



Congenital Adrenal Hyperplasia

Nyhetsbrev 246

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer med barn med funktionshinder bor och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Congenital Adrenal Hyperplasia. Familjevistelser med barn med denna diagnos (tidigare benämnd AGS) har arrangerats på Ågrenska 1992, 1995, 2001 och 2005.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från föreläsningar under en eller flera vistelser på Ågrenska utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbreven även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Docent **Otto Westphal**, Göteborg, barnläkare **Anna Nordenström**, Stockholm, docent **Agneta Nordenskjöld**, Stockholm, överläkare **Gundela Holmdahl**, Göteborg, professor **Per-Olof Janson**, Göteborg, docent **Angelica Hirschberg**, Stockholm, dr **Helena Filipsson**, Göteborg, föreningsrepresentant **Annica Ohlsson**, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn**, Göteborg, sjuksköterska **Lotta Thomasson**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg, handläggare **Agneta Ljungwall-Bergstrand**, Göteborg

Innehållsförteckning

Bakgrund och klinik	3
Malin föds med CAH	5
Genetik	6
Malin undersöks närmare och misstanke om CAH väcks	6
Neonatal screening	7
Malin får diagnosen CAH	7
Normal könsutveckling	8
Behandling på fosterstadiet	9
Hormonsystemet och CAH i barnåren	10
Vad gör testosteron	11
Behandling vid CAH	12
Malins medicinering är från början problemfri	14
Kirurgisk behandling	14
Malins första år blir jobbigt, men av andra skäl än CAH.	
Operation bestäms	16
Malin opereras	17
Malin mår allt bättre och får en lillasyster	17
Syskonrollen	18
Barnens bok	19
Information från Ågrenskas barnteam	20
Hormonella aspekter av CAH i vuxen ålder	21
Att vara vuxen kvinna med CAH	23
Information från CAH-föreningen	26
Samhällets stöd	26
Information från försäkringskassan	29
Här kan man få mer information	31
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	31

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 00
 Telefax 031-91 19 79
 E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.org
 Redaktör Jan Engström

Bakgrund och klinik

Docent Otto Westphal, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus och barnläkare Anna Nordenström, Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge, informerade om bakgrund och klinik vid Congenital Adrenal Hyperplasia, i fortsättningen förkortat CAH.

CAH, som betyder medfödd, förstörd binjure, orsakas av skador, mutationer, i arvsanlagen på kromosom 6. Skadorna, som kan finnas på olika ställen, leder till en rubbning i binjurebarkens produktion av de livsviktiga hormonerna kortisol och aldosteron, vilka bl a har viktiga uppgifter när det gäller saltbalansen i kroppen, blodtryck och ämnesomsättningen.

-De här skadorna, rubbningarna, är spontana förändringar som sker i vår arvs massa. Ofta är dessa mutationer till nytta, eftersom de är ett led i människans utveckling, men ibland leder de till sjukdomsalstrande förändringar.

-Rubbningen innebär att enzymet 21-hydroxylas, som behövs i omvandlingsprocessen av kolesterol till kortisol och aldosteron, inte produceras i tillräcklig mängd. Binjurarna får därför signaler från hypofysen att producera mer av de två viktiga hormonerna. Men eftersom det finns ett stopp i omvandlingen av kolesterol blir resultatet dels förstörda binjurar, därför att de får arbeta för mycket, dels för mycket av ett ofullständigt hormon (17alfa-hydroxyprogesteron). Detta ofullständiga hormon omvandlas till det manliga könshormonet testosteron, vilket i sin tur påverkar de yttre könsorganens utveckling.

-Testosteron finns normalt hos pojkar, men hos flickor orsakar det virilisering, d v s att de yttre könsorganen kan bli förmanligade.

Minst 95 % av alla med CAH har en brist på enzymet 21-hydroxylas. Enstaka patienter med CAH har inte brist på 21-hydroxylas, utan på något annat enzym som behövs för produktionen av kortisol.

Ju mindre enzymfunktion av 21-hydroxylas barnet har, ju sjukare blir det. CAH finns således i olika svårighetsgrader, alltifrån mycket lindrig form till svår form med livshotande saltförlust.

CAH kan delas in i tre former, alla med 21-hydroxylasbrist:

a/ Svår form (saltförlorare) betecknas SW.

Redan när barnet är någon vecka gammalt kan det bli allvarligt sjukt på grund av kortisol- och aldosteronbrist.

Hos *flickor* med svår form av CAH innebär överskottet av det manliga könshormonet en utveckling av de yttre könsorganen i tydlig manlig riktning redan i fosterstadiet. Diagnosen ställs i sådana fall direkt efter födelsen om inte flickan är så viriliserad att hon felbedöms som pojke.

Pojkar med svår form av CAH kan missas eftersom variationen när det gäller de yttre genitaliernas storlek normalt kan variera. För de här pojkarna är nyföddhetscreeningen oerhört viktig. (se mer om screening på sid 7)

b/ Mildare form (simple virilizing), betecknas SV. Hos *flickor* med SV CAH ger överskottet av manligt könshormon en utveckling av de yttre könsorganen i manlig riktning i varierande grad. Hos *pojkar* behöver inte enzymbristen och tillskottet av extra manligt könshormon betyda så mycket före eller närmast efter födelsen. De har redan så mycket manligt könshormon från sina testiklar att ett ytterligare tillskott inte spelar någon roll.

-Endast en liten del av patienter med SV CAH riskerar att utveckla saltbrist till följd av aldosteronbrist.

c/ Icke klassisk form, som betecknas NC, är den lindrigaste formen av CAH. En del patienter med NC CAH får inte diagnos förrän i vuxen ålder.

Hos nyfödda **pojkar** och hos *flickor* med mycket lindrig form av CAH kan det vara svårt att upptäcka något onormalt.

-Pojkar och flickor med lindrig form av CAH upptäcks ofta först sedan man fått svar på det blodprov som tas på alla nyfödda barn (s k PKU-provet, där screening för CAH ingår) eller för att de får en alltför tidig pubertet eller börjar växa för fort.

60-70 % av **alla patienter** med CAH har den svårare formen, men patienter i alla tre grupperna behandlas på samma sätt inledningsvis. Klassifikationen görs utifrån vilka mutationer i arvsanlagen som bar-

net och föräldrarna har. Idag finns det 25-30 olika mutationer som medför CAH beskrivna. De 9-10 vanligaste står för 90 % av patienterna. Det finns en överensstämmelse mellan sjukdomens svårighetsgrad och den mutation som orsakat sjukdomen.

(se mer om ärftlighet i kapitlet Genetik)

I Sverige har cirka ett barn/10 000 en påvisbar CAH.

Malin föds med CAH

Malin, 6 år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Inga-Lill, pappa Leif och systrarna Sofie, 7 år och Ina, 3 år.

Inga-Lills graviditet med Malin var normal och förlossningen förflöte utan komplikationer.

-Samtidigt som barnmorskan lade upp Malin på mitt bröst berättade hon att vi fått en pojke. Hon sa också att han hade hypospadi, urinröret mynnade en bit ner på penis. Både Leif och jag tyckte också att det var en pojke, men vi visste ju heller inte hur en nyfödd pojkes genitalier borde se ut, berättar Inga-Lill.

Malins blygdläppar var helt hopväxta och urinröret mynnade långt ner i vecket mellan klitoris och skarven mellan blygdläpparna.

Malin och Inga-Lill flyttade upp på en sal med bara mödrar med nyfödda söner.

-Där träffade jag en annan mamma som var väldigt intresserad av vår "pojke". Hon arbetade inom sjukvården och jag tror att hon genast misstänkte att det inte var en pojke utan en flicka vi hade fått, men hon sa ingenting, berättar Inga-Lill.

Malin var ett barn som mådde mycket bra.

-Hon var snäll och fin och började genast äta. Vi ringde släktingar och vänner och berättade om vår fina "pojke". Vi hann till och med få in några rader i traktens tidning där vi annonserade familjelyckan, säger Inga-Lill.

Genetik

Anna Nordenström informerade mer om genetik (ärftlighet) vid CAH. -I alla kroppens cellkärnor finns den s k DNA-molekylen som är en dubbelspiral. Alla anlag finns i dubbel uppsättning i form av cirka 30 000 gener fördelade på 23 par kromosomer. Alla gener har sina fasta platser på kromosomerna.

När en cell ska dela sig öppnas dubbelspiralen upp till två enkelspiraler, en till vardera cellen, och därefter byggs vardera enkelspiralen upp till en ny dubbelspiral igen. I denna kopieringsprocess kan det uppstå fel i anlagen, mutationer, antingen som bortfall, tillkomst eller utbyte av byggstenar i genen.

-Vid CAH finns ett fel i det ena anlaget på kromosom 6 hos båda föräldrarna, det andra anlaget hos vardera föräldern är friskt. För att ett barn ska få CAH krävs det att barnet ärver det sjuka anlaget från vardera föräldern, s k recessiv nedärvning.

Slumpen avgör vilket av den enskilda föräldrarnas friska eller sjuka anlag som ska hamna i enskilda spermier eller äggceller. Vilka spermier och ägg som sedan möts, och ger upphov till fostret, avgörs av slumpen.

-Därmed är det också slumpen som avgör om barnet ska få en ärftlig sjukdom, exempelvis CAH, alternativt bli anlagsbärare eller bli helt frisk.

Risken för friska föräldrar med sjuka anlag att få ett sjukt barn med CAH är 25 % vid varje graviditet, risken att få ett anlagsbärande barn 50 % och möjligheten att få ett barn som varken är sjukt eller anlagsbärare är därmed 25 % vid varje graviditet. Kusningifte ökar risken betydligt att få ett sjukt barn eftersom föräldrarna har likartade arvsanlag.

-Är mutationen känd kan diagnosen konfirmeras med hjälp av DNA-analys av ett enkelt blodprov. Det är då också möjligt att göra fosterdiagnostik, sa Anna Nordenström.

Malin undersöks närmare och misstanke om CAH väcks

Dagen efter förlossningen undersöktes Malin mer ingående av en barnläkare.

-Jag fick veta direkt att han inte kunde känna några testiklar och att det fanns en möjlighet att man ibland kunde ha svårt att hitta dem. Men han sa också att vårt barn kunde ha CAH, ett mycket ovanligt tillstånd och att det i så fall var en flicka vi hade fått. Det var ett svårt besked att få. Vi hade ju berättat för så många människor att vi hade fått en pojke. Efter det chockartade beskedet lämnades jag ensam. Jag ringde efter Leif som kom i ilfart till BB. Tillsammans försökte vi förstå vad som hade hänt. Men det var inte lätt. Den information jag hade fått var minimal och det man sagt försvann i all förvirring, säger Inga-Lill.

Neonatal screening

CAH ingår i den screening (PKU-provet) som görs sedan 1986 på alla nyfödda barn, 3-5 dagar efter födseln.

-50 % av barnen med CAH diagnosticeras med hjälp av detta blodprov (75 % av pojkarna, 25 % av flickorna), vilket visar att det finns en stor nytta med screeningen. De flesta övriga nyfödda barnen med CAH har en svårare form och diagnosticeras innan provsvaren är klara. En mindre grupp, med mycket lindrig form, upptäcks inte heller med hjälp av blodprovet, utan först senare när de får symptom som beror på överproduktion av manliga hormon, sa Anna Nordenström.

I blodprovet från screeningen mäts halten 17alfa-hydroxyprogesteron.

-Ju lägre 17alfa-hydroxyprogesteron desto mildare form av CAH har barnet och vice versa. Det här innebär att vi med detta prov till en del kan förutsäga vilka svårigheter det enskilda barnet får.

Falskt positiva provsvar förekommer och det beror då på andra orsaker, exempelvis att barnet är för tidigt fött eller har någon annan sjukdom.

Malin får diagnosen CAH

Tre dagar efter födelsen undersöktes Malin med ultraljud för att se om hon hade kvinnliga inre könsorgan.

-Vi fick nästan omgående beskedet att det hade hon och därmed var det klart att Malin hade CAH. Det går inte att beskriva hur det kändes. Alla frågor om Malins framtid snurrade runt i huvudet. Personalen var

lyckligtvis helt underbar och vår läkare gjorde allt för att ta reda på så mycket som möjligt om CAH, säger Inga-Lill.

Malin fick genast Hydrocortison® och Florinef® som ersättning för kortisol och aldosteron. På fjärde dagen flyttades hon till ett större sjukhus för att man där skulle dosera medicinerna mer noggrant.

Normal könsutveckling

Docent Agneta Nordenskjöld, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Stockholm informerade om prenatal könsdifferentiering.

-Man kan se på frågan om kön på olika nivåer. Vi har ett kromosomalt kön, d v s XX för kvinnor och XY för män. Utifrån kromosomerna bestäms vilket kön som könskörteln får när den utvecklas vidare, d v s äggstock respektive testikel. Slutligen avgör könskörtelns hormonproduktion hur den fortsatta könsutvecklingen blir, både avseende utseende, pubertet och fertilitet. För att en individ ska vara möjlig krävs minst en X-kromosom och för testiklar högst en X-kromosom.

Fram tills fostret är sex veckor gammalt (d v s åtta veckor efter sista menstruationen) ser pojk- och flickfoster likadana ut med två omogna och bipotentiella (utvecklingsmöjlighet åt två håll) könskörtlar och två dubbla gångsystem.

-Under de följande veckorna utvecklas fostret antingen till flicka med ovarier (äggstockar) eller till pojke med testiklar. Från ena gångsystemet utvecklas livmoder, äggledare och övre delen av slidan hos flickor och från det andra gångsystemet utvecklas sädesledare, bitestikel och sädesblåsa på pojkar, sa Agneta Nordenskjöld.

Utvecklingen av könskörtel till testikel sker p g a inflytande från Y-kromosomen, varpå testikeln kan producera hormoner som ger en fortsatt utveckling. Dessutom produceras hormoner som hämmar de inre kvinnliga gångsystemen att utvecklas.

-Om det saknas en Y-kromosom (eller dess aktiva gen) sker den "basala" utvecklingen, vilket innebär kvinnlig riktning

Om ett foster som ska bli flicka får för mycket testosteron (det spelar då ingen roll om detta hormon kommer från binjurarna, såsom vid

CAH, eller från testiklarna) går utvecklingen av de yttre könsorganen i mer manlig riktning och flickan viriliserar.

-Vid måttlig påverkan blir klitoris förstörad och flickan kan få en viss förslutning av vagina. Vid större påverkan ökar storleken på klitoris och nedre delen av vagina utvecklas inte. Den övre delen av vagina mynnar mer eller mindre högt upp på urinröret. De inre könsorganen, äggstockar, äggledare och livmoder påverkas inte alls.

Störd könsutveckling kan bero på

- ☒ kromosomfel
- ☒ fel i könskörteln
- ☒ störd fenotyp, d v s en pojke får en nedsatt maskulinisering och en flicka blir viriliserad

De inre könsorganen hos en flicka med CAH är fullständigt normala.

Behandling på fosterstadiet

Genom **prenatal behandling**, med start vecka 5-6 i fosterutvecklingen, kan binjurarnas produktion av testosteron hejdas. En sådan behandling med kortisolpreparat (dexametason) startas enbart om modern redan har ett barn med den svåra formen av CAH. Syftet med behandlingen är att undvika viriliseringen av yttre genitalia hos ett sjukt flickfoster.

-Detta är således ingen rutinbehandling och startas enbart om det är fråga om svår CAH och då i form av en studie där man sedan följer patienten många år framöver.

Behandlingen, som innebär att mamman tillförs dexametason, måste startas tidigt, före genitalias utveckling, för att vara effektiv. Det är så tidigt att det inte är möjligt att med provtagning ta reda på om barnet är en sjuk flicka. Behandlingen sker således "blint" de första veckorna. Det är möjligt att tidigast göra fosterdiagnostik med prov från moderkakan vecka 10-12 och resultatet blir sedan klart tidigast v 13-15. Först därefter kan det beslutas om behandlingen ska fortsätta (när det är en sjuk flicka) eller avbrytas (om det är en pojke eller en frisk flicka).

-I sju fall av åtta behandlar vi i onödan under 5-6 veckor, beroende på att ärftligheten vid CAH är autosomt recessiv (se mer om detta under särskilt kapitel). I ett fall av åtta (vid sjukt flickfoster) fortsätter behandlingen under hela graviditeten.

Det finns flera studier som visar att behandlingen ger mycket goda resultat.

-I ett samarbete mellan Sverige och Norge ingick 44 mammor i en studie. Efter de första 10-12 veckorna av graviditeten fortsatte man att behandla sex mammor. Ingen av de flickor som sedan föddes behövdes opereras, även om det förekommit viss virilisering hos en del av flickorna.

Huruvida behandlingen är helt riskfri eller ej är ännu inte fullt klarlagt. -En amerikansk studie där 320 mammor ingått visar ingenting som inger oro. Alla mammor har haft normala födslar. I ett samarbete med sex andra länder i Europa kommer vi att följa upp alla de barn som fått behandlingen, således även de som fått behandling under fem-sex veckor i tidig graviditet. Av det vi sett hittills så har exempelvis inte friska behandlade barns tillväxt påverkats.

Hormonsystemet och CAH i barnåren

Otto Westphal informerade om hormonsystemet och CAH i barnåren.

-Binjurarna fungerar som en fabrik för hormoner av olika slag, vilka förs ut i kroppen via blodet. Ett sådant hormon är kortisol. Det är ett livsviktigt hormon som vi inte klarar oss utan. Kortisol reglerar bl a blodsockret och håller det jämt och fint, sa Otto Westphal.

Hypotalamus, ett område i hjärnan, fungerar som en slags mätstation och reglerar produktionen av kortisol.

-Behovet av kortisol varierar över dygnet och är störst på morgonen och lägst på natten. Vid fysisk, men även mental stress, behövs mer kortisol. Blir det för lite kortisol slår hypotalamus larm till hypofysen som bildar ett ämne, ACTH, som via blodet når binjurarna och där stimulerar bildandet av kortisol. När hypotalamus uppfattar att det finns tillräckligt med kortisol stänger den av produktionen, sa Otto Westphal.

Aldosteron, ett annat hormon som bildas i binjurebarken, har som uppgift att hålla en riktig saltbalans i kroppen genom att spara natrium.

-Produktionen av aldosteron styrs av saltbalansen. När kalium stiger stimuleras produktionen av aldosteron.

För att bilda kortisol och aldosteron av kolesterol behövs olika enzym.

-Era barn saknar enzymet 21-hydroxylas, i större eller mindre omfattning. Vid svår CAH bildas nästan inget kortisol alls. Vid lindrig CAH bildas kortisol, men i otillräcklig mängd. Binjurarna får signal om detta och kämpar för att få upp kortisolnivån. Ju mer binjurarna arbetar ju mer felaktigt testosteronlikt hormon, så kallat 17-alfa-hydroxyprogesteron, producerar de. I den process som omvandlar kolesterol till kortisol blir det stopp efter 17-alfa-hydroxyprogesteron. Era barn har inte tillräckligt mycket 21-hydroxylas, som skulle ha fört processen vidare. På grund av stoppet bildas alltför mycket 17-alfa-hydroxyprogesteron, som sedan kan omvandlas till manligt könshormon, testosteron. När vi ska ställa diagnos är det 17-alfa-hydroxyprogesteron vi mäter, sa Otto Westphal.

Vad gör testosteron

-Testosteron påverkar vår biologiska mognad. Det hjälper bl a till att förbena skelettet, en process som för flickor är klar två år efter första menstruationen och för pojkar i 17-19 årsåldern, sa Otto Westphal.

För mycket testosteron kan ge för tidig pubertet och därmed också kortvuxenhet, eftersom man slutar växa efter puberteten.

-Flertalet av alla barn med CAH får en något för tidig pubertet, sa Otto Westphal.

Alla män och kvinnor har större eller mindre mängder av det manliga könshormonet testosteron. Hos vuxna kvinnor är de manliga könshormonerna ansvariga för hudens pubertetstecken t ex könsbehåring, hår under armarna, finnar, fet hy och vuxen svettdoft.

Behandling vid CAH

Informationen i detta kapitel kommer från Otto Westphals föreläsningar på familjevistelserna 2002 och 2005.

-Tyvärr upptäcks inte barn med de allra lättaste formerna av CAH genom screeningen i nyföddhetsperioden. Dessa möter vi därför senare, kanske därför att de får oväntat allvarliga symptom vid exempelvis lindrig infektion. Pojkarna kan få en förhållandevis tidig pubertet, hos flickor ses ofta en ökad behåring i puberteten, sa Otto Westphal.

Under det första levnadsåret behandlas alla som fått diagnosen, oavsett sjukdomens svårighetsgrad eller om barnen är saltförlorare eller ej, med både kortisol- och aldosteronersättning.

-Denna behandling får dubbel verkan. Genom att tillföra kortisol behandlar vi kortisolbristen, men denna tillförsel stänger också av hypotalamus så att produktionen av 17-alfa-hydroxyprogesteron och därmed också testosteron minskar. Genom tillförsel av aldosteronmedicin (Florinef®) hämmar vi också stimuleringen av binjurarna hos de patienter som är saltförlorare, sa Otto Westphal.

De senaste två åren har man i Sverige huvudsakligen använt Hydrocortone® istället för Cortone® sedan fabriken dragit in Cortone®-tablettarna.

-Hydrocortone® liknar mer kroppens eget kortisol och det är en fördel, eftersom det därmed inte krävs något extra enzym från levern för att omvandla det till användbart kortisol. Samtidigt är medicinen mer kraftfull, ”starkare” än Cortone® och finns bara i 10 mg-tabletter. Trots att tablettarna går att dela i fyra delar är medicinen svår att dosera, ”ställa in” individuellt så att patienten varken får för mycket eller för lite.

För att ställa in rätt dos kortisol mäter man halten pregnantriol i urinen. Pregnantriol är en mellanprodukt, nedbrytningsprodukten för 17-alfa-hydroxyprogesteron

-Sedan försöker vi efterlikna kroppens egen produktion av kortisol så mycket som möjligt. Det är svårt, men i princip innebär det för de flesta barn att de får tre doser/dygn, morgon, middag, kväll. Hur man än fördelar totaldosen så blir nästan alla undermedicinerade någon del

av dygnet och övermedicinerade någon del. Risken för övermedicinering är störst på natten eftersom vi normalt har lägsta kortisonnivåerna vid midnatt och högsta på morgonen. På kvällen borde vi egentligen ha ett preparat som ger en liten dos på förnatten och som sedan ökar på dosen successivt mot morgontimmarna, sa Otto Westphal.

För mycket kortisol hämmar tillväxten och kan därmed ge kortvuxenhet. För lite kortisol kan innebära en fortsatt virilisering av flickorna och en tidigare pubertet hos pojkarna. Särskilt svårt blir det i stressituationer, vid sjukdom och stora påfrestningar, eftersom kroppen då behöver extra kortisol. När barnet växer måste doserna ökas i takt med tillväxten.

Några biverkningar, t ex svagare skelett, får man inte av kortisolbehandlingen.

-Oönskade biverkningar av kortisol får man bara när man under en lång tid ligger långt över vad kroppen normalt behöver. Vi medicinerar i allmänhet så att patienten kommer upp i normal koncentration av kortisol i blodet. Kortisolmediciner verkar i allmänhet 8-10 timmar, sa Otto Westphal.

Vid fysisk och ibland även psykisk stress och vid sjukdom behöver barn med CAH mer kortisol.

-Hur mycket de behöver är individuellt. Prova er fram och se vad ert barn mår bra på. Enstaka extra doser ger inga biverkningar. Har barnen feber behöver de mer kortisol, dubbel dos vid 38-39 grader. Vid temperaturer på 39 grader eller mer behövs tredubbel dos och ofta gör man klokt i att då kontakta läkare.

Vid magsjuka med kräkningar och kanske diarréer är det särskilt viktigt att barnet får i sig medicinen utan att kräkas upp den.

Aldosteronmediciner ges till alla nyfödda barn med CAH för att vara på säkra sidan.

-Det är farligare att inte behandla dem som har saltbrist än att behandla dem som inte har saltbrist. Vi mäter bl a halten renin i blod och kan ställa in aldosteronmedicineringen för dem som är saltförlorare och avsluta den för dem som inte behöver medicinen. De som har saltbrist får också extra koksalt 2-3 ggr/dag under de första levnadsåren. När dessa barn blir äldre kan de själva bestämma hur mycket salt de behö-

ver. För mycket aldosteronmedicin kan ge högt blodtryck, sa Otto Westphal.

Vuxna med CAH kan leva ett fullständigt normalt liv, förutsatt att de får en riktig behandling.

Malins medicinering är från början problemfri

Malin väckte stor uppmärksamhet bland sjukhusets personal och mängder av läkare ville titta på henne.

-Det var ju rätt jobbigt, men vi förstod ju deras intresse. Vi fick nu mer information om CAH t ex att Malin skulle klara sig bra, vilken kirurgi som skulle kunna bli aktuell, att hon hade så kallad svår form, med slidan mynnande högt upp på urinröret, samt att hon var saltförlo-rare, berättar Leif.

På sjukhuset bestämdes, efter noggrann provtagning, vilken dos korti-sol och aldosteron Malin skulle ha.

-Vi hade inga problem att få i henne medicinerna. Tabletterna mosade vi i lite vatten och blandningen sprutade vi sedan in i hennes ena mungipa med en plastspruta. Malin fortsatte att må väldigt bra, säger Inga-Lill.

Efter någon vecka fick Inga-Lill och Leif svar på det blodprov som tas på alla nyfödda. Det bekräftade diagnosen att Malin hade en svår form av CAH.

Kirurgisk behandling

Informationen i detta kapitel kommer från föreläsningar under famil-jevistelserna 2002 och 2005 av dr Gundela Holmdahl, Drottning Silvi-as barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, där hon informerade om kirurgisk behandling av flickor med CAH.

-När vi diskuterar kirurgi är det inledningsvis tre frågor som behöver besvaras; vem, när och vad. Kirurgi och små barn är i allmänhet svårt.

Flickorna med CAH ser också olika ut, det finns en glidande skala. Det betyder att det inte finns några generella svar på frågorna.

Gundela Holmdahl gjorde en snabb översikt av hur de manliga och kvinnliga könsorganen anläggs.

-Den för båda könen, i det tidiga fosterlivet, gemensamma gonaden/könskörteln, utvecklas alltid i kvinnlig riktning om Y-kromosomen saknas. Testiklarna bildar testosteron och anti-Müller-hormon. Det senare hormonet hämmar utvecklingen av de kvinnliga inre organen. Testosteron behövs för att könsorganen ska utvecklas i manlig riktning.

Vid CAH utsätts barnen för substanser som liknar det manliga köns-hormonet. För pojkar innebär det inte att det blir fråga om någon kirurgisk behandling.

-Flickor som viriliserats, det vill säga utvecklat yttre könsorganen i mer manlig riktning, ser nästan aldrig likadana ut som normala pojkar. Det som ser ut som en penis ligger mer inbäddad i det som ser ut som en pung. Pungen, som egentligen är flickans yttre blygdläppar, är dessutom delad.

Uppfattningen när viriliserade flickor ska opereras varierar något från sjukhus till sjukhus. Gemensamt är att man undviker kirurgi i åldern 2-12 år. Det som varierar är vad och hur mycket man gör tidigt och vad man gör i tidiga puberteten. På Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus har man valt att göra "allt" på en gång och göra det tidigt när flickorna är två-sex månader gamla.

-Det finns fördelar och nackdelar med att göra kirurgin så tidigt. Fördelarna är psykologiska och tekniska samt att flickan fortfarande är påverkad av mammans östrogen. Nackdelarna är att flickan inte får vara med och bestämma och att det kan vara svårt att bedöma hur kloritoris utvecklas. Inte sällan måste vi göra kompletterande operationer i puberteten, sa Gundela Holmdahl.

De övergripande målen för kirurgin är god kosmetik, välbevarad känslighet, separata mynningar för urinrör och slida och goda förutsättningar för sexuell aktivitet.

-Om det är möjligt, vilket det inte så ofta är, försöker vi göra det möjligt för flickan att som vuxen kunna föda barn via slidan.

Den kirurgiska behandlingen innebär att man öppnar upp den gemensamma gången så att urinmynningen hamnar nära slidmynningen. Klitoris förminskas på så sätt att svällkropparna tas bort men ollonet och känselnerverna sparas. Med hjälp av den hud som blir över efter förminskningen tillverkar man inre blygdläppar.

-Vi särskiljer blygdläpparna och flyttar och vidgar slidmynningen. Om slidan mynnar högt upp på urinröret kan det bli lite svårare. Då måste kanske slidan förlängas, vilket kan göras på olika sätt, bl a med hjälp av en bit av tjocktarmen. I sådana fall kan det vara motiverat att vänta med den delen av kirurgin till puberteten, sa Gundela Holmdahl.

Sammanfattningsvis ansåg Gundela Holmdahl att så mycket kirurgisk behandling som möjligt bör göras tidigt och att den individualiseras. Operation rekommenderas bara vid uttalad virilisering

-Man bör också undvika att operera eller undersöka flickorna från och med småbarnsåren och fram till puberteten. Måttlig klitorisförstoring tycker vi inte att man ska åtgärda. Alla operationerna måste göras av erfaren kirurg.

Malins första år blir jobbigt, men av andra skäl än CAH. Operation bestäms

Efter tre veckor på sjukhus fick Malin komma hem. En gång i veckan kontrollerades hon på sjukhus. Malin mårde mycket bra av medicinerna, men så efter bara några månader hade hon oturen att höften gick ur led

-Malin var tvungen att ha gipsbyxor ett halvår med gipsbyten på sjukhus en gång i månaden. Men trots detta var hon helt fantastisk. Man undrar ibland varifrån barn får sin kraft, säger Leif.

Ett år gammal kunde Malin sitta med gipsbyxorna och hasa sig fram på golvet.

-När vi tog bort gipset hämtade hon sig snabbt. Benen var visserligen som spagetti, men med hjälp av gästol blev hon snabbt starkare, säger Inga-Lill.

När Malin så var 1,5 år gammal bestämdes det att hon skulle opereras.

-En specialist från Australien var på besök i Sverige och vi erbjöds operation med kort varsel. Vi tvekade men sa sedan ja, berättar Leif.

Malin opereras

Innan Malin opererades fick Inga-Lill och Leif se bilder på flickor före och efter operation.

-När Malin lades in för operationen visste vi inte hur mycket man skulle operera. Om det gick skulle man förkorta klitoris, dela blygdläpparna och flytta slidmynningen på samma gång, berättar Inga-Lill.

Kirurgen som opererade Malin bestämde sig för att göra alla ingrepp vid ett och samma tillfälle.

-Han förkortade klitoris och sparade känselnerv och toppen. Av "pungen" gjorde han yttre blygdläppar. Slidan skiljdes från urinröret och flyttades ner till en ny mynning. Hela operationen tog nästan en dag och man sydde Malin med 350 stygn. Vi bävade för hur det skulle se ut, säger Leif.

Operationen blev en stor framgång.

-Vi hade blivit varnade att Malin kunde vara mycket svullen efter operationen. När vi lyfte på filten första gången och vågade titta blev vi glatt överraskade. Hon var inte ett dugg svullen och var så otroligt fin, säger Inga-Lill.

Malin mår allt bättre och får en lillasyster

Det närmaste halvåret efter operationen gjorde man täta återbesök på sjukhuset.

-Alla efterkontroller visade att Malin mår bra och problemen var små. Förutom Florinef® fick Malin extra koksalt i tablettform fram till dess hon blev 2,5 år gammal. Därefter har hon själv fått bestämma hur mycket extra salt hon vill ha på maten, säger Inga-Lill.

När Malin var tre år gammal föddes Ina, familjens tredje dotter.

-Olika undersökningar visade att både jag, Sofie och Ina var anlagsbärare. Beskedet att Ina var frisk anlagsbärare fick jag i tionde gravidi-

tetsveckan och därmed kunde jag sluta med dexametason, som jag mått mycket dåligt av, säger Inga-Lill.

Syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn, Ågrenska, informerade på en tidigare familjevistelse om syskonrollen.

-Vi har på Ågrenska, under många år, intresserat oss för syskonens situation och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder. Syskonen och deras problem uppmärksammas sällan, därför att familjen oftast är så fokuserad på barnet med funktionshindret och den familjesituation detta ger upphov till.

Under familjevistelserna har vi program för syskonen i detta ingår bl a syskonsamtal.

-Syskonrelationen är i allmänhet den relation man har längst i livet. Hur den ser ut, och vilka problem den medför, beror på flera faktorer, men diagnosen och dess allvarlighetsgrad spelar stor roll. Men det finns både olikheter och likheter i syskonrollen överhuvudtaget. Det är mycket syskonen uttrycker som är gemensamt, oavsett syskonets diagnos, sa Andreas Tallborn.

Följande är exempel på vad syskon ofta uttrycker som viktigt vid syskonsamtalen:

- ☒ att bli ”sedd” för den man är och inte bara jämförd

- ☒ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

-Syskonen uttrycker ofta att de vill veta mycket om syskonets sjukdom/funktionshinder. Om de inte får tillräckligt med information drar de egna slutsatser och dessa kan vara mer skrämmande än det som är verkligt.

- ☒ att bli ”inläppt” och delaktig, eftersom det är en familjeangelägenhet när ett barn har ett funktionshinder

-Inte sällan uttrycker syskonen att de vill följa med till doktorn, till habiliteringen osv. Syskonens kunskap är en ”nyckel” till ett bra sätt för dem att förhålla sig till situationen.

- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till

- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig

- ☒ att bara få vara barn och inte ha för stora krav

- ☒ att själv få egen tid med föräldrarna
- ☒ att få vara ifred, ha sina saker ifred, inte bli störd
- ☒ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt
- ☒ att kunna ha kamrater hemma

-Inte sällan uttrycker syskonen ”svåra” känslor som de försöker förhålla sig till så bra som möjligt, exempelvis skam, skuld, oro, rättvisa/orättvisa, bekymmer/omsorg, kränkningar. Syskon vill ofta prata om hur det blir ”sedan”, när föräldrarna inte finns i livet längre. Utmärkande är också den oerhört starka lojaliteten syskon känner för den egna familjen och för syskonet med funktionshindret, se Andreas Tallborn.

I slutet på familjeveckan informeras föräldrarna allmänt om hur syskonen haft det och diskuterar hur man som föräldrar kan förhålla sig till syskonsituationen.

-Det handlar då oftast om de nämnda frågorna. Många syskon uttrycker också stor glädje och tillfredsställelse med att fått träffa andra syskon i samma situation, att fått dela bekymmer och glädje med syskon som förstår utan en massa förklaringar.

Barnens bok

Sjuksköterska Lotta Thomasson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade på en tidigare familjevistelse om ”Barnens Bok”.

-Barnens Bok är ett litet och behändigt fotoalbum som innehåller information om barnet och barnets funktionshinder. Meningen med boken, som egentligen är ett arbetsmaterial som föräldrarna fyller i med uppgifter, är att underlätta för föräldrarna i kontakten med sjukvården, kommunen, skolan och andra institutioner som barnet kommer i kontakt med.

Den prototyp till Barnens Bok som Lotta Thomasson visade föräldrarna kan innehålla

- ☒ **personliga uppgifter**, namn, födelsedatum, foto, grunddiagnos, tilläggsdiagnos, överkänslighet, kommunikationsmetod, övriga familjemedlemmar och andra viktiga personer

- ☒ **barnets mediciner**, aktuella mediciner, styrka, dos, vem som ordinerat dem, hur de ska intas, mm
- ☒ **barnets mat**, vad barnet äter/inte äter, hur mycket, mag-tarmproblem
- ☒ **specialbehandling**, ex RIK
- ☒ **hjälpmedel**, ex stol, korsett, tippbrädor, säng, sängutrustning mm
- ☒ **skola, personlig assistent, gruppbostad, vad barnet tycker om att göra/inte göra, habiliteringsteam, viktiga telefonnummer, fler foton, osv**

-Barnens Bok har jag tänkt mig som en länk mellan familjen och alla institutioner som kommer i kontakt med barnet. Det som står i boken är vad föräldrarna vill förmedla och istället för att själva alltid behöva berätta om sjukdomen, barnets symptom, mm, kan de överlämna boken till personal som barnet möter. Boken ska därför alltid vara där barnet är och bör hållas aktuell av föräldrar och personal. Det är viktigt att poängtera att boken inte är någon journalhandling, sa Lotta Thomasson.

Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionshindret och syskonen, har under dagarna aktiviteter som följer ett särskilt schema där skola och inomhus-/utomhusaktiviteter blandas. Det pedagogiska program Ågrenskas barnpersonal schemalägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

-Inför vistelserna tar två stycken ur barnteamet kontakt med föräldrar och skolpersonal och inhämtar uppgifter om vart och ett av barnen. Personalen läser tillgänglig information om funktionshindret och inför vissa veckor får de också kompletterande information genom att träffa medicinsk och psykosocial expertis, säger specialpedagog Astrid Emker, Ågrenska.

Utifrån den insamlade informationen bestäms det pedagogiska innehållet och barnens olika aktiviteter under familjevistelsen planeras.

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi

ICF, det nya internationella handikappbegreppet. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Hormonella aspekter av CAH i vuxen ålder

Professor PO Janson och dr Helena Filipsson, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade 2002 om hormonella aspekter i vuxen ålder.

-CAH var tidigare en dödlig sjukdom hos kvinnor. Därför finns det idag inga vuxna kvinnor med svår form av CAH som är äldre än 50 år. Den behandling vi har idag med kortisol- och aldosteronersättningar syftar till att hejda viriliseringen, att **kvinnorna** ska få normal längd, normalt sexliv osv. Obehandlade blir kvinnorna kortare än normalt, de får högre BMI (mått för bedömning av övervikt), sänkt benmineralisering, lägre fruktsamhet och lägre sexuell aktivitet, sa PO Janson.

Som vuxna kvinnor tillkommer fler aspekter att ta hänsyn till när det gäller den nivå behandlingen ska ligga på.

-I vårt samhälle anses det så viktigt att kvinnor inte har behåring på "fel" ställen. Därmed ökar risken att kvinnorna överbehandlas för att undvika den behåring som följer med en ökad virilisering. Särskilt som våra metoder att "ställa in" kortisolet inte heller är särskilt säkra. Kortisolbehandlingen "stänger av" binjurarna, vilket kan innebära att manligt könshormon, som kvinnor också behöver, kan bli för lågt, sa Helena Filipsson.

Förutsättningarna för graviditet är, förutom fullbordat samlag, att spermier når äggcellerna i äggledarna och att det befruktade ägget hamnar i livmoderhålan. Sänkt fruktsamhet beror till 1/3 på kvinnan, 1/3 på mannen och 1/3 på en kombination av orsaker hos båda.

-Vi ofrivillig barnlöshet gör vi en sk fertilitetsutredning som i de allra flesta fall ger svar på varför kvinnan inte blir gravid. Den lägre fruktsamheten hos kvinnor med CAH beror troligtvis på ägglossningsrubbingar. Regelbundna menstruationscykler innebär inte regelbunden ägglossning. Dessutom påverkar nog operationerna den sexuella aktiviteten så att den blir lägre när det gäller de här kvinnorna. Ett sätt att öka intensiteten i sexuallivet kan vara att ge kvinnorna androgener,

substanser som har maskuliniserande verkan, men detta är ännu inte tillräckligt utprovat, sa PO Janson.

Den tidsbegränsade fertiliteten hos kvinnor innebär att de flesta kvinnors ägg helt enkelt tar slut oftast någon gång i 40-50 årsåldern. Några år dessförinnan försämras äggens kvalitet, vilket också minskar den tid kvinnor är fertila.

PO Janson och Helena Filipsson hävdade vikten av att behandlingen av kvinnor med CAH centraliserades till några få specialistkliniker i landet. Idag är behandling alltför mycket spridd på olika kliniker runt om i landet.

-Den kirurgiska behandling som blir aktuell under tonårstiden är inte särskilt komplicerad, men den kräver omdöme och erfarenhet samt uppföljning och kontroller.

För **män** med CAH kan deras slutlängd, självkänsla och fruktsamhet vara påverkad.

-Vi vet att även här är det viktigt att behandlingen med kortisol är noggrant inställd. Det finns män med lindriga former av CAH som är obehandlade, vilket ökar risken för godartade tumörer i testiklarna.

Därefter följde en diskussion om könsroller och könsidentitet.

-Könsrollen är den roll vi visar oss i, men den behöver inte vara densamma som personens könsidentitet. För man dessutom in begreppen genitalt kön och cerebralt kön (i hjärnan), så kan det bli väldigt komplicerat hur man ska förhålla sig. Det vi vet är bl a att flickor med CAH ofta leker mer "grabbiga" lekar, att många väljer pojkleksaker och att den tidiga utvecklingen präglar hjärnan. Biologiska faktorer påverkar vår könsidentitet.

Viktiga psykologiska faktorer för könsidentiteter är bl a vilket kön som tilldelas barnet vid födelsen, om det sker ett subjektivt accepterande av det tilldelade könet och val av sexualpartner. Idag vet man att det är utomordentligt ovanligt att vuxna kvinnor med CAH vill byta kön.

-De som vill byta kön har sällan hormonella avvikelser. Könsbytet är oftast resultatet av en lång process där personen haft motsatt könsidentitet gentemot den könsroll han/hon tilldelats. "Pojkflicka" är ett

etablerat begrepp som visat sig inte påverka de här personernas könsidentitet även om de haft väldigt mycket pojkintressen.

Att vara vuxen kvinna med CAH

Docent Angelica Hirschberg, Kvinnokliniken, Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm, informerade om att vara vuxen kvinna med CAH.

-På kvinnokliniken kontrollerar vi ca 50 vuxna kvinnor med CAH. Många patienter remitteras till oss från barnendokrinologen, Karolinska, men en del kommer också som utomlänspatienter framförallt från mellersta och norra delen av landet. De aspekter jag tänkte informera om när det gäller övergången från flicka till vuxen kvinna är följande:

- ☒ menstruation
- ☒ resultat av kirurgi
- ☒ sexualitet
- ☒ fertilitet
- ☒ preventivmedel
- ☒ handläggning från flicka till kvinna

Menstruationen

De flesta flickor med CAH får sin första menstruation när andra flickor får den, dvs i genomsnitt strax före de fyller 13 år (varierar mellan 8 -15 år).

-Det är således sällan nödvändigt med operation för att menstruationen ska komma. Efter första menstruationen kan det normalt ta tid innan den blir regelbunden, ibland upp till två år. Både över- och underbehandling kan också störa menstruationen. Regelbunden menstruation talar dock för adekvat medicinering, dvs hormonell balans, sa Angelica Hirschberg.

Om flickorna med CAH har oregelbunden menstruation ska det alltid utredas, eftersom menstruationsrubbning innebär hormonell obalans och kan bero på att medicineringen inte är optimal. De här flickorna har också en ökad risk att få PCOS, polycystiskt ovariesyndrom.

-Typiskt för syndromet är något förstorade äggstockar och ett ökat antal små äggblåsor i utkanten på äggstockarna och detta kan upptäckas med hjälp av ultraljud. Polycystiska äggstockar har samband med störd ägglossning som ger menstruationsrubbning och nedsatt fertilitet.

Glesa menstruationer ska alltid behandlas eftersom livmoderslemhinnan kan tillväxa och detta kan leda till cancer.

-Behandlingen av störd ägglossning vid graviditetsönskan innebär hormonstimulering under läkarkontroll.

Resultat av kirurgi

Kirurgens och patientens syn på resultatet av kirurgin kan skilja.

- För kirurgen syftar operationen i första hand till att patienten ska kunna ha menstruation och samlag utan hinder, medan kvinnan vill se normal ut i sitt underliv och ha normal känsel. Många tycker olika när det gäller hur det ska se ut för att vara normalt. Nya attityder innebär ofta att man har en snävare syn på vad som kan kallas normalt underliv.

Beroende på viriliseringens utsträckning får man trots allt olika operationsresultat.

-Det finns få långtidsuppföljningar med ett fåtal patienter så det är svårt att uttala sig generellt om operationsresultat. Metoder som användes tidigare med borttagande av klitoris, upprepade vidgningar och korrigeringar under barndomen, har man idag frångått. Vi vet att sådan behandling kan få psykologiska konsekvenser.

En samlad expertis från hela världen enades i Boston 2002 om följande när det gällde underlivskirurgi för flickor/kvinnor med CAH:

- ☒ bästa resultatet får man om man opererar flickorna tidigt, före 6 månaders ålder
- ☒ allt görs på en gång, vilket kan innebära rekonstruktion av klitoris, vagina och blygdläppar och att nerver och kärl till klitoris sparas
- ☒ ingen mer operation fram till puberteten
- ☒ ytterligare kirurgi efter puberteten om nödvändigt och om flickan/kvinnan är önskar detta

Sexualitet

Det finns få uppföljande undersökningar när det gäller den psykiskologiska utvecklingen och sexualiteten när det gäller kvinnor med CAH.

-Även om beteende och intressen går något åt det maskulina hållet för en del, är de flesta heterosexuella och har en klart kvinnlig könsidentitet. Däremot har studier visat att flickorna/kvinnorna har en senare sexdebut, låg sexuell aktivitet i vuxen ålder och att färre lever i parrelationer. En orsak kan vara att många patienter är överbehandlade, vilket leder till låg testosteronnivå och kvinnor behöver testosteron för att känna sexuell lust, sa Angelica Hirschberg.

Fertilitet

Fertiliteten och födelsetalen för kvinnor med CAH är nedsatt, särskilt när det gäller kvinnor som har den svårare formen och är saltförlorare.

I en litteratursammanställning av 73 kvinnor med CAH (49 mild form och 20 svår form) hade dessa totalt fått 73 barn, 11 missfall och 11 aborter. I ett material från Karolinska Universitetssjukhuset med 50 kvinnor hade 17 stycken fött barn. Av de 17 hade 6 haft en vaginal förlossning, övriga kejsarsnitt och 4 hade fertilitetsbehandlats.

-Alla som önskat få barn hos oss har hittills lyckats få barn. Den nedsatta fertiliteten beror på ett spektrum av orsaker. Graviditeter finns rapporterade även vid svårare fall av CAH

Preventivmedel

- ⌘ Kondom kan alltid rekommenderas som skydd mot överförbara könssjukdomar
- ⌘ Kombinerade p-piller är säkert preventivmedel som ofta kan rekommenderas till kvinnor med CAH. Nackdelar: användningen kan dölja oregelbunden menstruation. Ej lämpligt vid uttalad fetma och högt blodtryck
- ⌘ Spiral, p-stav mm kan också vara alternativ

För att bedöma kvinnornas **livskvalitet** krävs flera studier med inriktning på operationsresultat och fertilitet.

-Det vi kan säga är att vuxna kvinnor med CAH tycks anpassa sig väl till sin kroniska sjukdom, men att det också finns problem med partnerskap och sex som är relaterade till sjukdomen.

Från flicka till kvinna

-På Karolinska Universitetssjukhuset handlägger vi patienter på detta sätt:

- ⌘ före förväntad menstruationsdebut görs en undersökning i narkos av gynekolog och barnkirurg så att inga hinder för menstruation finns. Det är då också möjligt att bedöma anatomin när det exempelvis gäller urinmyrning och slidöppning
- ⌘ efter första menstruationen rekommenderas att mamman och flickan tillsammans får träffa en gynekolog
- ⌘ därefter uppmuntras flickan att komma själv vid behov av gynekolog
- ⌘ vid lämplig tidpunkt bedöma förutsättningarna för samlag. I vissa fall kan det bli nödvändigt att vidga slidan för att samlag ska bli möjligt.

-Vidgning med gummistav är en behandling som flickan/kvinnan gör själv. Hela handläggningen när det gäller övergången från flicka till vuxen kvinna bör skötas av ett team där det ingår gynekolog, endokrinolog, urolog samt psykolog med särskilt intresse och särskilda kunskaper i de aktuella fallen, se Angelica Hirschberg.

Information från CAH-föreningen

Föreningsrepresentant Annica Ohlsson, Riksföreningen för CAH (tidigare AGS-föreningen) informerade om föreningen och dess arbete.

-Föreningen bildades till en början som en föräldraförening för barn med binjurebarkinsufficiens/AGS. Detta skedde på Ågrenska 1992. 1994 bildades AGS-föreningen. Sedan något år har föreningen bytt namn till Riksföreningen för CAH.

Föreningen erbjuder bl a stöd och service till både vuxna och familjer som har barn med CAH.

Föreningen, som idag har cirka 100 medlemmar är öppen för alla. Det är en ideell förening som bl a arbetar med att sprida kunskap och information om CAH och att stödja forskningen på området. Man ordnar sommarträffar, lokala träffar och konferenser och ger ut en tidning, CAH-nytt.

Bland flera viktiga frågor som föreningen arbetar för är att barnen ska opereras av ett nationellt specialistteam.

Föreningens ordförande är Margareta Bergström, tel: 0923- 280 10

För den som vill ha ytterligare information eller få kontakt med föreningen hänvisas till föreningens hemsida: www.cah.se

Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade om samhällets stöd och inledde med att informera om **lagstiftning för alla** (Lagen om allmän försäkring, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen, Skollagen).

-Ju mer stöd och hjälp och behandling ett barn med funktionshinder behöver desto fler blir barnets kontakter med personal som på olika sätt handhar hjälp- och vårdinsatser.

Det blir ofta mycket arbete för föräldrarna att ta reda på vilken hjälp som är möjlig, var man ska söka hjälpen och kanske sedan också överklaga avslag när man inte får som man vill.

-Det krävs ofta kunskap och omfattande kontakter med kommun eller landsting för att få hjälp och stöd och det tar mycket tid och kraft. Förälder till barn med funktionshinder kan ha god hjälp av en person som kan hjälpa till med ansökningar och liknande, exempelvis en kurator. Stöd och hjälp kan man också få från föräldranätverk och handikapporganisationer, exempelvis Riksförbundet Sällsynta diagnoser, RBU och FUB, sa Anna Lindfors.

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där

A/ kommunen administrerar stöd och hjälp t ex:

☒ *Skollagen*

☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

B/ landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

☒ *Hälso- och sjukvårdslagen* (som inte går att överklaga)

Här ingår bl a habilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm

Förvaltningslagen

Lagstiftning som inte gäller alla, exempelvis

☒ **LSS**, Lagen och stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”**pluslag**” som kom 1994 och som ersätter Omsorgslagen från 1986. LSS administreras av kommunen.

Om föräldrar exempelvis anser att deras barn behöver personlig assistent i skolan, och inte får det, bör de först och främst ta reda på vad som står i Skollagen om detta stöd. Men det är inte enkelt gjort. Lagarna är inte skrivna så att man direkt kan se vilka rättigheter man har. De är mer resonerande och övergripande och därmed svåra att tolka.. För att förstå vilka rättigheter de innehåller måste man läsa förarbeten till lagarna och domstolsutslag.

Ett ytterligare problem är att man ändrar ständigt i lagarna och inte sällan får dessa ändringar ”dominoeffekt”, andra lagar förändras utan att detta framgår tydligt. Bäst är det om man lyckas skaffa sig en bra kontaktperson som arbetar med de här frågorna, t ex någon person på Försäkringskassan som man alltid vänder sig till.

LSS är en rättighetslag, d v s beslut om insatser kan överklagas. Avsikten med LSS är att ge människor med funktionshinder möjlighet att leva som andra. Ansökan lämnas till särskild tjänsteman i kommunen, s k LSS-handläggare.

LSS är avsedd för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
- ☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
- ☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

-I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

- ☒ rådgivning och annat personligt stöd
- ☒ personlig assistans
- ☒ ledsagarservice
- ☒ kontaktperson
- ☒ avlösarservice i hemmet
- ☒ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
- ☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
- ☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
- ☒ daglig verksamhet

Personlig assistent kan man få om man har stora funktionshinder. Det ska bara undantagsvis kosta något att få stöd och service enligt den nya lagen.

-Som synes finns det stora möjligheter till stöd och hjälp i lagen från 1994. För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp.

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av LSS-handläggaren i kommunen.

-Som ansökande föräldrar ska man alltid göra skriftlig ansökan och aldrig nöja sig med muntliga beslut. Det ska också vara skriftligt så att ni kan överklaga det om ni inte är nöjda.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i kommunerna finns informationsbroschyrer om LSS och annat stöd från samhället. RBU, Rörelsehindrade barn och ungdomar har också givit ut en mycket bra informationsskrift om samhällets stöd. Den heter "Rättigheter/möjligheter".

-Det går bra att kontakta försäkringskassan och socialtjänsten och be om mer information. FörvaltningslagenSe dessutom särskilt kapitel "Information från försäkringskassan", se Anna Lindfors.

Information från försäkringskassan

Agneta Ljungwall-Bergstrand från Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

-**Vårdbidrag** kan föräldrar söka om barnet har ett funktionshinder eller sjukdom som kräver extra vård, tillsyn och/eller har **merkostnader**. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (98 500 kr/år, 2005), tre fjärdedels (73 875), halvt (49 250) och en fjärdedels (24 625). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbi-

draget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionshinder medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst sju års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bl a vård av sjukt barn. Ersättningen kan utgå maximalt 120 dagar/ år och barn. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år.

-För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. För dem kan ersättning utgå från 16 års ålder upp till dess de fyller 21 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Dessa dagar kan användas till exempelvis föräldrautbildning eller vid inskolning till förskoleverksamhet, sa Agneta Ljungwall-Bergstrand.

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar
 e-post: sos.order@special.lagerhus.se
 internetadress: www.sos.se/smkh

Center för små handikappgrupper, Danmark
 internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder
 internetadress: www.frambu.no

artiklar ur Läkartidningen
 internetadress: www.lakartidningen.se
 (här krävs prenumerationsnamn och nummer som
 biblioteken kan hjälpa till med)

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en
 databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter
 internetadress: www.nlm.nih.gov/

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)
 Internetadress: www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Docent Otto Westphal
 Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
 416 85 Göteborg
 Tel: 031- 343 40 00

Barnläkare Anna Nordenström
 Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge
 141 86 Stockholm
 Tel: 08- 58 58 00 00

Docent Agneta Nordenskjöld
 Astrid Lindgrens barnsjukhus
 171 76 Stockholm
 Tel: 08- 51 77 00 00

Docent Angelica Hirschberg
Karolinska Universitetssjukhuset
171 76 Stockholm
Tel: 08- 51 77 00 00

Överläkare Gundela Holmdahl
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Professor Per-Olof Janson
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Dr Helena Filipsson
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Sjuksköterska Lotta Thomasson
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Socionom Anna Lindfors
sjuksköterska Andreas Tallborn
specialpedagog Astrid Emker
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00

Handläggare Agneta Ljungwall-Bergstrand
Försäkringskassan
405 12 Göteborg

