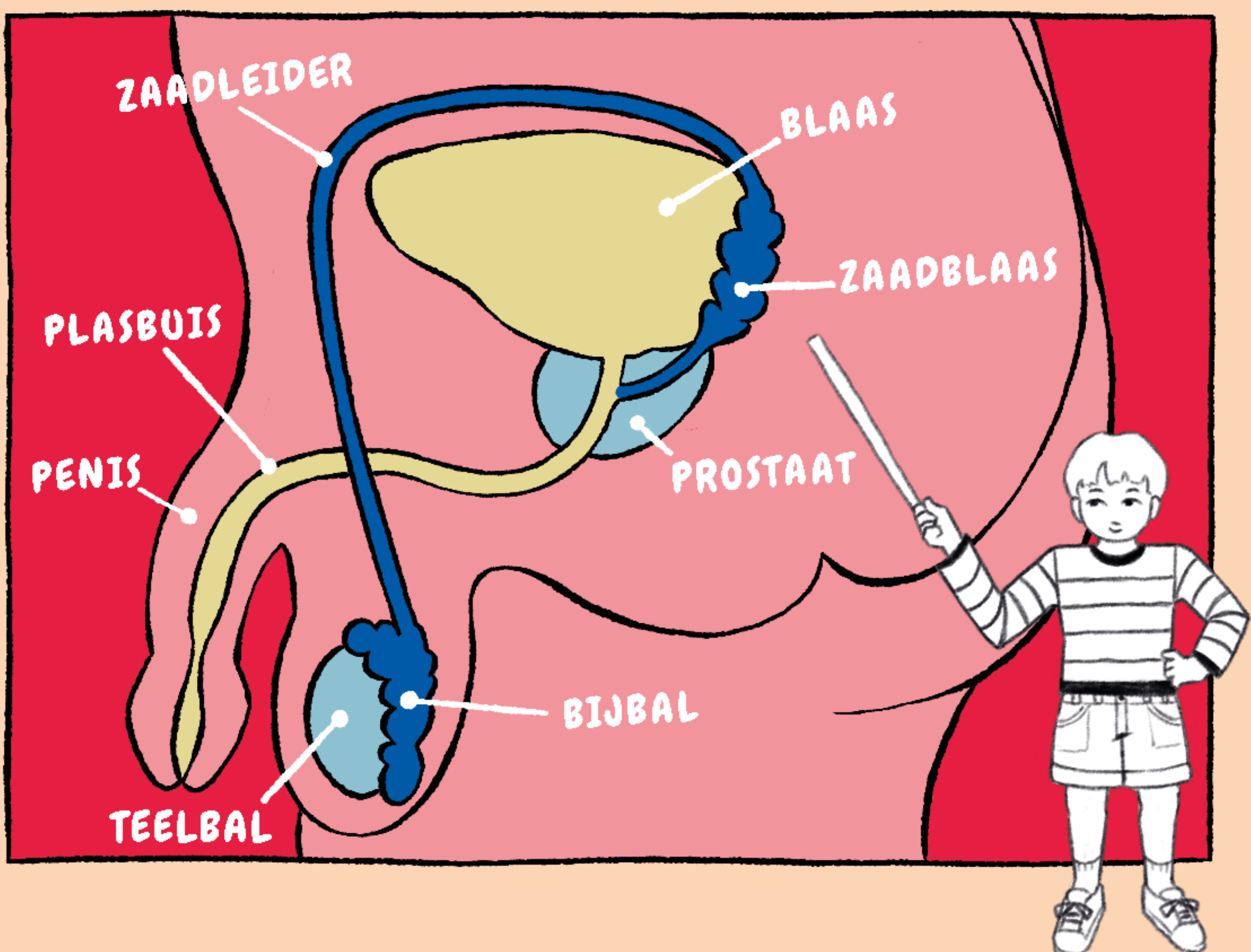
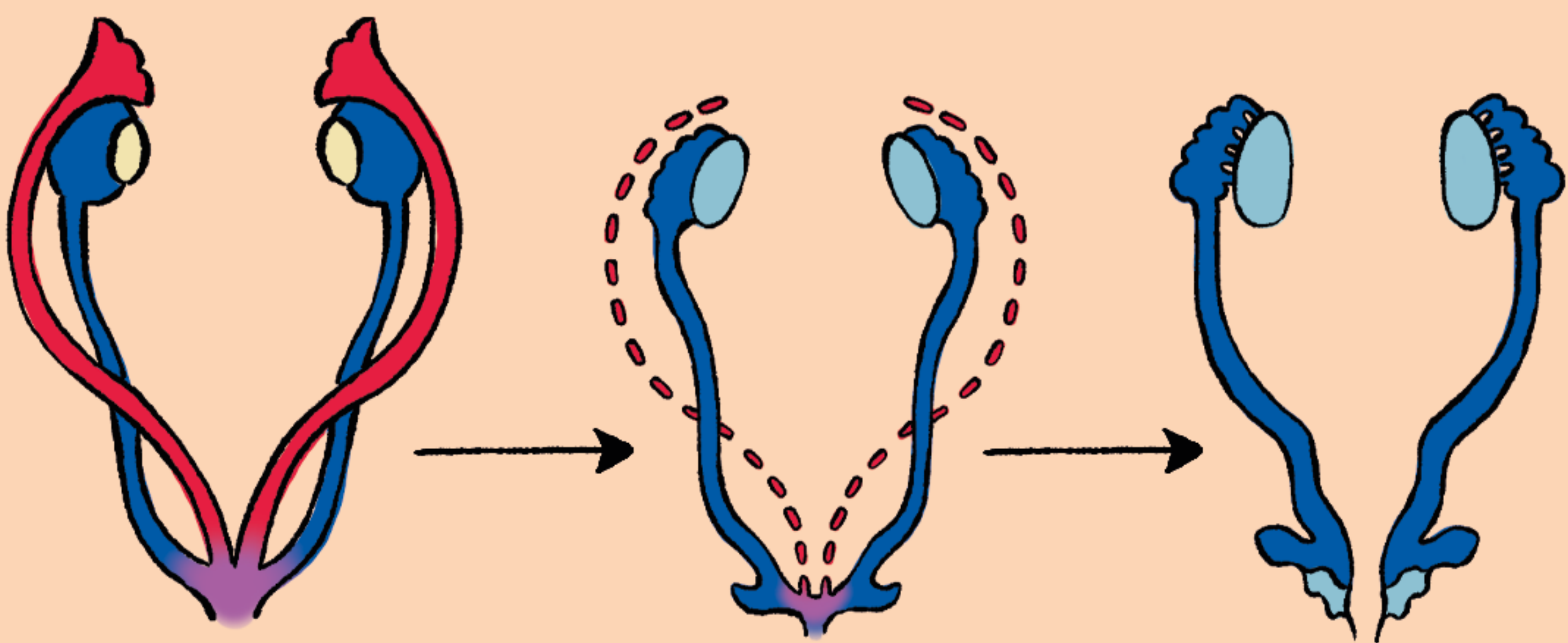


Pas als het embryo 7-8 weken oud is krijgen de geslachtsklieren hun uiteindelijke mannelijke of vrouwelijke vorm: ze ontwikkelen zich tot **teelballen (testikels)** of **eierstokken (ovaria)**.

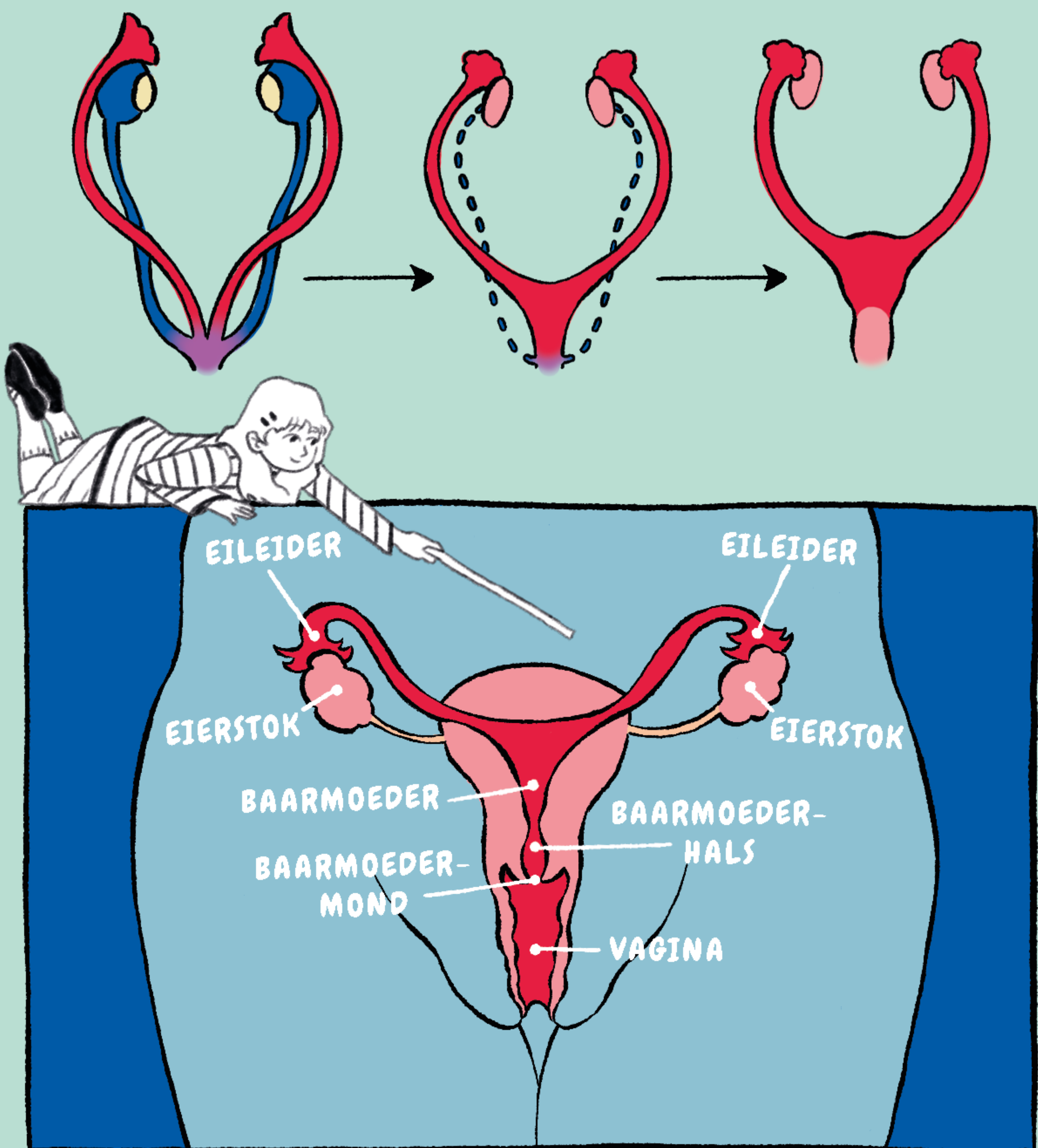
Teelballen maken 2 hormonen: **testosteron** en **antimüllers hormoon**. Eierstokken maken nu nog geen hormonen aan.



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.



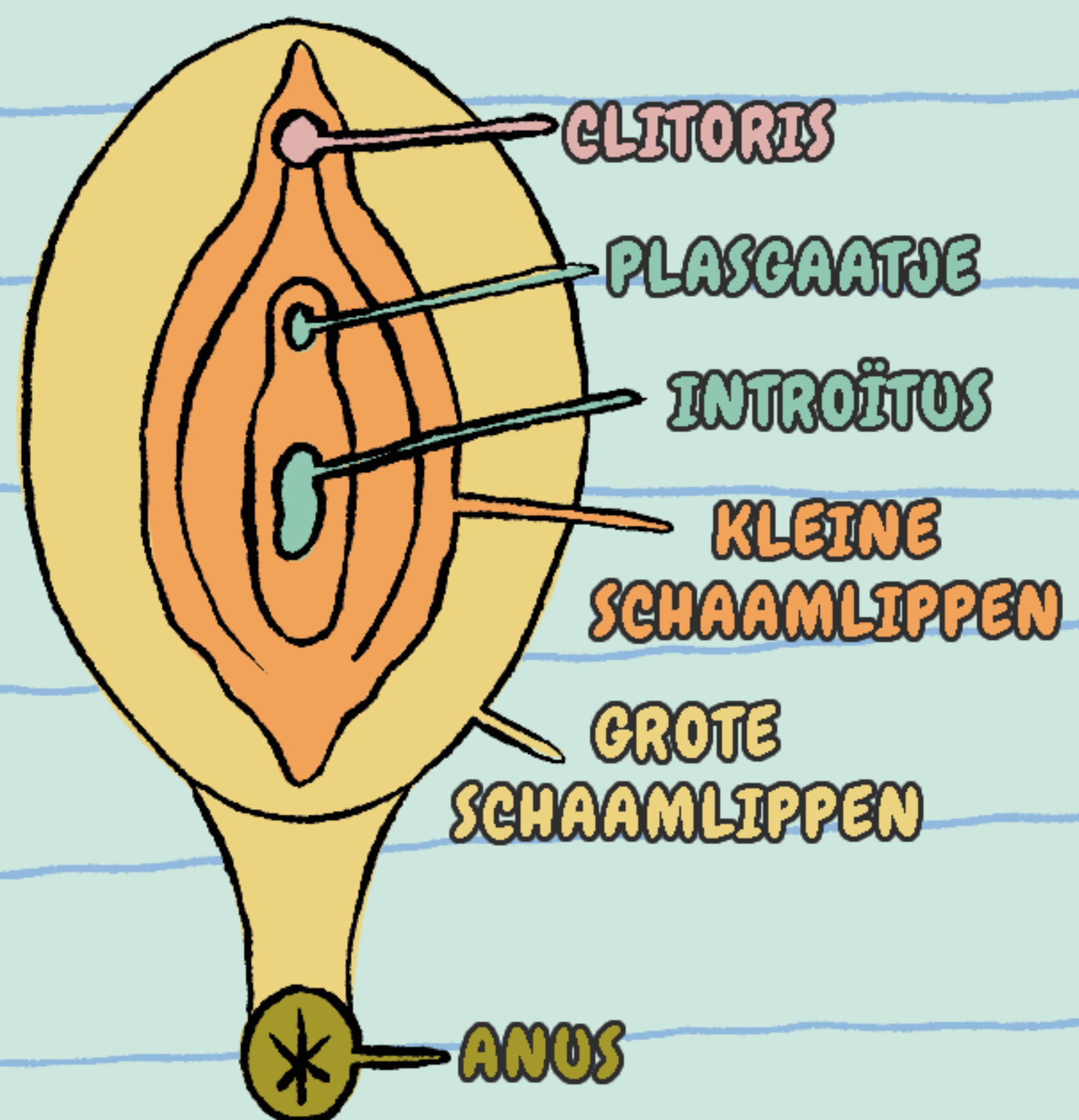
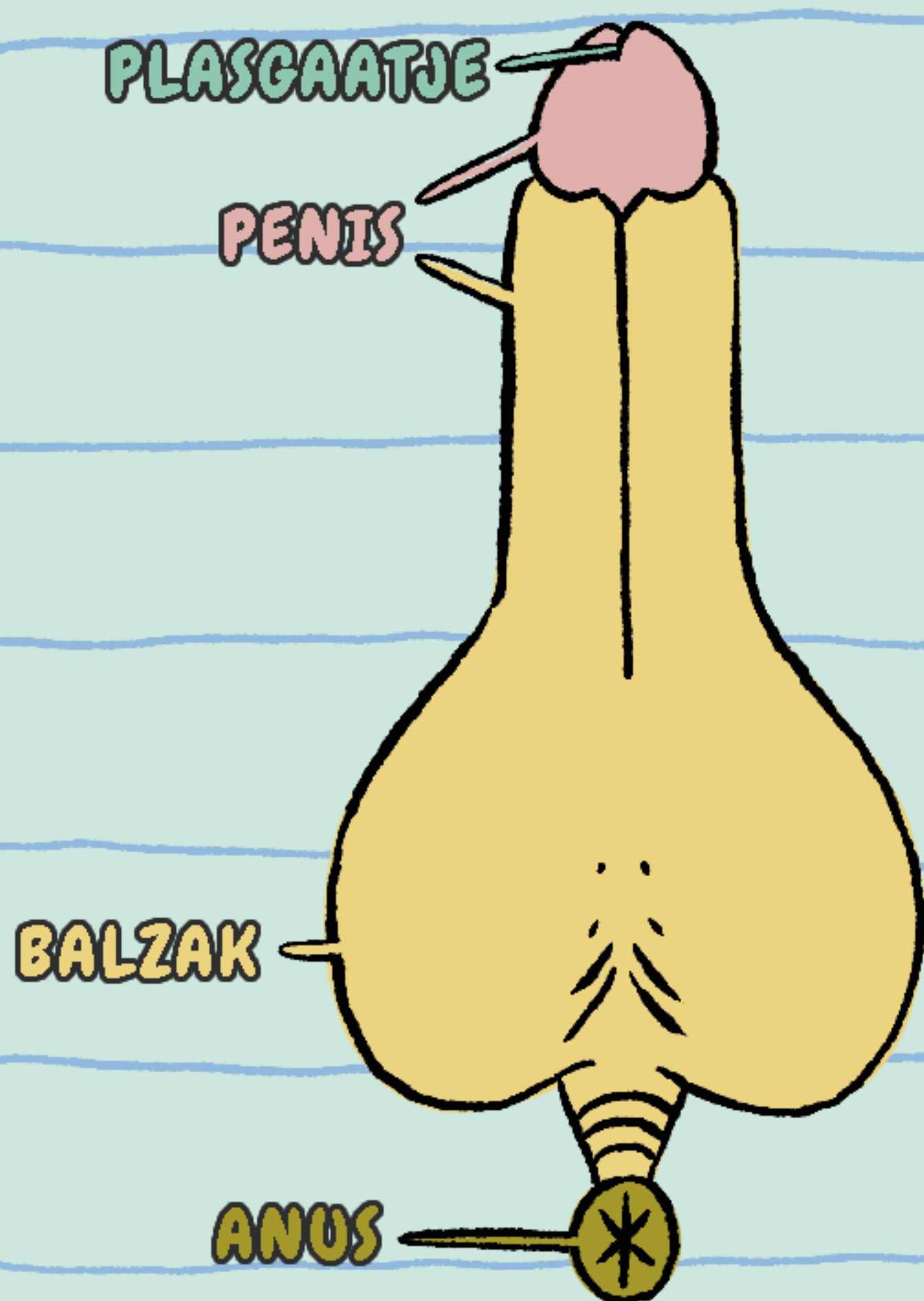
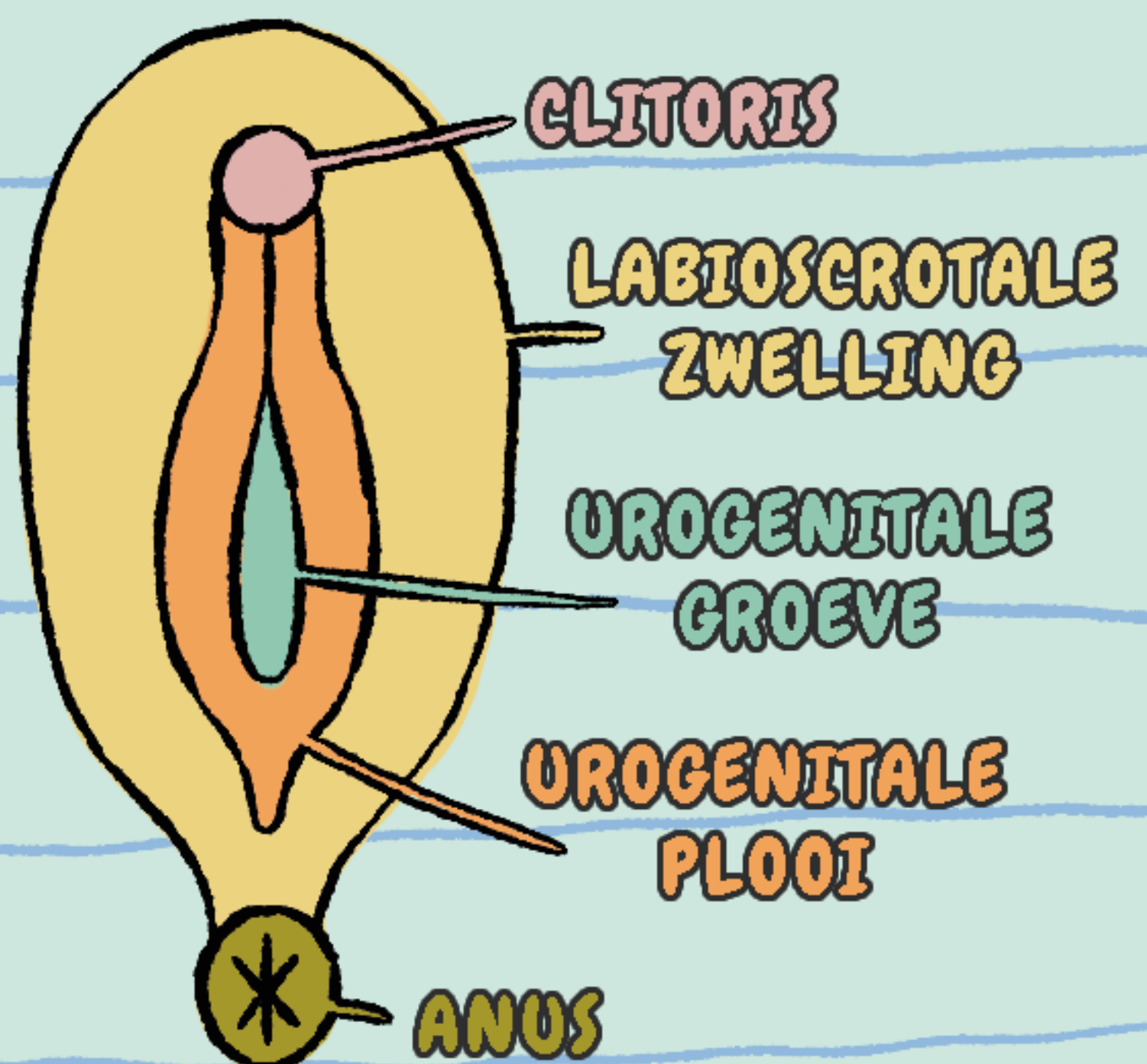
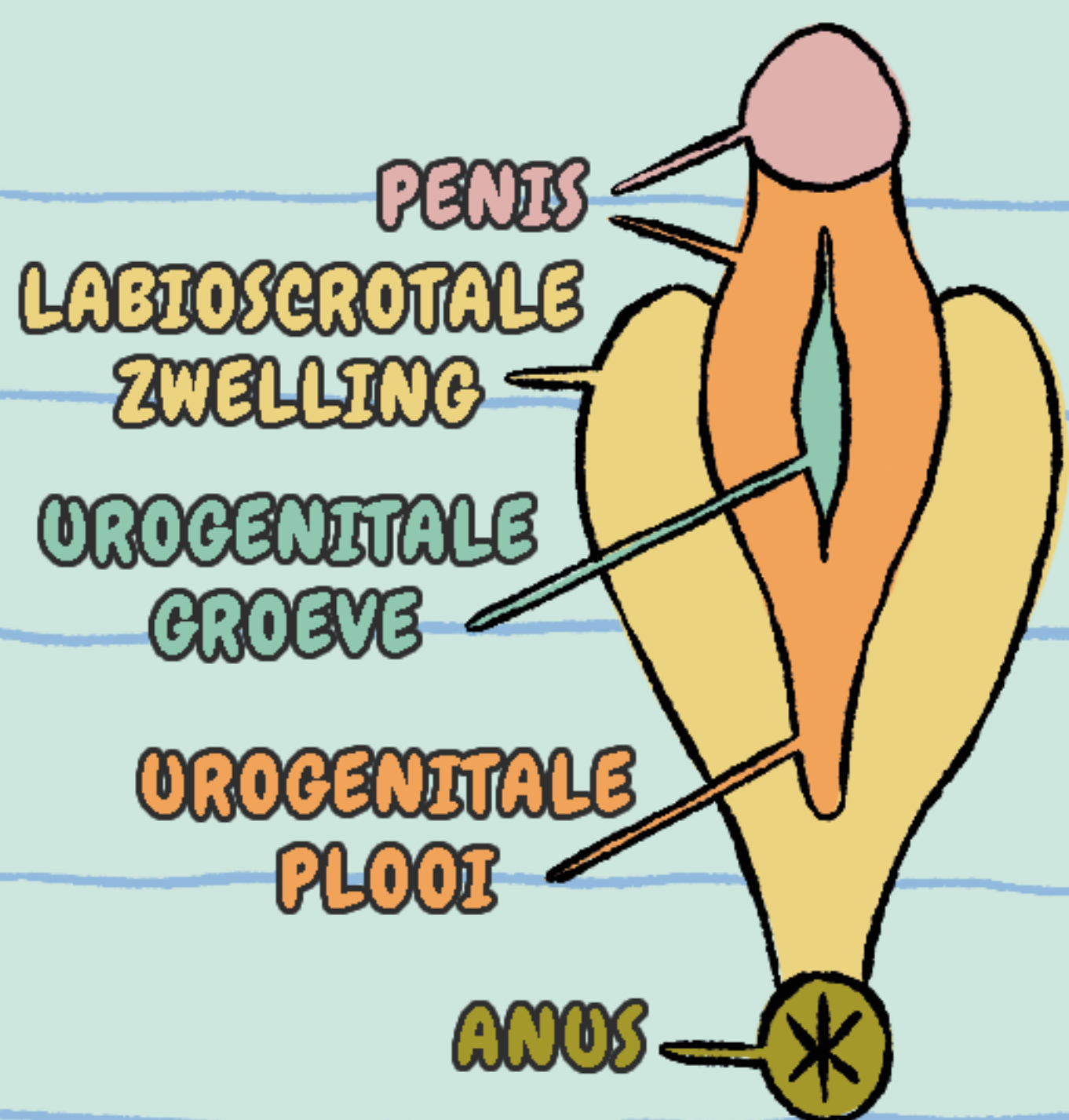
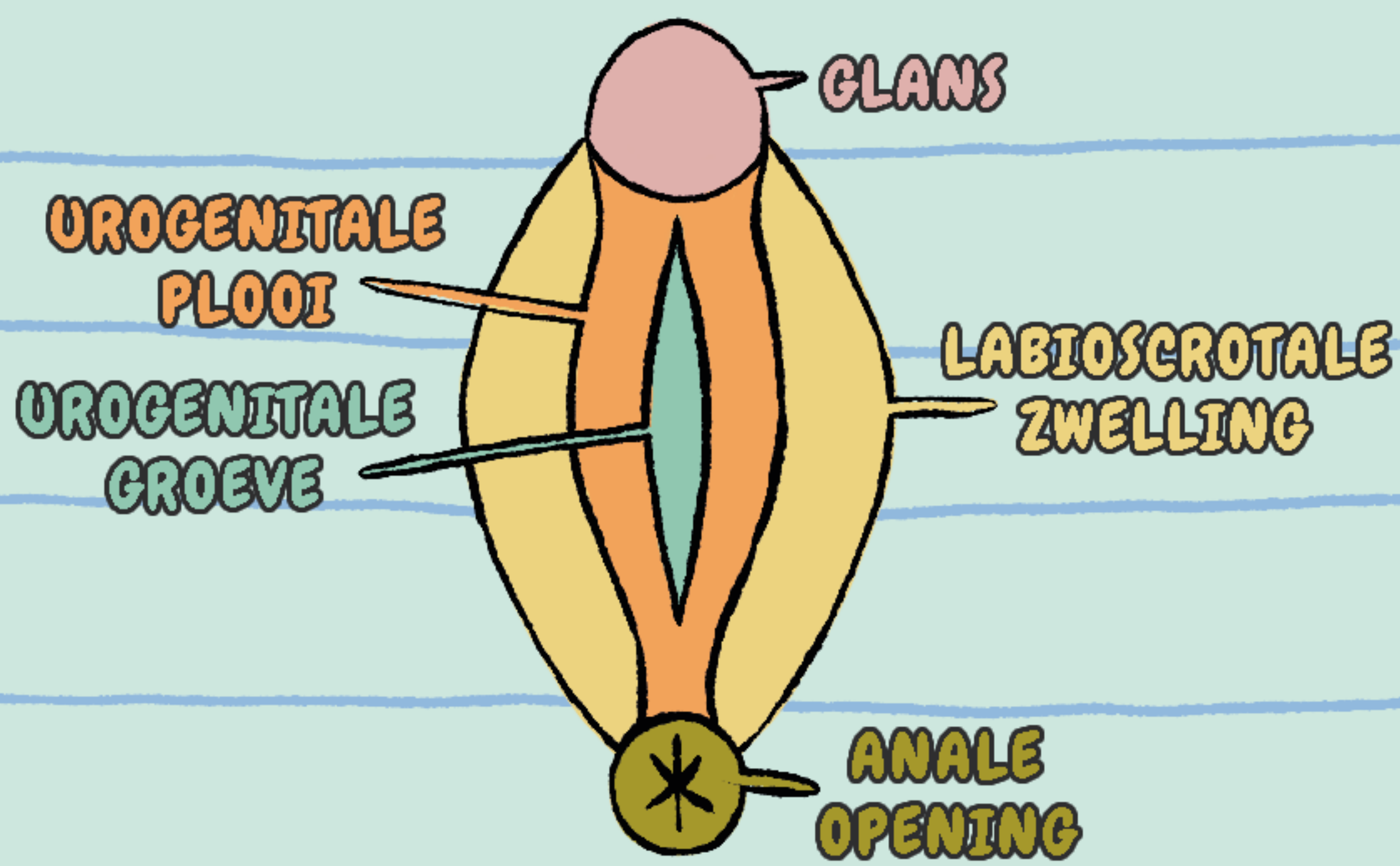
Op het einde van het eerste zwangerschapstrimester krijgt het uitwendige genitaal een typische mannelijke of vrouwelijke vorm.

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.



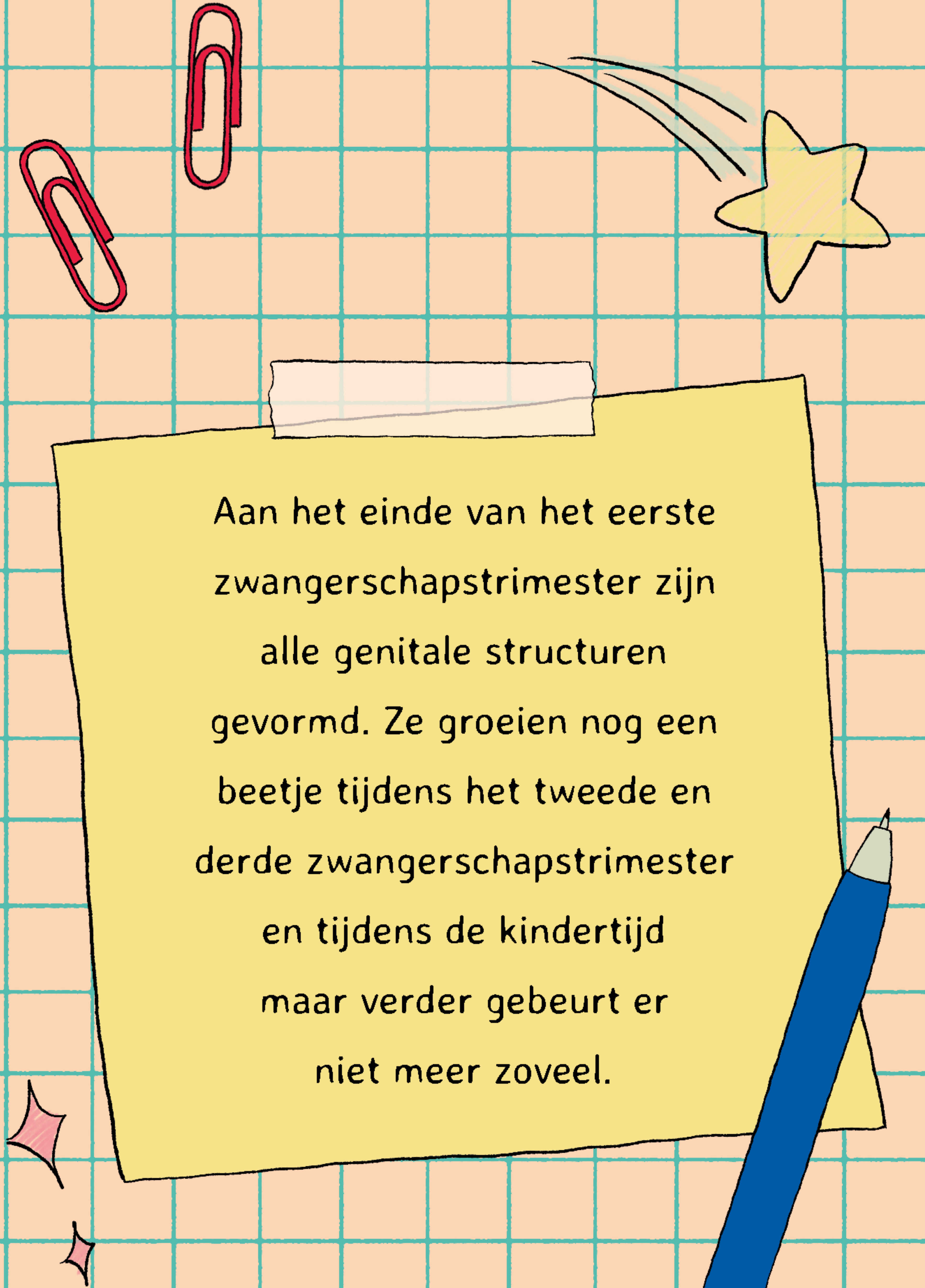
Als er geen testosteron is, blijven de genitale structuren kleiner, en kunnen we ze stilaan herkennen als een clitoris, grote en kleine schaamlippen en een introïtus (opening van de vagina).





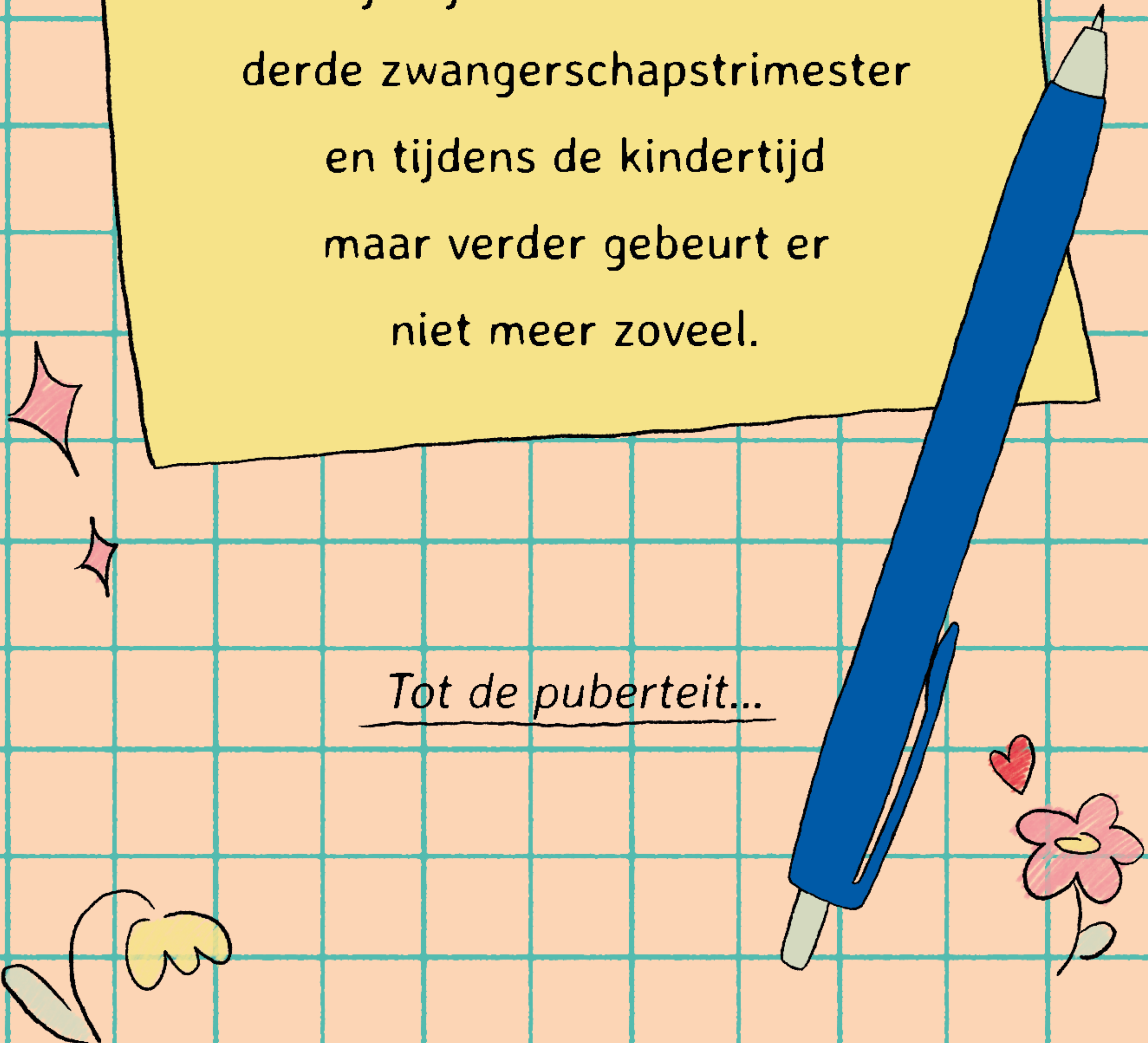
MANNELIJK

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.

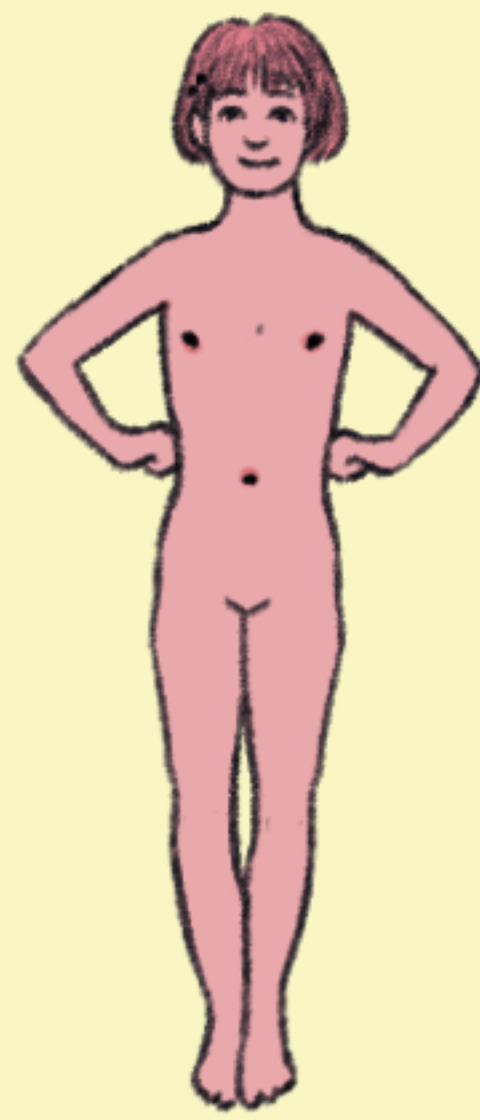
Tot de puberteit...



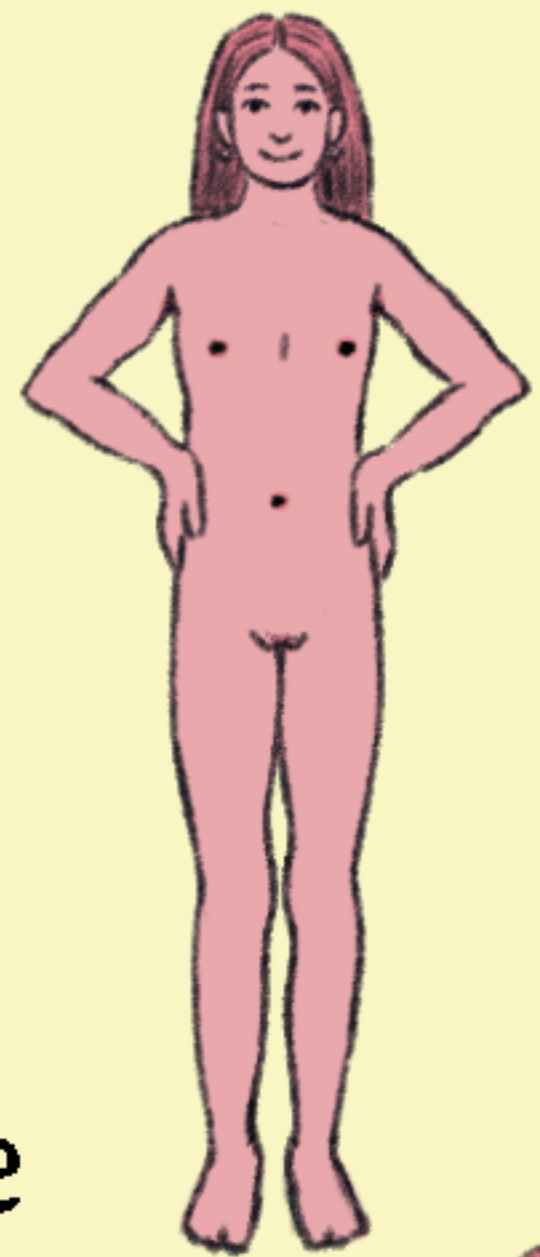
MEISJE

LEEFTIJD

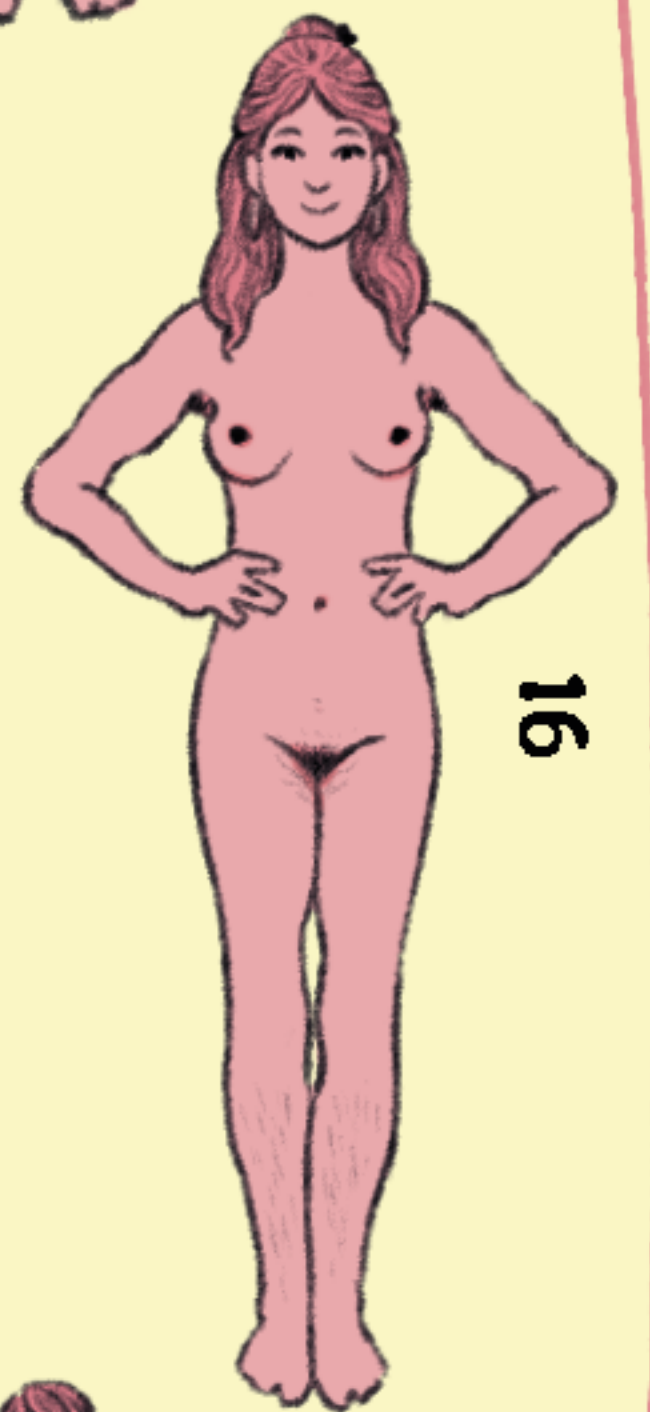
8



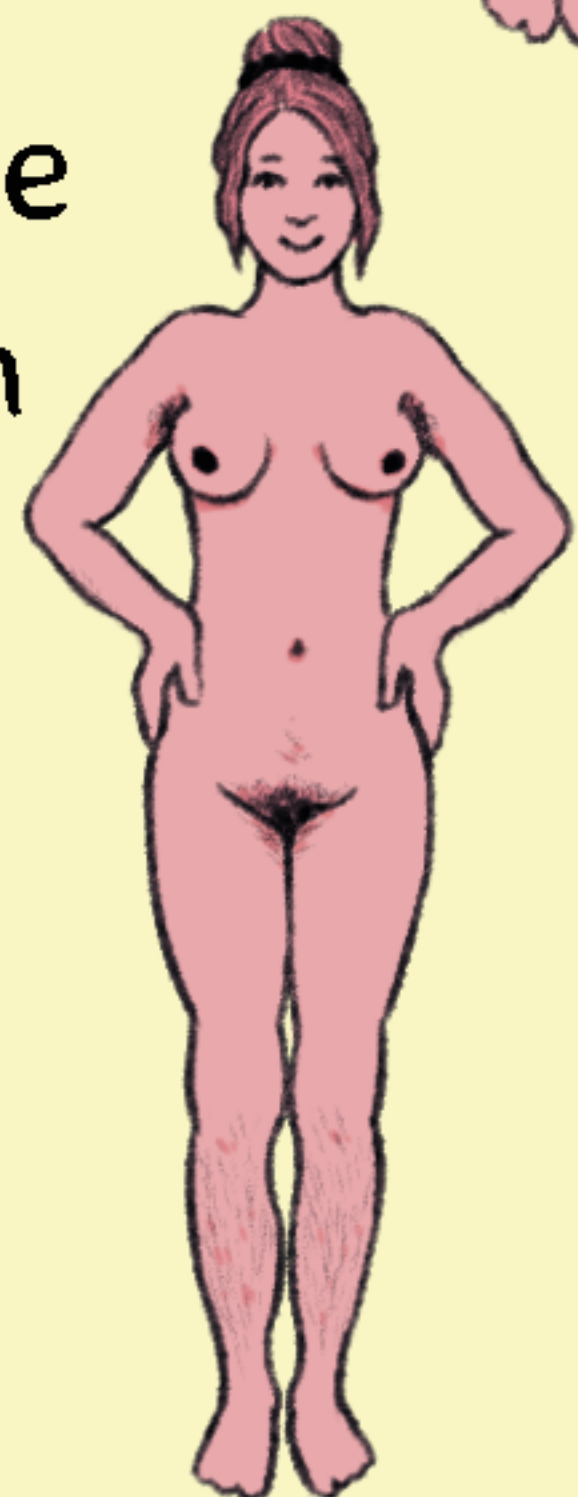
11



16

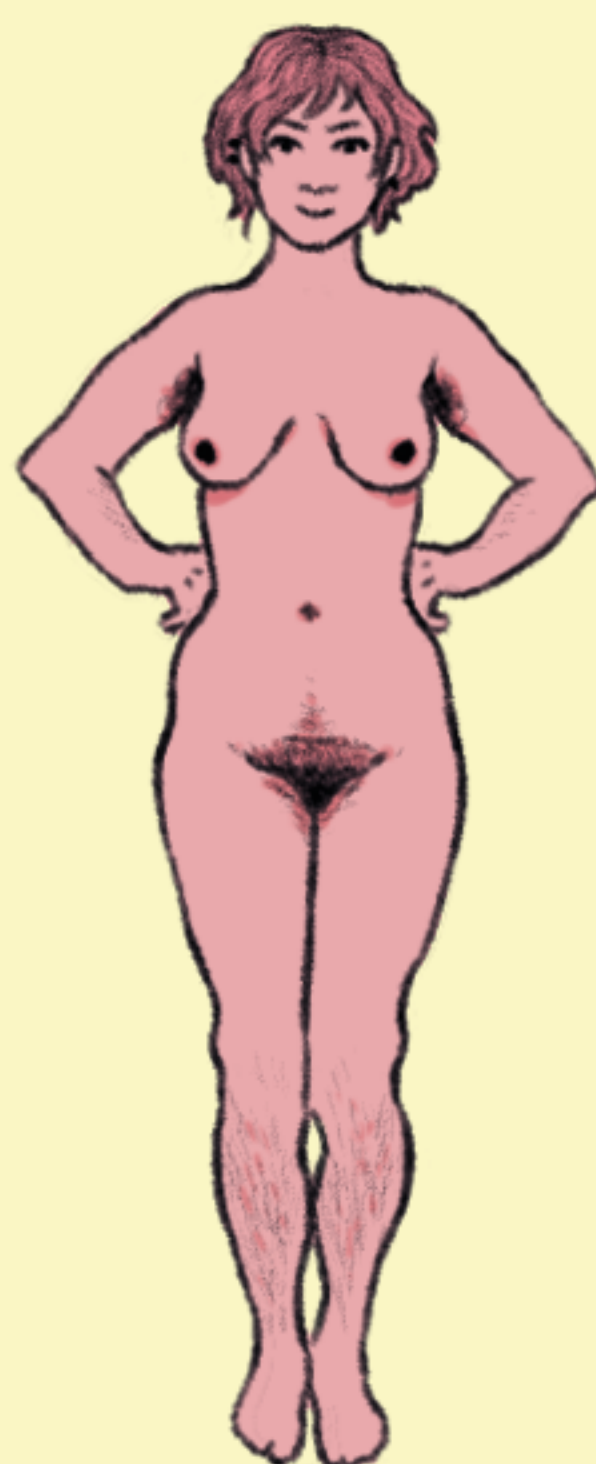


18



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

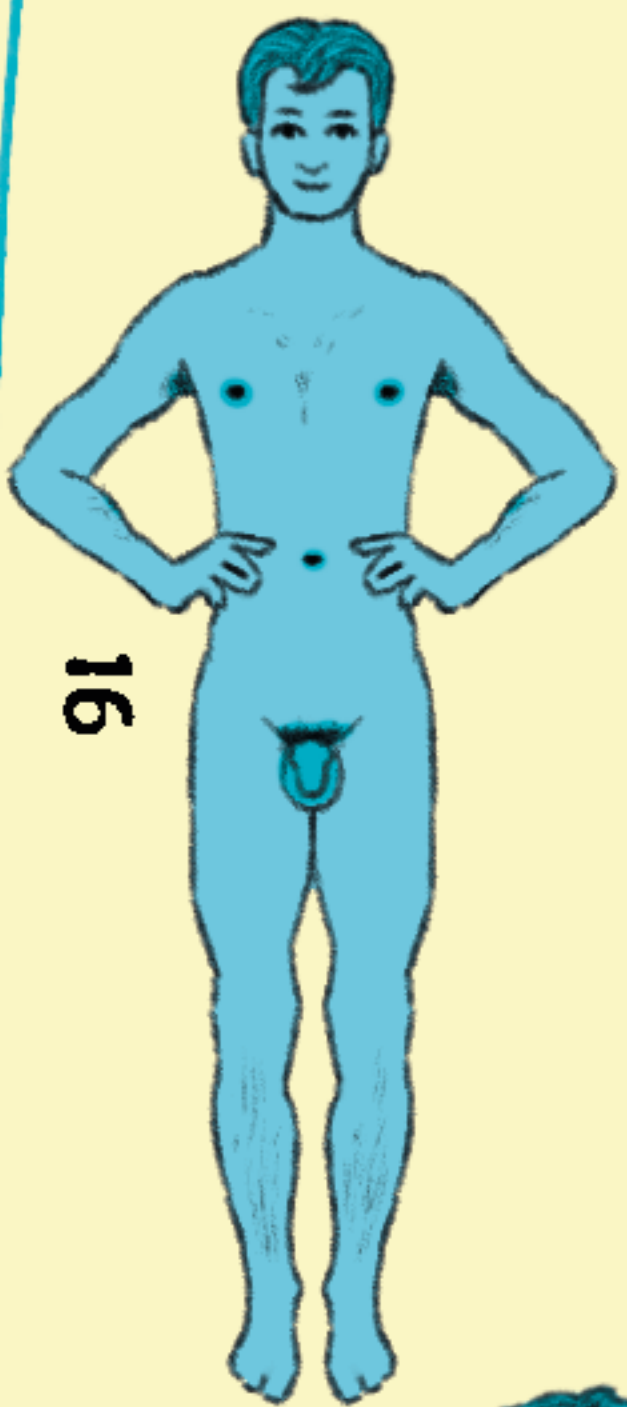
8



12



16



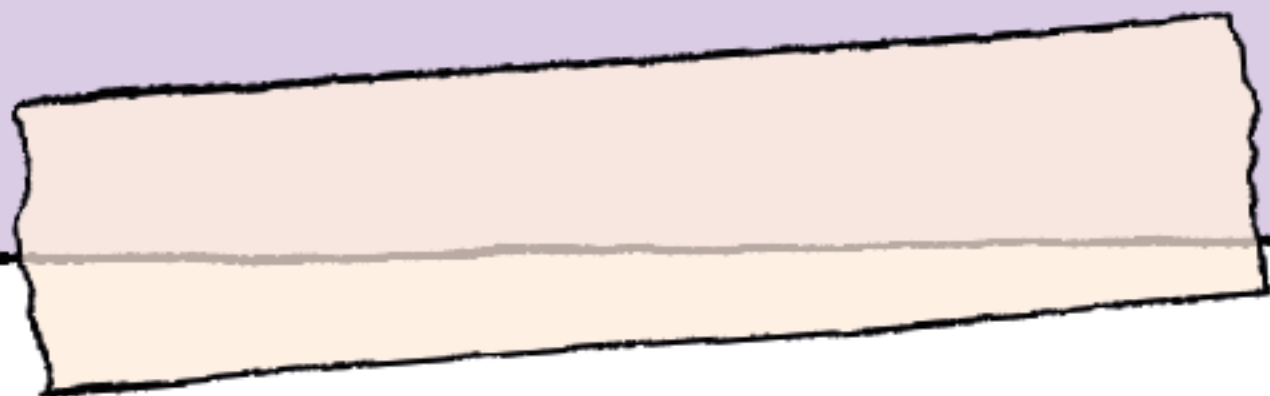
20



MIDDEN 20

MAN





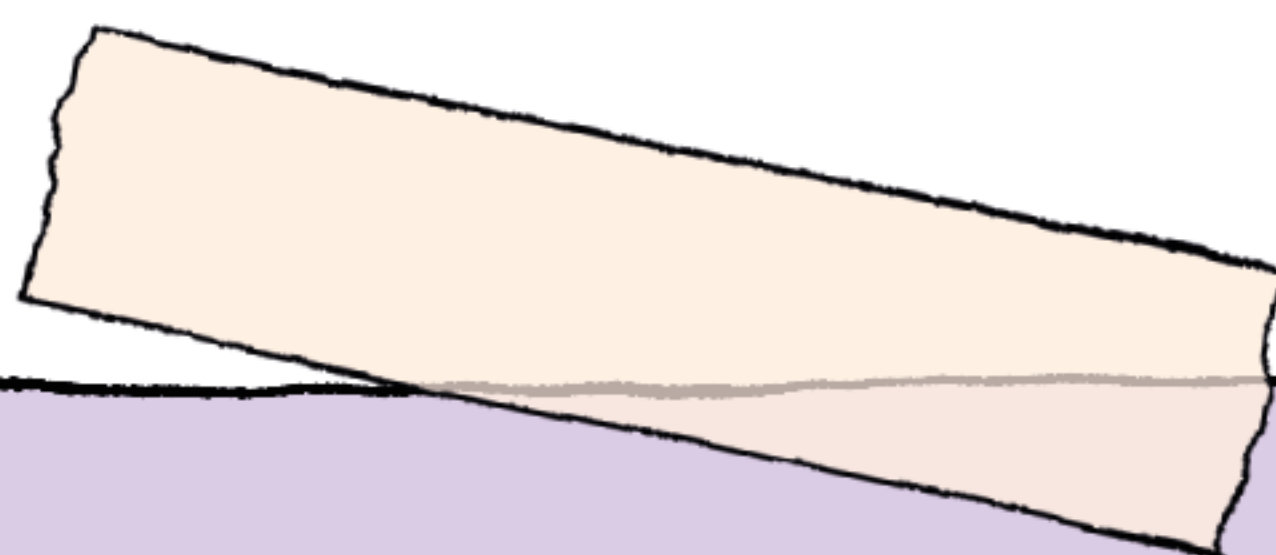
Soms verloopt de geslachtsontwikkeling anders dan hierboven is beschreven.

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!

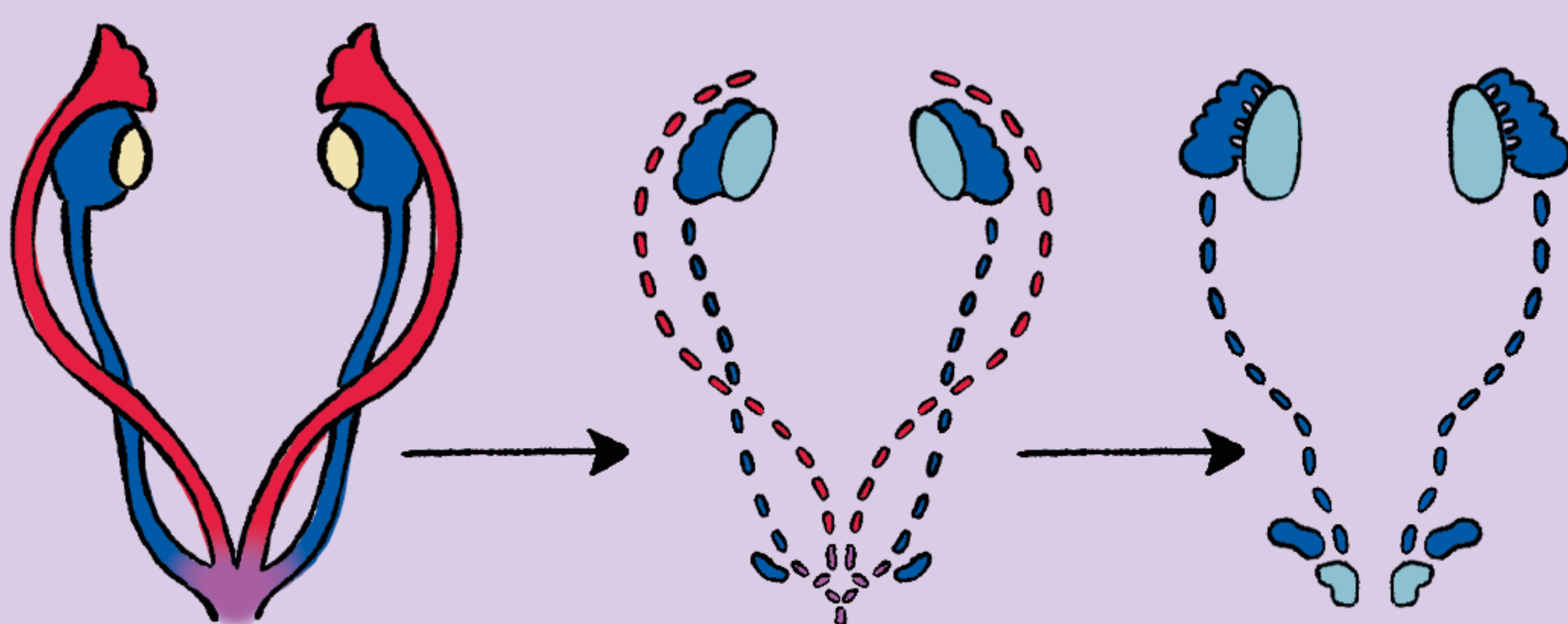


Bij jongens en mannen met androgeen ongevoeligheid is de vorm van de androgeenreceptor veranderd, waardoor testosteron er niet meer goed op past. Daarom spreken we van **verminderde of partiële androgeen** (een ander woord voor testosteron) **ongevoeligheid (PAIS)**. Testosteron kan dan zijn werk niet goed doen. Er is een gedeeltelijke vermannelijking van de inwendige geslachtsorganen en het uitwendige genitaal.

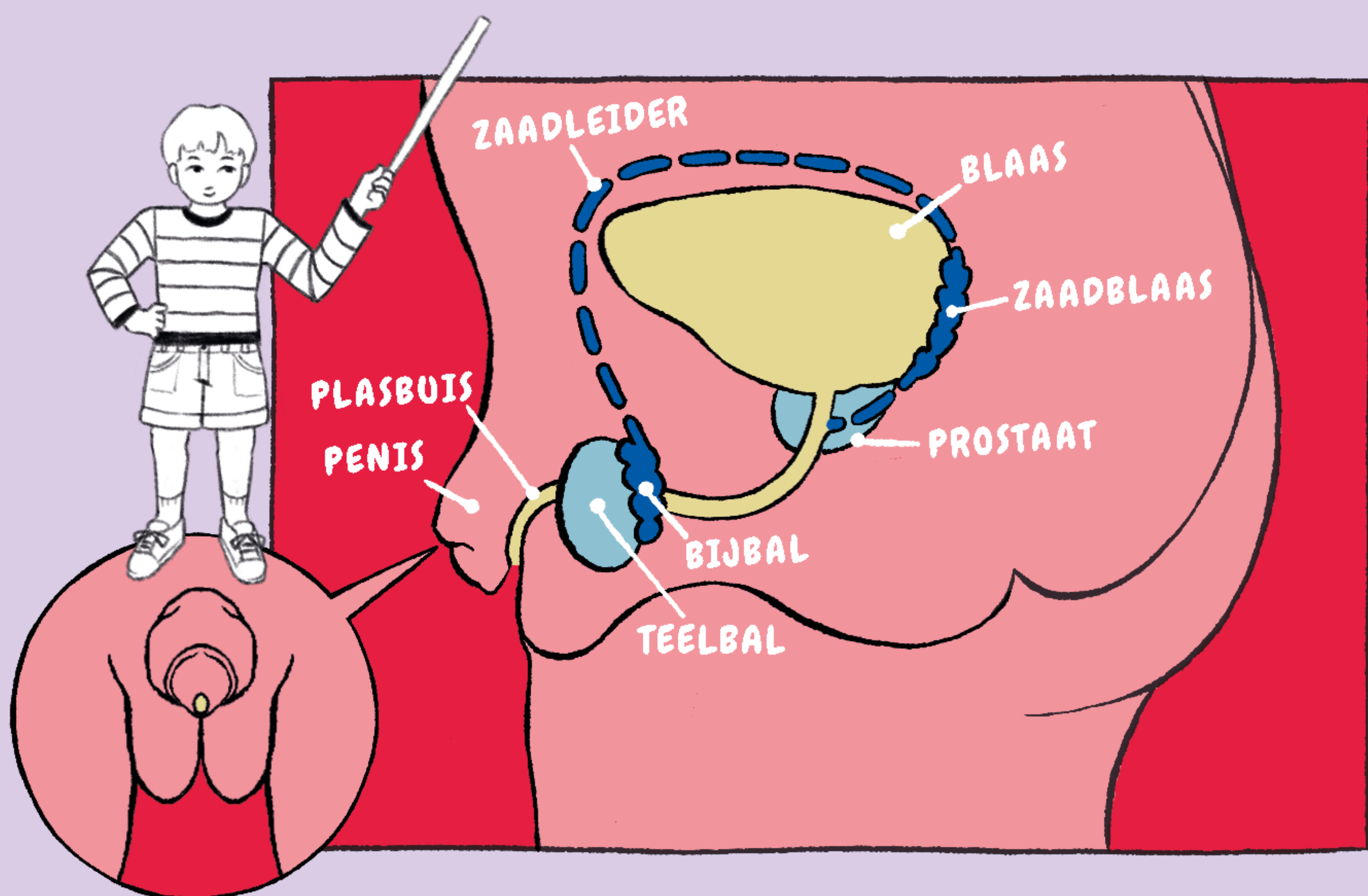


Je kan het vergelijken met **een sleutel en een slot**. Testosteron heeft een androgeenreceptor nodig om te kunnen werken. Testosteron en de androgeenreceptor zijn zoals een sleutel en een slot. Enkel als de sleutel perfect in het slot past kan de deur open. Als de sleutel niet goed in het slot past is het heel lang wrikken en ploeteren om de deur uiteindelijk met veel moeite te openen. Dat is niet efficiënt...

Bij jongens met androgeen ongevoeligheid zijn de primaire geslachtsklieren ontwikkeld tot teelballen die testosteron maken. Er is **veel testosteron in het lichaam** maar door de vormverandering past die niet goed op de androgeenreceptor, en kan het **testosteron minder krachtig** werken.



Daardoor kunnen prostaat, zaadblaasjes, zaadleiders, bijbal en penis zich niet volledig ontwikkelen en kan het genitaal er atypisch uitzien. Veel jongens worden geboren met een **hypospadie**. Vaak liggen de **teelballen in de onderbuik of liezen**.



Omdat testosteron héél belangrijk is voor het maken van zaadcellen zijn de meeste mannen met PAIS onvruchtbaar.

Voor sommige mannen met PAIS is het met de hulp van de fertiliteitsarts toch mogelijk om een kind te verwekken.

Vruchtbaarheidsonderzoek is pas mogelijk aan het einde van de puberteit.

Omdat de teelballen bij jongens met PAIS veel harder moeten werken dan bij andere jongens, kan er kanker in de teelballen ontstaan. De kans is waarschijnlijk niet groot, misschien ongeveer 1%, en het gebeurt het vaakst tussen de leeftijd van 20 en 50 jaar. Kanker doet geen pijn maar doet de **teelbal** wel abnormaal **snel groeien**.



Daarom voelen mannen met PAIS best zelf regelmatig of **1 van beide teelballen niet opvallend groter en harder** is geworden in de afgelopen maanden.



Mannen met PAIS laten ook best jaarlijks een **scan** (echo) van de teelballen en een **bloedonderzoek** doen.

JONGEN

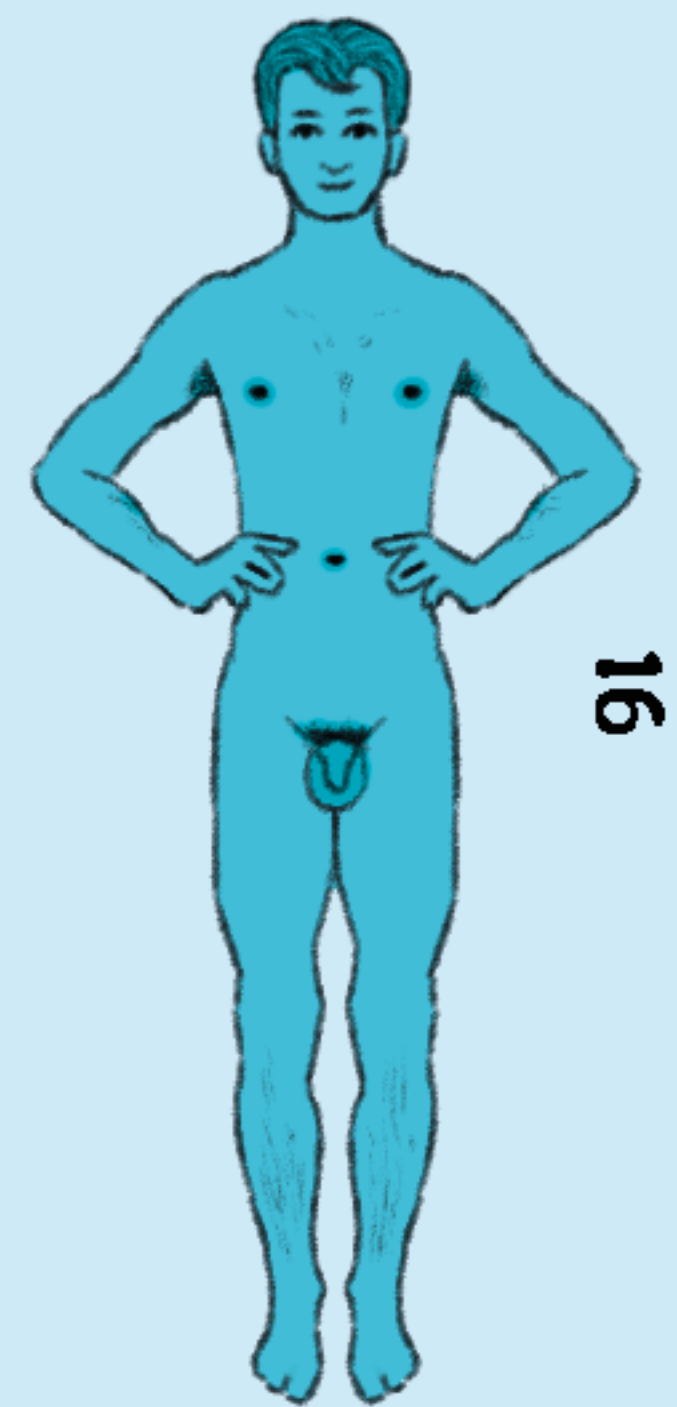
LEEFTIJD 8



12

Bij jongens met PAIS is het lichaam minder gevoelig voor de werking van androgenen.

De mate waarin het lichaam ongevoelig is voor androgenen varieert.



16

Als jongens minder gevoelig zijn voor androgenen, heeft hun lichaam meer moeite om te vermannelijken.



20

MAN

MIDDEN 20





PAIS is aangeboren. De vormverandering van de androgeenreceptor ontstaat omdat er een verandering (*mutatie*) op het X-chromosoom is.

Vaak is deze verandering ook bij de moeder van een jongen met PAIS aanwezig, mama is dan **drager**. Zij heeft 1 **X-chromosoom mét de verandering** en 1 **X-chromosoom zonder de verandering**.



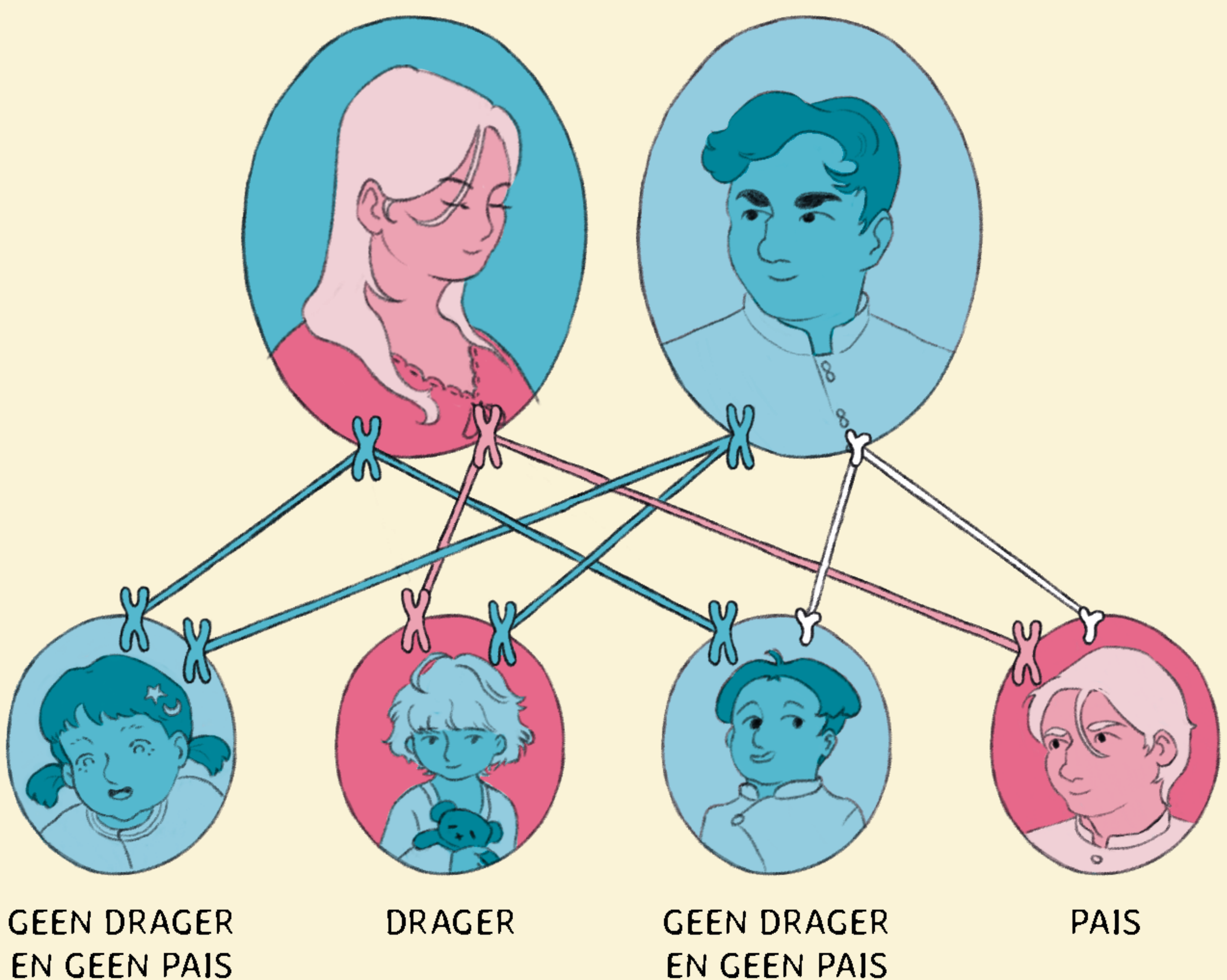
Bij elke zwangerschap is er dus 1 kans op 2 dat mama het **X-chromosoom met de verandering** doorgeeft.



Van hun papa krijgen kinderen een **X**- of een **Y**-chromosoom.

Als mama het X-chromosoom met de verandering doorgeeft en papa een Y-chromosoom, dan krijgen zij een kindje met PAIS.

Als mama het X-chromosoom met de verandering doorgeeft en papa geeft ook een X-chromosoom door, dan krijgen zij een dochter die drager is, net als mama. Een drager heeft zelf geen PAIS maar kan PAIS doorgeven aan haar kind.



Bij elke zwangerschap is er 1 kans op 4 dat de baby PAIS heeft, en 1 kans op 4 dat de baby drager is.

Ontdekken dat je **PAIS** 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!

