

Tytuł: Zaburzenia rozwoju płci jako wyzwanie diagnostyczne i terapeutyczne / Disorders of sex development as a diagnostic and therapeutic challenge

Słowa kluczowe: PŁEĆ FENOTYPOWA PŁEĆ GENETYCZNA PŁEĆ GENITALNA PŁEĆ GONADALNA PŁEĆ PSYCHICZNA ROZWÓJ PŁCIOWY ZABURZENIA ROZWOJU PŁCI

Keywords: DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT GENETIC SEX GENITAL SEX GONADAL SEX PHENOTYPIC SEX PSYCHOLOGICAL SEX SEXUAL DEVELOPMENT

Autorzy:

Maria Szarras-Czapnik - Klinika Endokrynologii i Diabetologii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Katarzyna Bajszczak - Poradnia Psychiatryczna dla Dzieci i Młodzieży, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Zaburzenia rozwoju płci (ZRP) stanowią ogromne wyzwanie diagnostyczne i terapeutyczne. Wśród pacjentów i ich rodzin, a także wśród specjalistów istnieje wiele kontrowersji co do stosowanych metod terapeutycznych, terminu ich podejmowania, a nawet nazewnictwa. Właściwe rozpoznanie objawów klinicznych ułatwia podejmowanie skutecznych działań. Postępowanie w ZRP jest wyzwaniem diagnostycznym ze względu na brak jednoznacznych wytycznych oraz ograniczony dostęp do specjalistów z dziedzin przydatnych w pracy z takimi pacjentami. Niewiele ośrodków w Polsce podejmuje się diagnostyki i terapii w tych skomplikowanych przypadkach. W ostatnim czasie pojawia się jednak coraz więcej publikacji, a polscy specjaliści coraz częściej biorą udział w międzynarodowych projektach mających na celu poprawę jakości opieki nad osobami z tym rzadkim zaburzeniem. Celem artykułu jest zaprezentowanie aktualnego stanu wiedzy na temat diagnostyki i terapii oraz próba wskazania modelu postępowania w przypadku podejrzenia lub rozpoznania ZRP.

Abstract:

Disorders of sex development (DSD) are a huge diagnostic and therapeutic challenge. There are many controversies regarding therapeutic methods, timing and terminology among patients and their families, but also among doctors. Proper diagnosis of clinical symptoms facilitates effective treatment. Proceedings in DSD are a diagnostic challenge due to the lack of clear guidelines and limited availability to specialists in the above field. There are only few medical centers in Poland which undertake diagnostics and therapy in these complicated cases. Recently more publications appear and Polish specialists are taking part in international projects aimed at improving the quality of care for people with this rare disorder. The aim of this work is to present the current state of knowledge on diagnostics and therapy and to indicate a model of conduct in disorders of sex development.