GrApSIA y el Proyecto COST

Laura Audí

Marta Rozas

Proyectos Europeos colaborativos entre profesionales del ámbito científico-sanitario y asociaciones de afectad@os

Están en curso actualmente en Europa dos Proyectos dedicados a DSD.

- El primero es **DSD-Life del Programa FP7 (16) (2012-2016)**.

Reúne a 15 Grupos de investigadores europeos que incluyen endocrinólogos, psicólogos, cirujanos, ginecólogos y eticistas. El objetivo de este Proyecto es **mejorar el manejo clínico de los pacientes con DSD**. Analizan áreas de gran importancia para la calidad de vida: **calidad de vida general y bienestar psicosexual**, **desarrollo psicosexual**, **calidad y satisfacción de los tratamientos recibidos**.

El Proyecto se orienta especialmente hacia los **puntos de vista de los pacientes, la ética y los contextos culturales**. Están **integradas Asociaciones de Personas Afectadas** con el fin de incluir los puntos de vista, opiniones y propuestas de afectados y padres. Están realizando encuestas en los centros participantes, en las Asociaciones de Personas Afectadas y en el I-DSD Registry. Los resultados permitirán una **evaluación y la elaboración de nuevas Guías Clínicas**, seguidas de la diseminación de los resultados a través de las sociedades profesionales, las publicaciones científicas y los Grupos de Apoyo a las Personas Afectadas. Esta diseminación incrementará el **conocimiento del público en general sobre los DSD y su integración**.

Proyectos Europeos colaborativos entre profesionales del ámbito científico-sanitario y asociaciones de afectad@os

- El segundo proyecto es **COST (European Cooperation in Science and Technology) BM1303, DSD-net "A systematic elucidation on Differences of Sex Development" del Programa Horizon 2020 (2013-2017)**.

- Está integrado por **Grupos de 22 países europeos** (entre ellos España), **2 países vecinos** (Egipto y Rusia) y **7 Grupos internacionales** (3 australianos, 2 japoneses, 1 indonesio y un norteamericano).

- Funcionan **5 Grupos de Trabajo**:
  - Grupo 1 "**Armonización y estandarización del fenotipado clínico y del tratamiento**"
  - Grupo 2 "**Biología y Genética**"
  - Grupo 3 "**Armonización de la exploración de laboratorio**"
  - Grupo 4 "**Experiencias y Percepciones de la Investigación**"
  - Grupo 5 "**Diseminación y capacitación**"
- **En algunos Grupos de Trabajo (4 y 5) se han incorporado personas afectadas y padres procedentes de Grupos de Apoyo.**
- Cada Grupo está desarrollando actividades que conducen a la elaboración de información de utilidad tanto para los profesionales que trabajan en los diagnósticos y posibles tratamientos como para las personas afectadas. El Proyecto organiza y financia **2 tipos de actividades de formación**: "**Estancias científicas cortas**" de 5 a 30 días en un centro para establecer o conocer nuevas colaboraciones y "**DSDnet Training School**" en la que profesionales multidisciplinares jóvenes reciben y participan en un programa de formación sobre temas relacionados con DSD: el primero se desarrolló en Ghent (Junio 2015) y el segundo recientemente en Bologna (Octubre 2015).

DSDnet > Parties

COST Description
Parties
Working Groups
Management Committee
Member Area
Login Members
Forum
Documents
Profil
Logout

Participating Countries

- Austria
- Belgium
- Bulgaria
- Croatia
- Cyprus
- Denmark
- Estonia
- Finland
- France
- Germany
- Hungary
- Israel
- Italy
- Netherlands
- Norway
- Poland
- Romania
- Slovenia
- Spain
- Sweden
- Switzerland
- United Kingdom

Near Neighbour Countries

- Egypt - National Research Center (NRC)
- Russian Federation - Endocrinology Research Center

International Partner Countries

- Australia - Murdoch Childrens Research Institute
- Australia - Prince Henry's Institute of Medical Research, Monash Medical Centre
- Australia - The University of Queensland
- Indonesia - Diponegoro University
- Japan - National Centre of Child Health and Development
- Japan - Wakayama Medical University (WMU)
- United States of America - University of Michigan

Network management, organisation and structure

COST

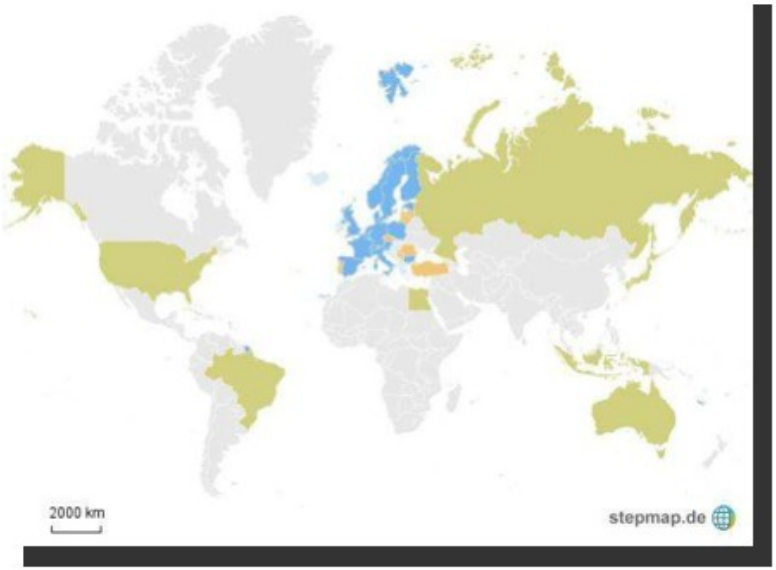
Grant Holder
UzL

Action Chair
Hiort, Germany
Vice-Chair
Audi, Spain

Management Committee

Steering Committee

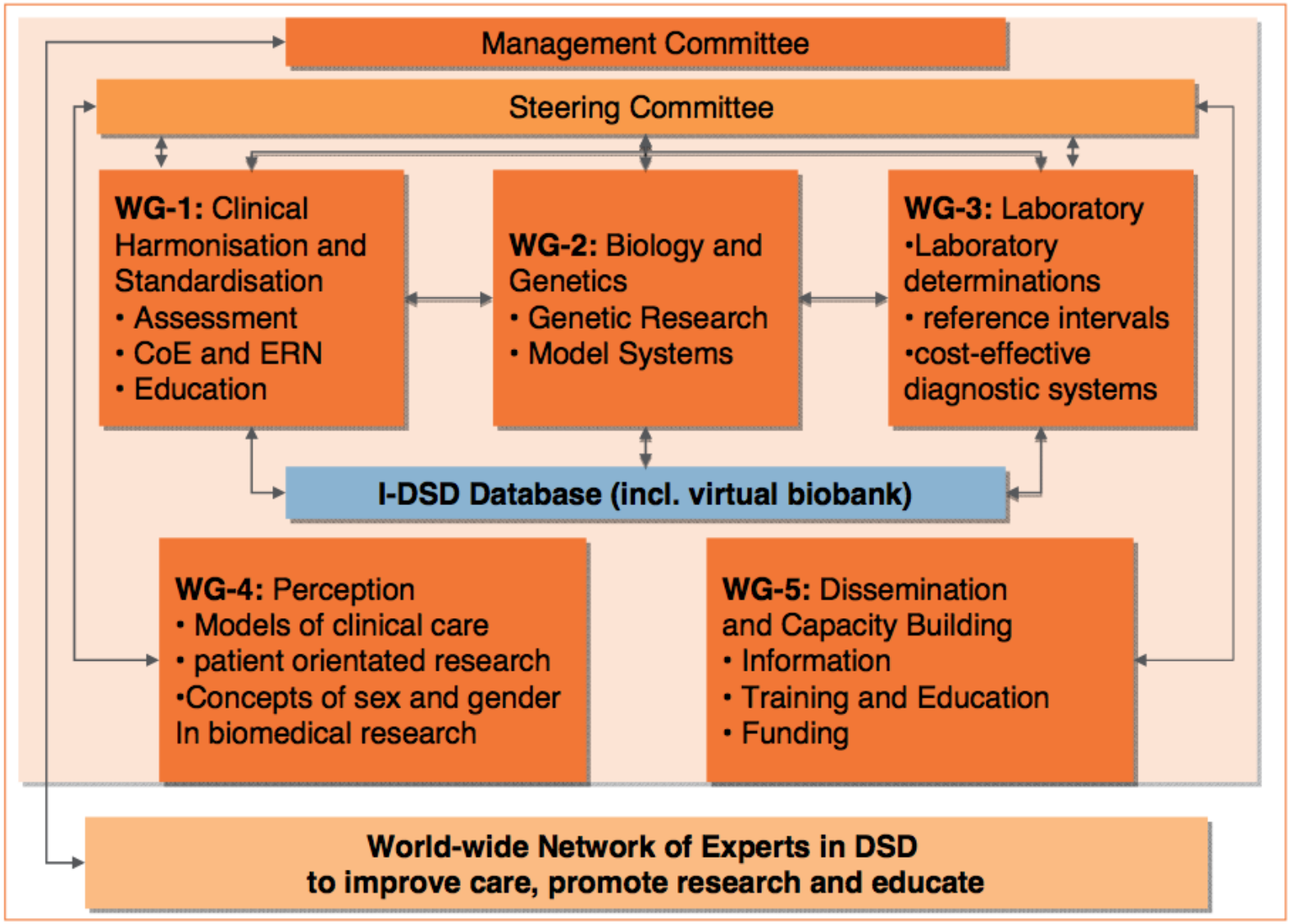
- **WG 1 – Clinical**
- **WG 2 – Biology/Genetics**
- **WG 3 – Laboratory**
- **WG 4 – Perception**
- **WG 5 – Dissemination and Capacity**



Connecting all continents under European Leadership

cost
EUROPEAN COOPERATION IN SCIENCE AND TECHNOLOGY

Action Structure



ESF Provides the COST Office through an European Commission contract

COST is supported by the EU RTD Framework Programme

Biomedicine and Molecular Biosciences


DSDnet
A systematic elucidation of
Differences of Sex Development
COST-Action BM1303

Miembros WG 4:

- **Faisal Ahmed, UK**
- **Arianne Dessens, Netherlands**
- **Jillian Bryce, UK**
- Ira Haraldsen, Norway
- Violeta Iotova, Bulgaria
- **Anders Juul, Denmark***
- **Maciej Krawczynski, Poland**
- **Andreas Kyriakou, UK**
- Agneta Nordenskjöld, Sweden
- **Caroline Sanders, UK**
- Hedi Van Claahsen*
- **Marta Rozas, Spain**

Objetivos del WG 4:

- *Explorar modelos de cuidados clínicos y comunicación que faciliten una buena praxis clínica y la investigación.*
- *Amparar el desarrollo de una protección para grupos de apoyo de personas con DSD.*
- *Formular las necesidades de los pacientes, orientando la investigación y los futuros juicios clínicos.*
- *Explorar la aceptación de herramientas de búsqueda de los pacientes.*
- *Integrar a expertos en bioética y teoría de género.*
- *Interactuar con los otros WGs para preparar las guías de actuación y las consideraciones enfocadas al paciente.*

WG 4 - Año 2014-

- **Julio 2014:**

– Se comienza el desarrollo de la primera encuesta de expertos de endocrinología pediatrica en centros DSD vinculados a DSDnet y a I-DSD. ✔

- **Septiembre 2014:**

– Prueba de la encuesta con el DSDnet MC (con los directores del proyecto) ✔
– Encuentro en Lubeck

- **Octubre 2014:**

– Se lanza la encuesta a través de los usuarios de DSDnet y I-DSD ✔
– Se comienzan a preparar las encuestas para:

- pacientes, familiares y grupos de apoyo ✔
- psicólogos clínicos ✔
- médicos para adultos, andrólogos, cirujanos

WG 4 - Año 2015-

- **Febrero 2015:**

- Se lanza la encuesta para los grupos diana – Encuesta para grupos de apoyo a pacientes – Andreas Kyriakou & Marta Rozas – ✔ July 2015

- Se comienza la encuesta para psicólogos clinicos – Arianne Dessens & Guilherme Guaragna – Pendiente de lanzar.

- **Junio 2015:**

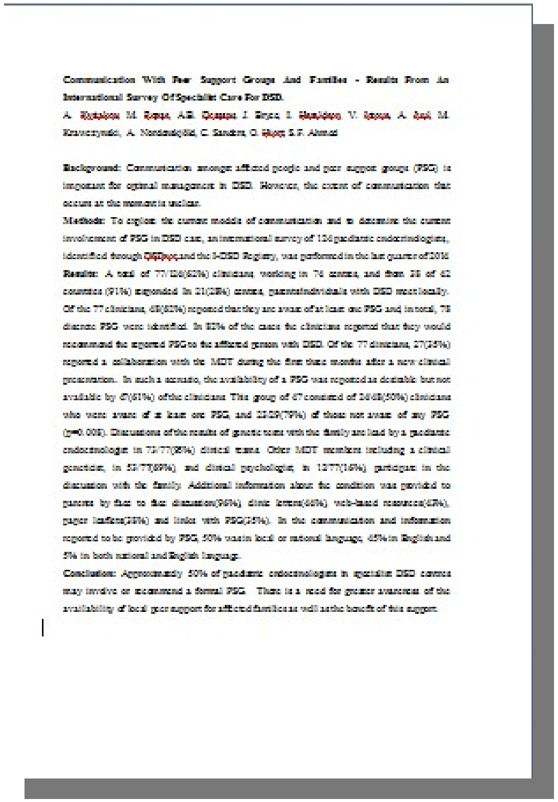
- En paralelo a las actividades COST, la universidad de Glasgow organiza un encuentro con un taller de entrenamiento para aprender más de DSD, con médicos, afectados y/o familiares y representantes de grupos. Participan Nuria Grégory Flor y María Martínez Patiño.

- Se estudian los resultados de la encuesta realizada para grupos de apoyo, la cual arroja resultados no deseados.

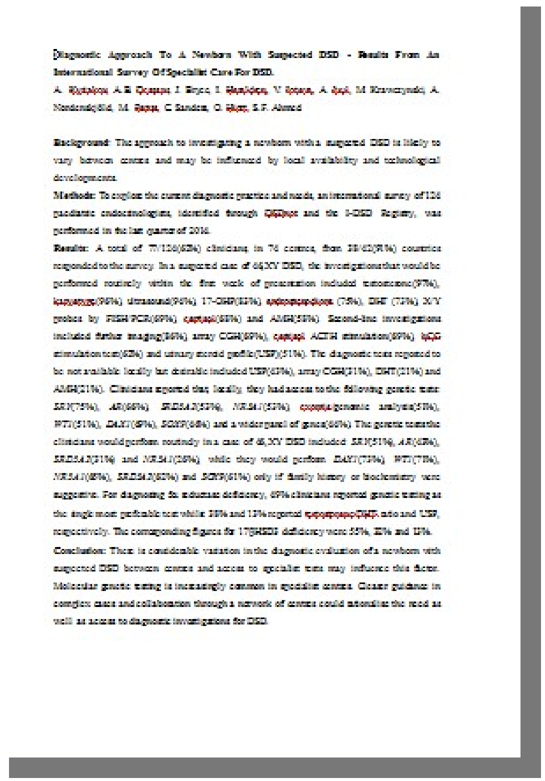
- Andreas Kyriacou y Marta Rozas presentan en Gante el poster que recoge el trabajo realizado con las encuestas médicas.

¿Y con quién se compartió la experiencia de Gante?

Los Abstracts



Communication With Peer Support Groups And Families - Results From An International Survey Of Specialist Care For DSD.



Diagnostic Approach To A Newborn With Suspected DSD - Results From An International Survey Of Specialist Care For DSD.

Current Models Of Practice & Professional Development Of Clinicians In DSD Centres - Results From An International Survey Of Specialist Care For DSD.

Los Poster

Symposium Day 2 (Friday 12/06/2015)

Poster Presentations

Gallery, New Zebra

Posters will be displayed on Friday 12th June in the Gallery. Posters should be mounted in the morning and removed after the end of the attended poster session (4-5pm).

P1 Communication With Peer Support Groups And Families - Results From An International Survey Of Specialist Care For DSD. Marta Rozas, Support Group GrApSIA, Barcelona, Spain

P2 Follow-Up Studies: The Good, The Bad, and The Ugly. Michael Kreuzer, University of Ottawa, Canada

P3 Sex Testing of Elite Female Athletes with DSD: Science and Controversies. Maria José Martinez-Patiño, University of Vigo- Institute of Biomedical Research (IBI-Uvigo), Spain

P4 Incorporating Support & Advocacy into the Disorders of Sex Development—Translational Research Network (DSD--TRN): Building Relationships and Resources for Patients, Families, and Healthcare Providers. Janet Green, Accord Alliance/ DSD-TRN

P5 Applying Hume's Is/Ought Problem to 'Disorder of Sex Development. Natalie Delimat, Institute of Technology, Sligo, Ireland.

P6 Body Image and Quality of Life (QoL) in women with Congenital Adrenal Hyperplasia - outcomes and avenues for adjuvant treatment . Erika Tomlinson, Austin/Northern Health, Melbourne, Australia

P7 Psychosocial well-being in Dutch adults with a disorder of sex development. N.G.M. de Neve-Enthoven, Erasmus Medical Center Rotterdam, Netherlands

P8 Psychological consequences for DSD patients with Y chromosome. Katarzyna Bajszczak, Children's Memorial Health Institute, Warsaw, Poland

P9 Health care-seeking behavior in late-identified patients with congenital adrenal hyperplasia (CAH) in Central Java, Indonesia. Agustini Utari, Diponegoro University, Indonesia

P10 The body image and genitalia appearance concerns and virilization features of CAH female patients in Malaysia. Ani Amelia Zainuddin, The National University of Malaysia (UKM), Kuala Lumpur, Malaysia

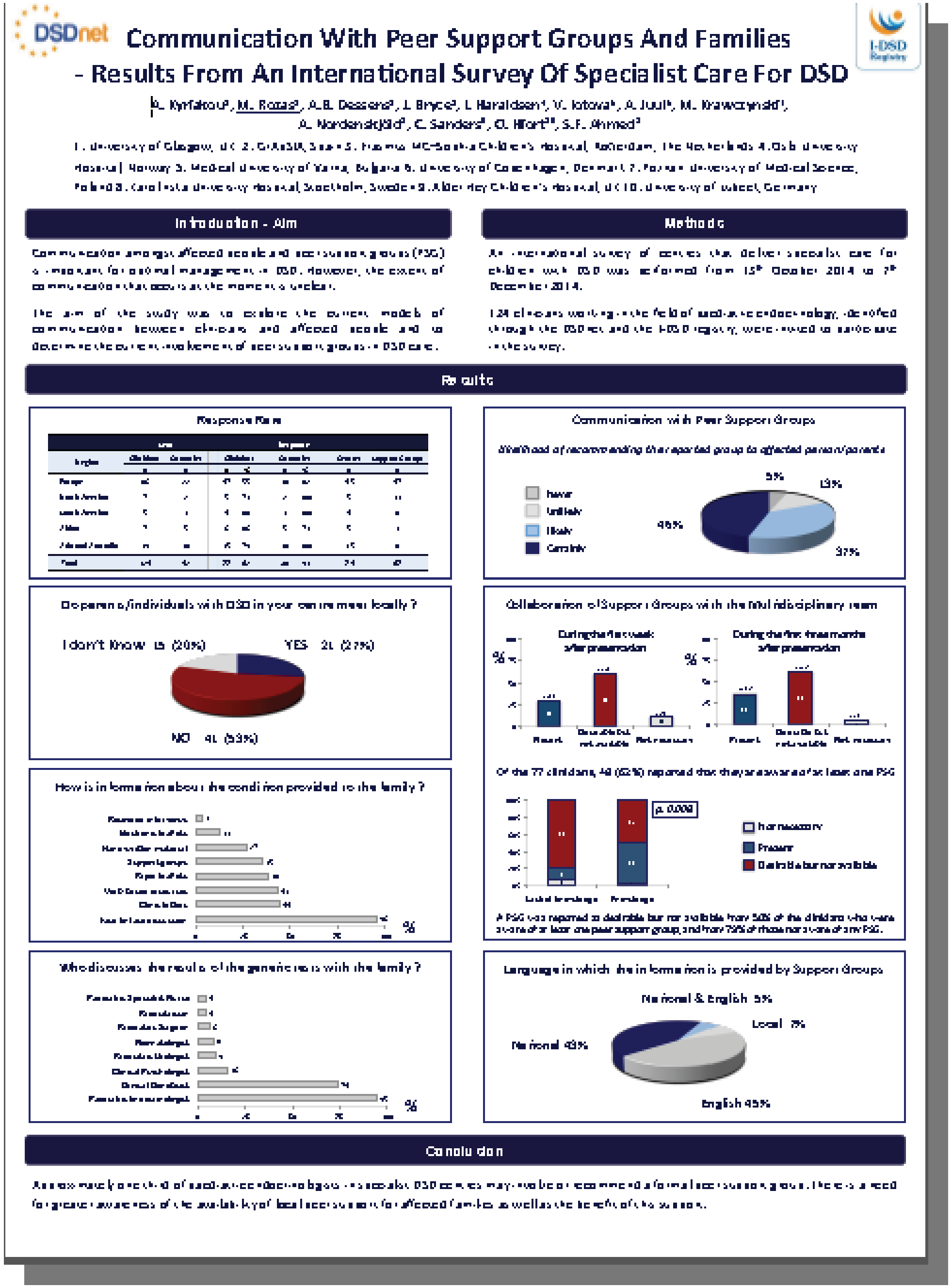
P11 Islamic perspectives of DSD and gender-related issues. Ani Amelia Zainuddin, The National University of Malaysia (UKM)

P12 "We are also humans we who are sick" Experiences of 13 women with congenital adrenal hyperplasia . Hedvig Engberg, Karolinska Institutet and Child and Adolescent Psychiatry Research Center, Stockholm, Sweden

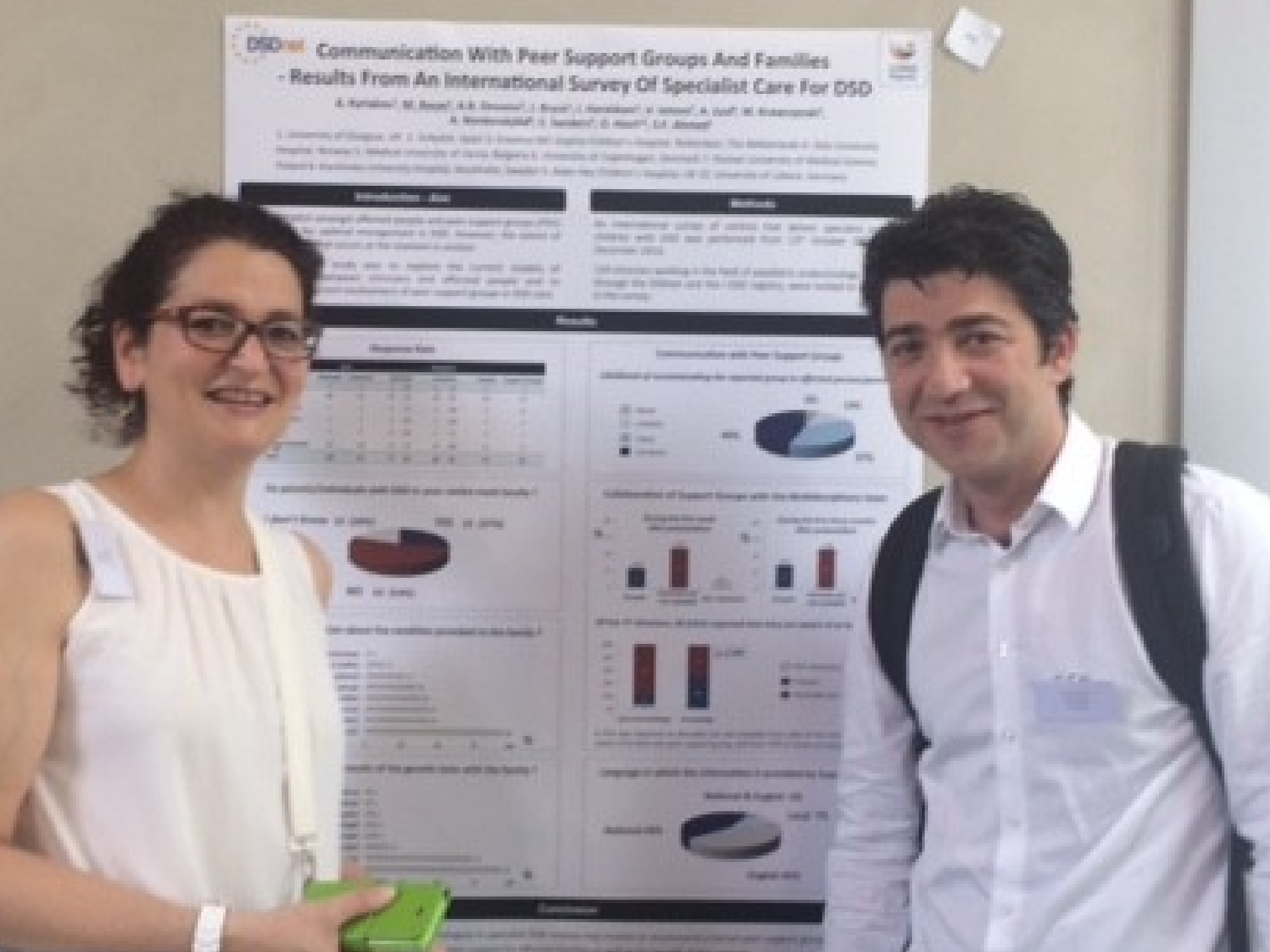
P13 Multidisciplinary and psychosocial shift in DSD/Intersex management. Nuria Gregori Flor, Valencia University, Spain

P14 Three novel CYP21A2 mutations identified in Brazilian patients with 21-Hydroxylase deficiency: A synergistic effect. Débora de Paula Michelatto, Karolinska University Hospital, Sweden

P15 FGFR2 mutation in XY sex reversal with craniosynostosis. Vincent Harley, MIMR-PHI Institute of Medical Research, Melbourne, Australia



Poster
Andreas K.
&
Marta R.


DSDnet
Communication With Peer Support Groups And Families
- Results From An International Survey Of Specialist Care For DSD
Introduction - Aim
Methods
Results
Conclusions

- **Agosto 2015:**

  - Se debería completar la inclusión de detalles de centros DSD en la DSDnet - Pendiente de discutir con el WG 5 los detalles de los datos.

- **September 2015:**

  - Se celebra el segundo encuentro de los WG y el tercero del los MC en Poznan:

    - Presentación del informe de resultados de las encuestas ✔ Detalle de los miembros de DSDnet
    - Workshop – Enfocado en grupos de apoyo
    - Presentación en los encuentros internacionales ✔

Planes futuros

Completar para finales de 2015:

- ✓ Inclusión de detalles de los centros en DSDnet
- ✓ Borrador de encuesta de pacientes y padres en las clinicas: Caroline, Joanne, Andreas & Marta. Actualmente se están celebrando reuniones a través de Skype para trabajar en la encuesta fallida de grupos de apoyo.
- ✓ Incluir científicos sociales en el WG4- Caroline Sanders
- ✓ Considerar encuestas para otros profesionales- ginecólogos, cirujanos.
- ✓ Cooperar con WG2 y WG3, qué información precisan?
- ✓ Enviar un manuscrito de encuesta endocrino pediátrica
- ✓ Encuesta para psicólogos

Y para 2016

Primavera 2016

- Videoconferencia – WG4
- Encuesta de pacientes completada

Mediados 2016:

- Workshop para pacientes y padres. El WG 4 ya está trabajando en ello.
- Explorar la aceptación para pacientes y usuarios de las herramientas médicas y de búsqueda.
- Determinar las necesidades de los pacientes – búsqueda orientada y ensayos clínicos.

Sept 2016:

- Tercer encuentro de los WG
- Revisión

Finales 2016

- Cambiar la composición de los WG- Expertos en bioética y teoría de género.

Comienzos 2017

- Repetir las encuestas iniciales de 2014/2015