

# Registro internacional de hiperplasia suprarrenal congénita (I-CAH registry)

## International registry for congenital adrenal hyperplasia (I-CAH registry)

Laura Audí

*Endocrinología Pediátrica. Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR), Hospital Universitari Vall d'Hebron. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Salud Carlos III. Barcelona*

### Resumen

Los registros de datos médicos permiten la colaboración entre profesionales, así como con los pacientes y entidades sociales con el objetivo de mejorar el conocimiento epidemiológico, diagnóstico y terapéutico. Existe un Registro Internacional de información médica relativa a personas portadoras de un desarrollo sexual diferente (DSD) (I-DSD Registry) que contiene un módulo específico para la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) (I-CAH Registry). Estos registros han sido incorporados como registros de DSD e HSC en el marco de los Registros Europeos de Enfermedades Endocrinas Raras (EuRRECa: *European Registries for Rare Endocrine Conditions*) que están al servicio de la Red Europea de Enfermedades Endocrinas Raras (Endo-ERN: *European Reference Network for Rare Endocrine Conditions*). A partir de la información almacenada se elaboran trabajos de investigación epidemiológica, clínica, molecular y terapéutica.

**Palabras clave:** *Desarrollo sexual diferente (DSD), hiperplasia suprarrenal congénita (HSC), registros*

### Abstract

Registries containing medical data allow collaborative work among professionals as well as with patients and stakeholders aiming at increasing epidemiologic, diagnostic and therapeutic knowledge. The International Registry containing medical information derived from persons with a different sex development (DSD) (I-DSD Registry) has a specific module for the congenital adrenal hyperplasia (I-CAH Registry). These registries had been approved as Registries for DSD and CAH within the European Registries for Rare Endocrine Conditions (EuRRECa) in the framework of the European Reference Network for Rare Endocrine Conditions (Endo-ERN). Epidemiologic, clinical, molecular and therapeutic research works are built from analyses of stored information.

**Key Words:** *Different sex development (DSD), congenital adrenal hyperplasia (CAH), registries*

La complejidad de los procesos biológicos que llevan al desarrollo de los sexos genético, gonadal y genital femeninos y masculinos hace que a día de hoy se conozcan muchos genes, proteínas y hormonas que intervienen durante la vida fetal. Cada etapa conocida puede no funcionar adecuadamente, anulándose entonces, total o parcialmente, sus efectos así como las etapas subsiguientes. Se conocen cambios/alteraciones en casi todos los genes, proteínas y hormonas a día de hoy conocidos,

---

#### Correspondencia:

Laura Audí  
Endocrinología Pediátrica  
Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR)  
Hospital Universitari Vall d'Hebron.  
CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)  
Instituto de Salud Carlos III, Barcelona

por lo que será posible su detección/diagnóstico y la consideración de si será necesaria o aconsejable alguna acción terapéutica<sup>1-4</sup>. Sin embargo, los equipos de profesionales multidisciplinares no consiguen conocer la causa en el 40-50% de los casos de DSD, sobre todo en aquellos portadores de un cariotipo 46,XY<sup>5</sup>. Cada año se describen nuevos genes que presentan alteraciones (mutaciones) que pueden ser la causa de algún tipo de desarrollo sexual diferente (DSD)<sup>6,7</sup>. Es evidente que, ante tal diversidad, complejidad y necesidad de investigar causas desconocidas, los profesionales necesitan compartir conocimientos, experiencia y preguntas. En el campo de los DSD esto requiere compartir información sobre los fenotipos, la clínica, la bioquímica y la genética en personas con DSD, dicho de otro modo, información almacenada en Registros<sup>4, 5, 8-17</sup>.

Los Registros con información de tipo considerado médico y relativo a personas deben cumplir con los requisitos éticos emanados de las guías de bioética. Los elementos más importantes y cruciales inicialmente son el Consentimiento Informado (CI) de la persona afectada o de sus padres o tutores en el caso de los menores, la anonimización (imposibilidad de identificación) de la identidad de la persona cuyos datos van a ser registrados y que el organismo que centraliza y mantiene el Registro garantice la seguridad informática. Los Registros permiten el estudio de factores de interés para el diagnóstico, la evolución, el pronóstico o la respuesta a tratamientos y, por lo tanto, mejorar la atención a las personas que lo requieran; también permiten programar investigaciones orientadas a la búsqueda de nuevas causas de DSD.

Está activo, y a nuestro alcance, un Registro Internacional de DSD (I-DSD Registry) que comprende uno específico para la Hiperplasia Suprarrenal Congénita (I-CAH Registry). El Grupo de Trabajo de Bioética de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP) elaboró un documento-guía para el establecimiento de Registros con datos de personas afectadas<sup>18</sup> y asesoró y revisó las bases de funcionamiento de los Registros, los Consentimientos Informados (CI) y las Hojas de Información que se crearon por los Grupos de Trabajo sobre DSD y sobre Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) de la SEEP para este Registro Internacional.

El actual Registro Internacional (*International DSD Registry: I-DSD Registry*)<sup>19</sup> que comprende un módulo específico para la HSC (I-CAH Registry) tiene sede en Glasgow, tuvo sus inicios como DSD *Scottish Registry*, fue ampliado durante los años 2006-2008 con el apoyo estratégico de la *European Society for Paediatric Endocrinology* (ESPE) y su Grupo de Trabajo sobre DSD (*DSD Working Group*) para transformarse en *European DSD Registry*<sup>20</sup>, se

constituyó como una de las bases de trabajo del Proyecto Europeo FP7-201444 "*Investigation of the molecular pathogenesis and pathophysiology of Disorders of Sex Development (DSD)*" durante los años 2008-2012 y pasó a denominarse *International DSD Registry* en el 2012<sup>21</sup>.

El I-DSD Registry está aprobado por el *National Research Ethics Service* del Reino Unido. A partir del 2013 participó en el proyecto europeo COST (*European Cooperation in Science and Technology*) BM1303, "*DSD-net: A systematic elucidation on Differences of Sex Development*"<sup>22</sup> del Programa *Horizon 2020* (2013-2018) 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). Con la creación de la Red Europea de Referencia para Enfermedades Endocrinas Raras (*European Reference Network for Rare Endocrine Conditions*, Endo-ERN)<sup>23</sup>, se ha creado en el 2018 el organismo EuRRECa (*European Registries for Rare Endocrine Conditions*)<sup>24</sup> dirigido por el Prof. Faisal Ahmed, bajo el patrocinio del Programa de Salud de la Unión Europea (*EU Health Programme*), la Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica (ESPE) y la Sociedad Europea de Endocrinología (ESE): entre las enfermedades endocrinas raras están los diferentes tipos de DSD, así que el I-DSD Registry y su módulo para la HSC (*I-CAH Registry*) son los incorporados para DSD e HSC como registros de trabajo para la Endo-ERN.

Cualquier clínico afiliado a una sociedad profesional médica que trabaje sobre los DSD puede registrarse e introducir información. Se requiere primero un registro como usuario del Registro que tiene que ser aprobado por el Comité Gestor del Registry (*Steering Committee*) y satisfacer una cuota anual por Centro (actualmente de 100 €). Si hay más de un clínico registrante por Centro, uno de ellos debe ser reconocido como coordinador. Los registros están al servicio de edades pediátricas y adultas. Se requiere que exista un Consentimiento Informado (CI) firmado por la persona afectada o por los padres/tutores de un menor de acuerdo con el tipo de información que se desee compartir (el propio centro de trabajo, el país, la Unión Europea o a nivel internacional global). El paciente (mayor de 16 años) o los tutores (menores de 16 años) informan también de si quieren tener acceso a sus datos en el registro, en cuyo caso deben indicar un correo electrónico en el CI, con el fin de poder ser reconocidos por el Registro, en caso de solicitar un acceso a través del clínico responsable del paciente. Los CI no se remiten al Registro y quedan bajo la custodia del clínico registrante.

El Registro es totalmente anonimizado. Sólo el médico registrante puede conocer la correspondencia

entre la identidad de la persona registrada y el código que el Registro genera. Tal como se ha dicho existen módulos distintos para DSD y uno específico para HSC. La Hoja de Información para adolescentes de 12 a 16 años y el modelo de CI españoles (creados por los Grupos de Trabajo sobre DSD y sobre HSC de la SEEP, bajo el asesoramiento del Grupo de Trabajo sobre Bioética de la SEEP, se encuentran en la web<sup>25</sup>, junto con los modelos aprobados por diversos países (21 a fecha de hoy). Cuando el menor alcanza los 16 años, el Registro solicita al clínico la obtención de un nuevo CI como adulto.

Datos que entran en el Registro son: los datos iniciales del clínico registrante y, para el diagnóstico, los datos clínicos, bioquímicos, genéticos, terapéuticos y familiares iniciales. En el I-CAH Registry siguen módulos de seguimiento para cada control con datos antropométricos, bioquímicos, terapéuticos (farmacológicos y quirúrgicos) y de posibles comorbilidades.

Este registro ha permitido la realización de trabajos colaborativos, tanto a nivel clínico como molecular (<https://home.i-dsd.org/research-output/>)<sup>8-10,12-17,26-33</sup>. En la web<sup>34</sup> se detallan los trabajos de investigación realizados y en curso utilizando la base de datos del I-DSD Registry, entre los cuales se hallan 7 estudios relacionados con la HSC y activos en la actualidad:

1. *Management of Fludrocortisone and salt therapy in 0-3 year-old children with congenital adrenal hyperplasia (CAH)*
  - Investigador Principal (IP): Claahsen-van der Grinten.
  - Centro: Radboudumc Amalia Children's Hospital, Charite University of Berlin.
  - Activo desde enero 2016.
  - Presentaciones: Poster en ESPE 2017, Oral en I-DSD 2017, Oral en I-DSD/CAH user group meeting, Athens Sept 2018.
2. *A Web-Based Platform For Patient Reported Outcome Research In CAH (PRO-CAH)*
  - IP: Ali.
  - Centro: University of Glasgow.
  - Activo desde: junio 2016.
  - Presentaciones: Oral at I-DSD/CAH user group meeting, Athens Sept 2018.
3. *Defining the dose, type and timing of glucocorticoid treatment in children and adults with Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)*
  - IP: N. Krone.
  - Centro: Sheffield Children's NHS Foundation Trust, University of Sheffield.

- Activo desde octubre 2016 & prorrogado enero 2019.
- Presentaciones: Poster at ESPE 2017.

#### 4. *Changes in surgical practice in CAH*

- IP: A. Springer.
- Centro: Medical University of Vienna.
- Activo desde marzo 2017.
- Presentaciones: Oral at DSDnet, Lubeck, Feb 2018

#### 5. *Optimizing mineralocorticoid replacement in patients with CAH*

- IP: Tomlinson.
- Centro: Oxford.
- Activo desde junio 2018.

#### 6. *Adverse Events in Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)*

- IP: Ali.
- Centro: University of Glasgow.
- Activo desde agosto 2018.

#### 7. *Clinical care and outcomes in rare forms of congenital adrenal hyperplasia: analysis of data available within the International-CAH Registry*

- IP: Bacila.
- Centro: University of Sheffield.
- Activo desde septiembre 2019.

El Registro organiza una reunión internacional sobre DSD cada dos años, siendo la última el "7th I-DSD Symposium" que se celebró en Sao Paulo del 4 al 6 de Julio del 2019 (<https://home.i-cah.org/i-dsd-symposium-2019/>). La próxima reunión tendrá lugar en Berna (Suiza) el 2021.

## Conclusiones

1. Existe un Registro Internacional (I-CAH Registry) que almacena datos clínicos, bioquímicos y genéticos de personas portadoras de una HSC. Para la HSC se pueden registrar los datos clínicos y bioquímicos de seguimiento clínico (antropometría, bioquímica, terapéutica y comorbilidades).
2. Este registro reconoce los CI y la Hoja de Información para el paciente elaborados por los Grupos de Trabajo de DSD y de HSC de la SEEP.
3. Los datos registrados pueden ser utilizados, según el permiso establecido por el clínico registrante, sólo por el Centro del clínico, sólo a

nivel del país del Centro, a nivel de Europa o a nivel mundial.

4. La extracción de datos de interés para la elaboración de trabajos planificados debe ser solicitada al registro, el cual debe aprobarlo y evaluar su coste.
5. Otros clínicos o investigadores que deseen realizar trabajos utilizando datos registrados por otros clínicos deberán solicitar permiso al Centro registrante.
6. El I-CAH Registry ofrece la posibilidad de realizar estudios de investigación (epidemiología, clínica, bioquímica, genética, terapéutica farmacológica y quirúrgica, calidad de vida, etc.) que permiten mejorar el conocimiento de los equipos multidisciplinares que atienden a las personas con HSC.

### Conflictos de interés

Los autores declaran que no tienen conflictos de interés potenciales.

### Referencias Bibliográficas

1. Guerrero-Fernández J, Azcona-San-Julían C, Barreiro-Conde J, Bermúdez-de-la-Vega JA, Carcavilla-Urquía A, Castaño-González LA, et al. Guía de actuación en las anomalías de la diferenciación sexual (ADS) / desarrollo sexual diferente (DSD). [Consultado 15 Ag 2019]. Disponible en: [https://www.seep.es/images/site/gruposTrabajo/gads/GUIA\\_MANEJO\\_ADS\\_DSD\\_SEEP.pdf](https://www.seep.es/images/site/gruposTrabajo/gads/GUIA_MANEJO_ADS_DSD_SEEP.pdf).
2. Guerrero-Fernández J, Azcona San Julián C, Barreiro Conde J, Bermúdez de la Vega JA, Carcavilla Urquía A, Castaño González LA, Martos Tello JM, Rodríguez Estévez A, Yeste Fernández D, Martínez Martínez L, Martínez-Urrutia MJ, Mora Palma C, Audí Parera L. Guía de actuación en las anomalías de la diferenciación sexual (ADS) / desarrollo sexual diferente (DSD). *An Pediatr (Barc)*. 2018 Nov;89(5):315.e1-315.e19. doi: <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2018.06.009>. Epub 2018 Jul 20.
3. Cools M, Nordenström A, Robeva R, Hall J, Westerveld P, Flück C, Köhler B, Berra M, Springer A, Schweizer K, Pasterski V; COST Action BM1303 working group 1. Caring for individuals with a difference of sex development (DSD): a Consensus Statement. *Nat Rev Endocrinol*. 2018 Jul;14(7):415-29. doi: <https://doi.org/10.1038/s41574-018-0010-8>. Review. PMID: 29769693.
4. Hiort O, Cools M, Springer A, McElreavey K, Greenfield A, Wudy SA, Kulle A, Ahmed SF, Dessens A, Balsamo A, Maghnie M, Bonomi M, Dattani M, Persani L, Audi L; COST Actions DSDnet and GnRH Network as well as the European Reference Network for Rare Endocrine Conditions (Endo-ERN). Addressing gaps in care of people with conditions affecting sex development and maturation. *Nat Rev Endocrinol*. 2019 Aug 12. doi: <https://doi.org/10.1038/s41574-019-0238-y>. [Epub ahead of print]. Review. PMID:31406344.
5. Wisniewski AB, Batista RL, Costa EMF, Finlayson C, Sircili MHP, Dénes FT, Domenice S, Mendonca BB. Management of 46,XY Differences/Disorders of Sex Development (DSD) Throughout Life. *Endocr Rev*. 2019 Jul 31. pii: er.2019-00049. doi: <https://doi.org/10.1210/er.2019-00049>. [Epub ahead of print]. PMID: 31365064.
6. Audi L, Ahmed SF, Krone N, Cools M, McElreavey K, Holterhus PM, Greenfield A, Bashamboo A, Hiort O, Wudy SA, McGowan R; The EU COST Action. GENETICS IN ENDOCRINOLOGY: Approaches to molecular genetic diagnosis in the management of differences/disorders of sex development (DSD): position paper of EU COST Action BM 1303 'DSDnet'. *Eur J Endocrinol*. 2018 Oct 1;179(4):R197-R206. doi: <https://doi.org/10.1530/EJE-18-0256>. Review. PMID: 30299888; PMCID:PMC6182188.
7. Baetens D, Verdin H, De Baere E, Cools M. Update on the genetics of differences of sex development (DSD). *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2019 Apr 13. pii: S1521-690X(19)30014-4. doi: <https://doi.org/10.1016/j.beem.2019.04.005>. [Epub ahead of print]. Review. PMID: 31005504.
8. Ahmed SF, Rodie M, Jiang J, Sinnott RO. The European disorder of sex development registry: a virtual research environment. *Sex Dev*. 2010;4:192-8.
9. Hiort O, Wunsch L, Cools M, Looijenga L, Cuckow P. Requirements for a multicentric multidisciplinary registry on patients with disorders of sex development. *J Pediatr Urol*. 2012;8:624-8.
10. Ahmed SF, Bryce J, Hiort O. (in Understanding Differences and Disorders of Sex Development (DSD), Karger 2014) International networks for supporting research and clinical care in the field of disorders of sex development. *Endocr Dev*. 2014;27:284-92.
11. Sandberg DE, Callens N, Wisniewski AB. Disorders of Sex Development (DSD): Networking and Standardization Considerations. *Horm Me-*

- tab Res. 2015 May;47(5):387-93. doi: <https://doi.org/10.1055/s-0035-1548936>. Epub 2015 May 13. Review. PMID: 25970713.
12. Kyriakou A, Dessens A, Bryce J, Iotova V, Juul A, Krawczynski M, Nordenskjöld A, Rozas M, Sanders C, Hiort O, Ahmed SF. Current models of care for disorders of sex development - results from an international survey of specialist centres. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;11:155 doi: <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0534-8>.
  13. Kourime M, Bryce J, Jiang J, Nixon R, Rodie M, Ahmed S. An assessment of the quality of the I-DSD and the I-CAH registries - international registries for rare conditions affecting sex development (2017). *Orphanet J Rare Dis* 2017;12:56. doi: <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0603-7>.
  14. Kodra Y, Posada de la Paz M, Coi A, Santoro M, Bianchi F, Ahmed F, Rubinstein YR, Weinbach J, Taruscio D. Data Quality in Rare Diseases Registries. *Adv Exp Med Biol*. 2017;1031:149-164. doi: [https://doi.org/10.1007/978-3-319-67144-4\\_8](https://doi.org/10.1007/978-3-319-67144-4_8).
  15. Kourime M, Ahmed SF. Virtual Networks for Exchanging Information and Biomaterials: Future Directions. *Sex Dev*. 2018;12:140-144. doi: <https://doi.org/10.1159/000486872>.
  16. Kodra Y, Weinbach J, Posada-de-la-Paz M, Coi A, Lemonnier L, van Enckevort D, Roos M, Jacobsen A, Cornet R, Ahmed SF, Bros-Facer V, Popa V, van Meel M, Renault D, von Gizycki R, Santoro SM, Landais P, Torreri P, Carta C, Mascalonzi D, Gainotti S, Lopez E, Ambrosini A, Müller H, Reis R, Bianchi F, Rubinstein YR, Lochmüller H, Taruscio D. Recommendations for improving the quality of rare disease registries. *Int. J. Environ. Res. Public Health* 2018, 15(8)1644; doi: <https://doi.org/10.3390/ijer-ph15081644>.
  17. Ali SR, Bryce J, Cools M, Korbonits M, Beun JG, Taruscio D, Danne T, Dattani M, Dekkers OM, Linglart A, Netchine I, Nordenstrom A, Patocs A, Persani L, Reisch N, Smyth A, Sumnik Z, Visser WE, Hiort O, Pereira AM, Ahmed SF. The current landscape of European registries for rare endocrine conditions. *Eur J Endocrinol*. 2019 Jan 1;180(1):89-98. doi: <https://doi.org/10.1530/EJE-18-0861>. PMID: 30407922; PMCID: PMC6347278.
  18. SEEP. Informe del Grupo de Trabajo de Bioética al Grupo de Trabajo de Trastornos de la Diferenciación Sexual sobre Registros de Pacientes (marzo 2007). <https://www.seep.es/index.php/grupos-de-trabajo/bioetica>.
  19. International DSD Registry (I-DSD Registry). <https://home.i-dsd.org/>.
  20. Ahmed SF, Rodie M, Jiang J, Sinnott RO. The European disorder of sex development registry: a virtual research environment. *Sex Dev* 2010; 4:192-198.
  21. Hiort O, Wunsch L, Cools M, Looijenga L, Cucukow P. Requirements for a multicentric multidisciplinary registry on patients with disorders of sex development. *J Pediatr Urol* 2012; 8:624-8.
  22. DSD-net "A systematic elucidation on Differences of Sex Development". <http://www.dsdnet.eu/>.
  23. Red Europea de Referencia de Enfermedades Endocrinas Raras. <https://endo-ern.eu/es/>.
  24. European Registries for Rare Endocrine Conditions. <https://eurreca.net/>.
  25. Consentimientos Informados e Información para pacientes en I-DSD Registry (marzo 2007). <https://home.i-dsd.org/information-consent-forms-2/>.
  26. Kolesinska Z, Ahmed SF, Niedziela M, Bryce J, Molinska-Glura M, Rodie M, Jiang J, Sinnott RO, Hughes IA, Darendeliler F, Hiort O, van der Zwan Y, Cools M, Guran T, Holterhus PM, Bertelloni S, Lisa L, Arlt W, Krone N, Ellaithi M, Balsamo A, Mazen I, Nordenstrom A, Lachlan K, Alkhawari M, Chatelain P, Weintrob N. Changes over time in sex assignment for disorders of sex development. *Pediatrics* 2014; 134:e710-5.
  27. Cox K, Bryce J, Jiang J, Rodie M, Sinnott R, Alkhawari M, Arlt W, Audi L, Balsamo A, Bertelloni S, Cools M, Darendeliler F, Drop S, Ellaithi M, Guran T, Hiort O, Holterhus PM, Hughes I, Krone N, Lisa L, Morel Y, Soder O, Wieacker P, Ahmed SF. Novel associations in disorders of sex development: findings from the I-DSD Registry. *J Clin Endocrinol Metab* 2014; 99:E348-55.
  28. Lucas-Herald A, Bertelloni S, Juul A, Bryce J, Jiang J, Rodie M1, Sinnott R, Boroujerdi M, Lindhardt-Johansen M, Hiort O, Holterhus PM, Cools M, Guaragna-Filho G, Guerra-Junior G, Weintrob N, Hannema S, Drop S, Guran T, Darendeliler F, Nordenstrom A, Hughes IA, Acerini C, Tadokoro-Cuccaro R, Ahmed SF. The long term outcome of boys with partial androgen insensitivity syndrome and androgen receptor gene mutations. *J Clin Endocrinol Metab*. 2016;101:3959-67. doi: <https://doi.org/10.1210/jc.2016-1372>.

29. Hornig NC, Ukat M, Schweikert HU, Hiort O, Werner R, Drop SL, Cools M, Hughes IA, Audi L, Ahmed SF, Demiri J, Rodens P, Worch L, Wehner G, Kulle AE, Dunstheimer D, Müller-Roßberg E, Reinehr T, Hadidi AT, Eckstein AK, van der Horst C, Seif C, Siebert R, Ammerpohl O, Holterhus PM. Identification of an AR-mutation negative class of androgen insensitivity by determining endogenous AR-activity. *J Clin Endocrinol Metab.* 2016;101:4468-77. doi: <https://doi.org/10.1210/jc.2016-1990>.
30. Poyrazoglu S, Darendeliler F, Ahmed SF, Bryce J, Jiang J, Rodie M, Hiort O, Hannema SE, Bertelloni S, Lisa L, Guran T, Hughes IA, Cools M, Claahsen-van der Grinten HL, Nordenstrom A, Holterhus PM, Köhler B, Niedziela M, Krone N. Birth Weight in Different Etiologies of Disorders of Sex Development. *J Clin Endocrinol Metab* 2017;102:1044-50 doi: <https://doi.org/10.1210/jc.2016-3460>.
31. Dessens A, Guaragna-Filho G, Kyriakou A, et al. Understanding the needs of professionals who provide psychosocial care for children and adults with disorders of sex development. *BMJ Paediatrics Open* 2017;1:e000132. doi: <https://doi.org/10.1136/bmjpo-2017-000132>.
32. Sanders C, Hall J, Sanders C, Dessens A, Bryce J, Callens N, Cools M, Kourime M, Kyriakou A, Springer A, Audi L, Balsamo A, Iotova V, Mladenov V, Krawczynski M, Nordenskjöld A, Rozas M, Claahsen-van der Grinten H, Hiort O, Riedl S, Ahmed SF. Involving individuals with disorders of sex development and their parents in exploring new models of shared learning: Proceedings from a DSDnet COST action workshop. *Sex Dev* 2018 Jun 23. doi: <https://doi.org/10.1159/000490081>.
33. Tack LJW, Maris E, Looijenga LHJ, Hannema SE, Audi L, Köhler B, Holterhus PM, Riedl S, Wisniewski A, Flück CE, Davies JH, T'Sjoen G, Lucas-Herald AK, Evliyaoglu O, Krone N, Iotova V, Marginean O, Balsamo A, Verkauskas G, Weintrob N, Ellaithi M, Nordenström A, Verrijn Stuart A, Kluivers KB, Wolffenbuttel KP, Ahmed SF, Cools M. Management of Gonads in Adults with Androgen Insensitivity: An International Survey. *Horm Res Paediatr.* 2018;90(4):236-246. doi: <https://doi.org/10.1159/000493645>. Epub 2018 Oct 18. PMID: 30336477.
34. Trabajos de investigación realizados y en curso con I-DSD Registry: <https://home.i-dsd.org/on-going-studies/>