

# Beschluss

## des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss gemäß § 92b Absatz 3 SGB V zum abgeschlossenen Projekt *Empower-DSD* (01VSF18022)

Vom 18. Oktober 2024

Der Innovationsausschuss beim Gemeinsamen Bundesausschuss hat in seiner Sitzung am 18. Oktober 2024 zum Projekt *Empower-DSD - Entwicklung und Evaluation von interdisziplinären Informations- und Schulungskonzepten für Kinder und Jugendliche mit Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD) und ihren Eltern* (01VSF18022) folgenden Beschluss gefasst:

- I. Die im Projekt erzielten Ergebnisse werden an die Deutsche Gesellschaft für pädiatrische und adoleszente Endokrinologie und Diabetologie e. V. (DGPAED), die Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe e. V. (DGGG), die Deutsche Gesellschaft für Urologie e. V. (DGU), die Deutsche Gesellschaft für Psychologie e. V. (DGP), die Deutsche Gesellschaft für Kinderchirurgie e. V. (DGKCH) und den Deutschen Hebammenverband e. V. sowie darüber hinaus an den Bundesverband Intergeschlechtliche Menschen e. V. (im-ev), das Deutsche Referenznetzwerk Varianten der Geschlechtsentwicklung, die Selbsthilfegruppe für Familien von und mit intergeschlechtlichen Menschen (SHG Interfamilien), die Turner-Syndrom-Vereinigung Deutschland e. V., die Deutsche Klinefelter-Syndrom Vereinigung e. V. und die 47XXY Klinefelter Syndrom e. V. zur Information weitergeleitet.

### **Begründung**

Das Projekt hat erfolgreich ein strukturiertes, interdisziplinäres Informationsmanagementkonzept (I-Konzept) zum Vorgehen bei Neudiagnose einer Variante der Geschlechtsentwicklung (DSD, engl. Differences/Disorders of Sex Development) im Kindes- und Jugendalter sowie ein modulares Gruppenschulungskonzept (S-Konzept) für vier verschiedene DSD-Diagnosegruppen (Adrenogenitales Syndrom (AGS), Klinefelter Syndrom (KS), Ullrich-Turner-Syndrom (UTS) und für weitere 46,XX-/46,XY-Diagnosen (inklusive chromosomaler DSD)) jeweils getrennt für Kinder, Jugendliche bzw. junge Erwachsene sowie deren Eltern/ Angehörige entwickelt, durchgeführt und anschließend evaluiert.

Die Evaluation beider Konzepte erfolgte jeweils im Rahmen einer prospektiv, offenen, nicht-kontrollierten multizentrischen Studie mit qualitativen und quantitativen Aspekten. Das I-Konzept wurde mittels leitfadengestützter Interviews, einer deskriptiven Analyse der Teilnehmenden-Charakteristika und Nutzung der entwickelten Materialien evaluiert. Die Evaluation des S-Konzepts erfolgte mittels einer online unterstützten Fragebogenerhebung mit anschließender Triangulation der Ergebnisse. Primärer Endpunkt war die Veränderung der Lebensqualität drei Monate nach der Schulung. Zu den sekundären Endpunkten zählten die Veränderung der Lebensqualität nach sechs Monaten, Zufriedenheit, diagnosespezifisches Wissen, Lebenszufriedenheit,

Körperwahrnehmung, psychische Belastung, Umgang mit der Diagnose, Krankheitsbelastung, Scham und Selbstwert.

Im Rahmen des I-Konzepts wurden drei Materialien entwickelt: ein Leitfaden für Personal an DSD-Zentren, ein Ordner für die Familien und eine Broschüre für medizinisches Personal außerhalb von DSD-Zentren. Die qualitativen Ergebnisse zeigten, dass sich Familien optimale Betreuung und Unterstützung für ihr Kind wünschten, insbesondere bei der Bewältigung der schwierigen und unerwarteten neuen Diagnose. Gleichzeitig betonten sie die Bedeutung einer frühzeitigen Kontaktaufnahme mit spezialisierten Zentren, aufgrund vorangegangener traumatischer Erlebnisse bei der Diagnosestellung außerhalb von DSD-Zentren. Für das S-Konzept wurden vier interaktive und interdisziplinäre Schulungsprogramme entwickelt: 1) AGS, 2) KS, 3) UTS und 4) übrige XX-/XY-DSD, inklusive der chromosomalen Mosaikvarianten. Die Schulung wurde in 12 bis 14 Unterrichtseinheiten, in methodisch angepassten altersadaptierten Versionen für Kinder, Jugendliche und Eltern, umgesetzt. Insgesamt fanden 104 Schulungen mit 633 Teilnehmenden statt. Hinsichtlich der Lebensqualität konnte nach drei bzw. sechs Monaten nach der Schulung kaum Veränderung bei den Kindern und Jugendlichen festgestellt werden. Jugendliche als auch junge Erwachsenen bzw. Eltern/Angehörige zeigten ebenfalls nur geringfügige Unterschiede im Zeitverlauf. Darüber hinaus lag bei den jungen Erwachsenen mit einer DSD-Diagnose und Eltern der hochgradige Verdacht auf eine Depression vor bzw. wurden die Kriterien einer Major Depression erfüllt. Für die sekundären Endpunkte konnten ebenfalls nur geringfügige Veränderungen beobachtet werden, mit Ausnahme der Schulungszufriedenheit und des Wissenszuwachs. Die Teilnehmenden waren mit den Schulungen sehr zufrieden. Insbesondere die Kinder und Jugendliche erzielten einen diagnosespezifischen Wissenszuwachs.

Die Methodik zur Beantwortung der Fragestellungen wurde angemessen durchgeführt. Die qualitativen Ergebnisse geben aus verschiedenen Perspektiven Hinweise auf förderliche und hinderliche Faktoren bei der Umsetzung der Intervention. Die Daten der Interventionsstudie sind im Sinne einer Machbarkeitsstudie und Prozessevaluation aussagekräftig, jedoch hinsichtlich ihrer Wirksamkeit wenig belastbar. Zudem konnte die angestrebte Fallzahl nicht erreicht werden und die Dropout-Raten waren hoch (>30 %), welche die Belastbarkeit der Ergebnisse weiter einschränkt.

Trotz der genannten Limitationen und der fehlenden Wirksamkeit in Bezug auf eine Verbesserung der Lebensqualität, kann die Implementierung des I- und S-Konzepts eine strukturierte Begleitung von Betroffenen mit einer DSD-Diagnose ermöglichen und ihre Familien bei einer informierten Entscheidungsfindung unterstützen. Vor diesem Hintergrund erfolgt eine Weiterleitung der Projektergebnisse zur Information an die oben genannten Adressatinnen und Adressaten, damit die erarbeiteten Materialien von einem breiteren Kreis genutzt werden können.

- II. Dieser Beschluss sowie der Ergebnisbericht des Projekts *Empower-DSD* werden auf der Internetseite des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss unter [www.innovationsfonds.g-ba.de](http://www.innovationsfonds.g-ba.de) veröffentlicht.
- III. Der Innovationsausschuss beauftragt seine Geschäftsstelle mit der Weiterleitung der gewonnenen Erkenntnisse des Projekts *Empower-DSD* an die unter I. genannten Institutionen.

Berlin, den 18. Oktober 2024

Innovationsausschuss beim Gemeinsamen Bundesausschuss  
gemäß § 92b SGB V  
Der Vorsitzende

Prof. Hecken