

Dokumentation nr 462

Kongenital binjurebarks- hyperplasi, CAH

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

KONGENITAL BINJUREBARKSHYPERPLASI

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet kongenital binjurebarkshyperplasi, CAH. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Johanna Lagerfors, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats:
www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Sebastian Gidlöf, gynekolog vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Anna Nordenström, barnendokrinolog vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Hedvig Engberg, läkare i DSD-teamet på Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Gundela Holmdahl, överläkare på Urologen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Marja Thorén, docent vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Angelica Lidén Hirschberg, professor på kvinnokliniken vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Per Svensson, ordförande i Riksföreningen för Congenital Adrenal Hyperplasia.

Bodil Mollstedt, Ågrenskas barnteam.

Samuel Holgersson, Ågrenskas barnteam.

Christina Johansson, övertandläkare på Mun-H-Center i Hovås.

Lisa Bengtsson, logoped på Mun-H-Center i Hovås.

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	johanna.lagerfors@agrenska.se
Redaktör	Johanna Lagerfors

Innehåll

Medicinsk information om CAH	5
Anna har CAH	9
Psykologiska aspekter vid CAH	10
Anna får medicin	14
Kirurgi vid CAH	15
Anna opereras	17
Att vara vuxen kvinna med CAH	18
Att vara vuxen man med CAH	21
Anna åker på CAH-läger med sin familj	23
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	24
Syskonrollen	25
Anna har en lillebror	29
Munhälsa och munmotorik	30
Information från försäkringskassan	33
Anna nu och i framtiden	34
Föreningsinformation	35
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	36
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	38

Medicinsk information om CAH

– **Kongenital binjurebarkshyperplasi är en medfödd enzymbrist som bland annat kan leda till rubbad saltbalans och förhöjda halter av testosteron. Ibland kan det innebära att flickor med sjukdomen har yttre könsorgan som utvecklats i manlig riktning.**

Det säger gynekolog Sebastian Gidlöf och barnendokrinolog Anna Nordenström som arbetar vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Kongenital binjurebarkshyperplasi, CAH, förekommer hos ungefär ett barn per 10 000 födda. Det innebär att omkring tio barn föds med sjukdomen i Sverige varje år.

Alla nyfödda barn i landet undersöks med det så kallade PKU-blodprovet för att man tidigt ska kunna upptäcka en rad sjukdomar, däribland CAH. Hittills har tre miljoner barn undersökts på detta vis för CAH sedan 1986. Av dem har ungefär 250 barn visat sig ha sjukdomen.

– Antalet barn som föds med sjukdomen har varit konstant över tid, men idag diagnostiseras fler än tidigare, säger Sebastian Gidlöf.

CAH förekommer i varierande svårighetsgrad och orsakas av en förändring i ett arvsanlag som leder till brist på enzymet 21-hydroxylas.

Vid svåra former visar sig symtomen vid en till tre veckors ålder som bristande viktuppgång, kräkningar, uttorkning och i värsta fall chocktillstånd. Flickor kan ha mer eller mindre viriliserade könsorgan, som till det yttre kan likna manliga könsorgan, och det kan därför i samband med förlossningen uppstå osäkerhet kring vilket kön barnet har.

Olika former av syndromet

Den *saltförlorande formen* av CAH medför förlust av ett särskilt kroppssalt (natrium) och ansamling av ett annat kroppssalt (kalium). Detta gör att saltbalansen rubbas. Personer med den här formen av CAH har också mycket låg produktion av stresshormonet kortisol, som bland annat behövs för att upprätthålla kroppens sockernivå.

– Kroppen behöver extra mycket kortisol vid exempelvis en infektion, detta är viktigt att tänka på när det gäller barn med CAH,

säger Sebastian Gidlöf.

Flickor med den saltförlorande formen har ofta viriliserade yttre könsorgan.

Den *viriliserande men inte saltförlorande formen* av sjukdomen, på engelska kallad ”simple virilizing”, leder oftast inte till rubbad saltbalans. I samband med kraftig fysisk eller psykisk påfrestning kan dock produktionen av kortisol vara för liten. Flickor med den här formen har, precis som vid den saltförlorande formen, oftast viriliserade yttre könsorgan.

Vid den *icke klassiska, mildare formen* av CAH är saltbalansen oftast inte alls påverkad, och personen har för det mesta fullt tillräcklig produktion av kortisol. Formen kännetecknas av en snabb tillväxt och en för tidig pubertetsutveckling beroende på förhöjda halter av testosteron. Diagnosen ställs oftast först när barnet är över fem år, men ibland tidigare än så. Kvinnor har i allmänhet mer symtom än män, exempelvis menstruationsrubbningsar och ökad kroppsbehåring.

– Män med den här formen av CAH får inte alltid symtom som leder till att de uppsöker sjukvården, därför är fler kvinnor än män diagnostiserade, säger Sebastian Gidlöf.

Ärftlighet

Alla människans celler, förutom könscellerna, innehåller exakt samma genetiska information. Den finns lagrad i DNA-spiraler i cellkärnan. Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa.

CAH ärvs autosomt recessivt, vilket innebär att båda föräldrarna måste bära på den förändrade genen för att barnet ska få sjukdomen. Risken att barnet ärver det sjuka anlaget från båda föräldrarna är 25 procent vid varje graviditet. I hälften av fallen ärver barnet det sjuka anlaget från den ena föräldern, och blir då frisk anlagsbärare (som föräldrarna). I 25 procent av fallen ärver barnet bara de friska anlagen från sina föräldrar, och blir då varken sjukt eller anlagsbärare.

Mutationen vid CAH sitter på genen *CYP21A2*.

– Det är sällan så att mutationen uppträder för första gången hos personen som blir sjuk. Den har ofta uppstått generationer tillbaka, säger Sebastian Gidlöf.

Vad orsakar symtomen?

Kongenital binjurebarkshyperplasi leder till hormonrubbingar av olika slag. Brist på det saltsparande hormonet aldosteron kan leda till rubbad saltbalans och lågt blodtryck. Lågt blodsocker orsakas av brist på stresshormonet kortisol, medan överskott av testosteron (manligt könshormon) kan leda till för snabb tillväxt, för tidig pubertet och infertilitet. Hos flickor med CAH är det testosteronöverskott som ibland orsakar viriliseringen av de yttre könsdelarna. Överskott av testosteron leder även till ökade nivåer av det kvinnliga könshormonet östrogen vilket kan leda till kort slutlängd.

Behandling

Stresshormonet kortisol bildas i binjuren när hypofysen i hjärnan utsöndrat signalsubstansen ACTH. Personer med CAH har dock en blockering som gör att kortisolproduktionen hindras och istället bildas för mycket testosteron från binjuren.

Personer med CAH behandlas med hydrokortison för att minska ACTH-nivån, vilket leder till lägre nivåer av testosteron.

Kortisonbehandlingen ersätter också den låga kortisolproduktionen.

– Behandlingen med hydrokortison har funnits sedan 1950-talet men det finns fortfarande olika tankar om hur man bäst delar upp dosen över dygnet. I Sverige försöker man ofta efterlikna en så normal dygnsrytm av kortisol som möjligt, säger Anna Nordenström.

För mycket medicin leder till hämmad tillväxt, medan för lite medicin resulterar i för snabb tillväxt, som dock stannar av tidigare vilket gör att slutlängden även då påverkas negativt. De flesta med CAH blir därför något kortare än förväntat med tanke på föräldrarnas längd.

– Det är därför viktigt att hitta rätt balans i medicineringen. Men detta håller vi koll på inom vården, säger Anna Nordenström.

För att motverka aldosteronbrist får personer med CAH fludrokortison (genom läkemedlet Florinef). Under de första ett till två åren får barnen också tillskott av natriumklorid (salt).

– Det fungerar att ge vanligt koksalt också, men det kan kännas krångligare att dosera. Det är dock bra att känna till om man till exempel är på resa, säger Anna Nordenström.

Behandlingsstrategierna för barn med CAH ser lite olika ut för pojkar respektive flickor, män respektive kvinnor och för olika åldrar.

Akut behandling

Kortisolbrist tar sig uttryck i illamående, kräkningar, trötthet och lågt sockervärde. Brist på aldosteron kan visa sig genom muskelsvaghet, viktnedgång, trötthet, illamående, kräkningar, salthunger och lågt blodtryck.

Vid feber ska dosen hydrokortison höjas. Den ska dubbleras vid temperatur över 38 grader, och tre- eller fyrdubblas vid temperatur över 39 grader.

– Om man är osäker på vilken dos man ska ge är det bättre att ge lite för mycket än för lite. Att göra det vid ett enstaka tillfälle påverkar inte tillväxten på sikt, säger Anna Nordenström.

Om barnet är trött och hängigt med låg kroppstemperatur är sannolikt blodsockernivån för låg. Då är det bra att ge extra hydrokortison samt se till att barnet får något att äta och dricka.

Frågor till Anna Nordenström och Sebastian Gidlöf

Hur ska vi tänka när vårt barn med CAH idrottar?

– Små barn håller ju igång jämt och utsätter därför kroppen för en relativt jämn stressnivå. För äldre barn och tonåringar blir det en tydligare skillnad mellan stunder då de sitter helt stilla och stunder då de tränar. Ibland är passen långa och/eller hårda och då kan det vara bra att ge en extra dos hydrokortison. Detsamma gäller om man är i fjällen och ska åka skidor en hel dag, eller ska på cup med laget och spela flera matcher på samma dag. Men man måste känna sig fram, det finns inget absolut svar på hur man 'ska' agera, säger Anna Nordenström.

Hur akut är situationen om vårt barn bryter benet? Hur snabbt måste hon få medicin?

– Det är inte så att barn med CAH måste få en injektion direkt vid skada, så bråttom är det inte. Men om man ändå har sprutan kan man ju ge den med en gång för säkerhets skull. Vid alla former av fysisk stress behöver kroppen mer kortisol, att bryta benet är en stress för kroppen på samma sätt som en svår infektion, säger Anna Nordenström.

Kan barn få CAH utan att föräldrarna är bärare av ett muterat anlag?

– Ja, en mutation kan uppstå hos bara fostret. Men det är mycket

ovanligt eftersom båda anlagen måste ha skadats, säger Anna Nordenström.

Upptäcks även den milda formen av CAH i PKU-screeningen?

– Nej, inte alltid. Screeningen är effektiv för att upptäcka svåra former, vilket är viktigast eftersom det räddar liv. Men metoden är inte avsedd för att upptäcka de mildare formerna av CAH. Därför ställs ofta den diagnosen senare i livet, säger Anna Nordenström.

Anna har CAH

Anna är snart tolv år och har kongenital binjurebarkshyperplasi, CAH. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Birgitta, pappa Karl och lillebror Roger, som snart fyller sju.

– Graviditeten med Anna var helt normal. Jag mådde bra, vi oroade oss ingenting och hon föddes precis på utsatt tid, säger Birgitta. När Anna föddes hade hon lite bråttom ut. När Birgitta såg barnet sade hon snabbt att det var en pojke, men en barnmorska svarade 'nej, det är inte så säkert'. Barnets könsdelar såg ut som ett mellanting mellan flicka och pojke.

– Det blev lite pådrag och personalen hämtade en läkare som skulle undersöka barnet närmare. De frågade oss om vi hade några släktingar som hade problem med saltbalansen i kroppen men något sådant kände vi inte till, berättar Karl.

Familjen skickades till ett större sjukhus, där de fick höra att barnet troligtvis var en flicka.

– Det kändes lite konstigt allting. Vi fick ringa våra familjer och säga att vi mådde bra, och att vi 'trodde' att vi fått en pojke. Vi sa nog 'han' till bebisen första dygnet eftersom det första vi hade hört var att det var en pojke, säger Birgitta.

På sjukhuset togs en stor mängd prover och barnet undersöktes av läkare. Birgitta och Karl var jättenöjda med läkaren som de hade mest kontakt med. Men de tyckte att det var jobbigt att personalen ibland gjorde saker utan att förklara varför. Till exempel sondmätades deras bebis för att gå upp i vikt så att man bättre skulle kunna mäta saltbalansen, men detta förklarades inte för föräldrarna.

Efter tre dagar kom alla provsvar. Då fick de beskedet att barnet var en flicka och att hon hade CAH.

– Då kändes det mest wow, vi har fått en flicka. Det var härligt med ett besked efter all ovisshet, säger Birgitta.

Pojknamnet som hon och Karl hade valt fick göras om till ett flicknamn.

– Nu kunde jag äntligen sms:a vänner och berätta den glada nyheten om vår dotter. De första dagarna hade jag bara skrivit något kryptiskt, som att 'två har blivit tre' och liknande, säger Birgitta.

Psykologiska aspekter vid CAH

– När ett barn föds med oklart kön får familjen under det första dygnet besök av ett så kallat DSD-team. Det är ett team som består av en barnendokrinolog, en barnkirurg och en barnpsykiatriker, säger Hedvig Engberg som är läkare och doktorand på Karolinska Institutet i Stockholm.

Teamet informerar föräldrarna om barnets tillstånd och förhör sig angående sjukdomshistoria. Barnet undersöks och genomgår provtagning. Därefter sker flera uppföljande besök under BB-tiden, följt av återbesök till DSD-mottagning inom två veckor.

– Det första halvåret innebär täta återbesök, inklusive hembesök. Därefter varierar kontakten med sjukvården utifrån vilken diagnos barnet har. Men det sker en strukturerad uppföljning under hela uppväxten, säger Hedvig Engberg.

Hon presenterade också aktuella forskningsresultat från den grupp på Karolinska Institutet som jobbar med att förbättra kunskapen och vården kring barn som föds med avvikande könsutveckling.

Livskvalitet, engelskans "quality of life" är ett begrepp som används inom flera olika professioner. Genom studier av register där patienter med samma diagnos har registrerats, kan forskarna skapa sig en bild av hur det är att leva med just den sjukdomen.

– Det är viktigt att tänka på att resultaten av sådana studier stämmer på gruppnivå, men inte nödvändigtvis för den enskilde individen. Det är också viktigt att komma ihåg att resultaten till stor del speglar hur det var tidigare när behandlingen och vården såg

annorlunda ut, säger Hedvig Engberg.

Nyligen publicerades en registerstudie där 588 personer med CAH ingår. De var födda mellan åren 1910 och 2009 och har varierande svår form av sjukdomen. Patientgruppen jämfördes med en kontrollgrupp som ska representera normalbefolkningen. Här följer några av resultaten:

Utbildning

Personer med svår form av CAH, den saltförlorande formen, studerar i något mindre utsträckning än genomsnittet på universitet.

Kvinnor med någon form av CAH, samt män med den milda formen, löper enligt studien ökad risk att sakna behörighet till gymnasiet. Detta gäller mellan 11 och 26 procent av den undersökta gruppen, att jämföra med 10 procent i kontrollgruppen.

Inkomst

För att mäta hur mycket pengar personerna hade att röra sig med användes ett grovt mått på inkomst: familjemedlemmarnas totala inkomster delat på antal familjemedlemmar.

– Resultatet visade att personer med CAH i allmänhet inte löper högre risk eller chans än andra att hamna i skiktet bland de 20 procent som tjänar mest eller minst i samhället. Detta gällde dock inte för kvinnor med saltförlorande form, som tjänade mer än sina kontroller, säger Hedvig Engberg.

Sjukskrivning och förtidspension

Det finns en förhöjd risk för en person med CAH att under en tvåårsperiod ha varit sjukskriven mer än två veckor i sträck. Sannolikheten för detta är större vid svårare former av CAH. Personer med sjukdomen hade också en liten ökad risk att bli deltids- eller förtidspensionerade.

Giftermål och barn

Kvinnor med CAH är mer sällan gifta än andra (28 procent jämfört med 40 procent i kontrollgruppen). Män med mild form var oftare gifta än män i kontrollgruppen. För övriga syntes ingen skillnad.

– Det är dock viktigt att komma ihåg att giftermål inte är något bra mått på huruvida man lever i en fast relation eller ej, säger Hedvig Engberg.

Personer med CAH har mer sällan biologiska barn. (29 respektive

53 procent för kvinnorna, 34 respektive 46 för männen). Barn är dock inget bra mått på fertilitet (förmågan att kunna få barn) utan säger bara att det fötts färre barn.

– Allt detta beskriver statistiska samband, men säger ingenting om orsakerna. Det är viktigt att komma ihåg att studien baseras på människor som fötts så tidigt som 1910. De personernas livssituation skiljer sig nog en del från situationen för de barn som föds idag, säger Hedvig Engberg.

Psykisk ohälsa

Hedvig Engberg presenterade också preliminära, opublicerade data från en registerstudie gjord enbart på kvinnorna i registret som nämns ovan. De visar att det är dubbelt så vanligt att få en psykiatrisk diagnos om man är kvinna med CAH, jämfört med om man inte har CAH. Det är också dubbelt så vanligt med missbruksdiagnoser, och lite vanligare med ångestdiagnoser och depressionsdiagnoser.

– Dock har ju personer med CAH tätare kontakt med sjukvården än andra människor har, vilket kan göra att de följs upp bättre och problemen upptäcks hos dem i högre grad än hos andra. Ett alkoholmissbruk kan till exempel upptäckas om det leder till att medicineringen för en person med CAH inte fungerar som den ska.

Djupdykning via intervjuer

Hedvig Engberg har också gjort en intervjustudie av 13 kvinnor med CAH, i åldrarna 19 till 55 år. Denna studie är inte heller publicerad ännu.

– Den speglar med andra ord behandlingar och uppväxtförhållanden som ligger en bit tillbaka i tiden, men ger oss en fingervisning om hur kvinnor i olika åldrar upplevt sin sjukdom och sitt liv, säger hon.

Intervjuerna har sammanställts till resultat inom kategorierna: egen kunskap om sjukdomen, hur man ger information till andra, hur det är att leva med en kronisk sjukdom, hur det är att vara patient samt hur man förhåller sig till forskning.

Egen kunskap om sjukdomen

Intervjuerna visade att kvinnornas kunskapsstörst ökat med åren.

– Under barndomen hade flera aktivt undvikit information eftersom de ville vara som alla andra. Men i takt med att de blev äldre, flyttade hemifrån, träffade en partner och ville skaffa barn blev det mer viktigt med information, säger Hedvig Engberg.

Information till andra

Många av kvinnorna upplevde det som viktigt att själva kunna välja vilken information som ska delas med andra.

– De tyckte att det var viktigt att hitta ett språk för att beskriva sjukdomen och samtidigt undvika att folk söker på internet och kanske hittar irrelevant information.

Äldre kvinnor kände mer skam än de yngre, och beskrev föräldrar som inte vågat prata om sjukdomen. De hade därför länge haft en känsla av att vara drabbade av en sjukdom som inte går att tala om.

– Detta visar att föräldrarna har en jätteviktig roll när det kommer till att informera barnen och att hjälpa dem skapa en god självkänsla, säger Hedvig Engberg.

Att leva med en kronisk sjukdom

Att leva med en livslång sjukdom kan innebära många känslor. Man kan känna sig frisk, eller begränsad av att vara beroende av mediciner.

– Många av de äldre kvinnorna höll sig ständigt nära sitt hemsjukhus och undvek därmed att resa. De yngre var med benägna att tänka 'jag tar med mig medicin och kan ge mig ut på äventyr'. Det visar att mycket har hänt de senaste åren.

Att vara patient

– En kvinna som deltog i studien berättade att hon avskydde sjukhus som liten eftersom hon aldrig vetat huruvida hon skulle bli inlagd eller ej. Då hon inte visste vad som skulle göras på sjukhuset vid varje besök befarade hon det värsta, säger Hedvig Engberg. Många av kvinnorna kände också att de måste ta eget ansvar för att få rätt behandling, vilket de upplevde som belastande.

Att förhålla sig till forskningsresultat

– En del av kvinnorna beskrev att de tyckte att det var skönt med forskning som beskriver hur det är att ha CAH. Samtidigt tyckte andra att det kunde vara jobbigt eftersom de behövde dementera saker som inte stämde för just dem.

Sammanfattningsvis kan man säga att föräldrafunktionen är avgörande för barnets välbefinnande. Det är bra att inte hemlighålla något för barnet utan att kommunicera och ge information om sjukdomen löpande under uppväxten. Det förenklar livet att ha ett eget språk kring hur man talar om sjukdomen.

Tänk på att...

- ...ge åldersadekvat information till barnet.
- ...inte hemlighålla något.
- ...uppmuntra öppenhet. (Det innebär dock inte att alla i omgivningen måste informeras om allt!).
- ...eftersträva att minska risken för skam, stigma och fixering vid genitalt utseende.
- ...undvika upprepade genitala undersökningar, patientdemonstrationer och fotografering.
- ...vara noga med terminologin / språket.

Frågor till Hedvig Engberg

Var många av kvinnorna som ingick i studien utsatta för mobbning i skolan?

– En del upplever att det var jobbigt att vara annorlunda, andra tycker inte att de märkt någon skillnad. Många har upplevt att skoltiden, idrottsintressen och annat i livet fungerat bra. Överlag mår de här 13 kvinnorna bra, många är unga men de som är äldre har barn och lever i fasta relationer.

Vad kan man göra om del lokala gynekologen eller psykologen inte vet något om CAH?

– Gynekologen träffar man ju relativt sällan och då är det kanske värt att åka lite längre för att få träffa någon med rätt kunskap. Psykologen träffar barnet kanske oftare. Då kan man låta den personen hämta in kunskap och erfarenhet hos personer som vet mer om CAH.

Anna får medicin

Så snart Anna hade fått diagnosen CAH drog medicineringsen igång, med hydrokortison tre gånger om dagen.

– Jag lämnade över allt det där till Karl, det blev hans ansvar. Han sökte information överallt för att lära sig mer om sjukdomen och medicinerna, säger Birgitta.

Hon berättar att läkaren var duktig på att informera på rätt sätt.

– Hon förklarade så att vi verkligen förstod att det var en allvarlig

sjukdom, men utan att skrämma oss. Jag frågade om Anna kommer att kunna leva ett gott liv med sina mediciner och när svaret var ja, då kände jag mig nöjd med det. Dåså, liksom.

Någon dag efter att kortisonbehandlingen inletts fick Anna också salttillskott. Det tog hon under två års tid. Det var lite bökigare att ge än de andra medicinerna, hydrokortison och Florinef, eftersom det smakar illa.

– En enda droppe smakar fruktansvärt och vi skulle ju ge henne en hel liten spruta i munnen. Det tog nog ett halvår innan det där flöt på smidigt, säger Karl.

Under de första månaderna jobbade han och Birgitta på att anpassa sig till den nya situationen. De var rädda för att Anna skulle bli sjuk när hon träffade andra barn, men ville samtidigt delta i föräldragruppen och göra andra ”normala” saker.

Kirurgi vid CAH

– Behandling av kongenital binjurebarkshyperplasi handlar inte bara om kortisondoser. För flickor med virilisering kan även kirurgiska ingrepp komma på tal, säger Gundela Holmdahl, överläkare på Urologen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Det finns fyra centrum i Sverige som behandlar pojkar och flickor med CAH. Dessa ligger i Stockholm, Göteborg, Uppsala och Lund/Malmö.

– CAH är den vanligaste orsaken till att flickor föds med oklar könstillhörighet, säger Gundela Holmdahl.

Nyfödda flickor med CAH kan ha olika grad av klitorisförstoring, så kallad virilisering. Flickorna kan ha veckade, pigmenterade blygdläppar och en gemensam gång för slida och urinrör.

– Att flickorna ser ’killiga’ ut i underlivet är ju det första föräldrarna ser, därför blir detta också fokus i första läget. Sedan förändras det och andra saker blir viktigare, säger Gundela Holmdahl.

Flickor med CAH har förhöjd testosteronnivå vilket gör att de blir fysiskt starka och exempelvis ofta duktiga på idrott.

– Baksidan kan vara en känsla av att vara annorlunda.

Femininiserande kirurgi

Femininiserande kirurgi, att korrigera viriliseringen i underlivet, hjälper inte barnet medicinskt utan handlar om att normalisera utseendet.

– Detta är kontroversiellt och man bör verkligen se över vems behov det är som står i fokus då en operation övervägs, säger Gundela Holmdahl.

Viriliseringen minskar när kortisonbehandlingen startar. Klitorisförstoringen drar ihop sig och pigmenteringen avtar.

– Därför är det viktigt att inte för tidigt besluta om kirurgiska ingrepp.

Gundela Holmdahl tror att man i framtiden kommer att utföra den här typen av operationer alltmer sällan.

– Det är svåra avvägningar. Vi bestämmer ju hur en liten person ska se ut i underlivet utan att den själv fått vara med och tycka till. Det innebär att vi låter samhällsnormerna styra vad vi anser vara ett 'korrekt' utseende, säger hon.

Ett kirurgiskt ingrepp lämnar alltid spår. De flesta kvinnor som är opererade beskriver att de kan få orgasm, men det går inte att lämna sådana garantier.

– Även fast vi använder nervsparande metoder kan vi inte heller garantera att känslan i underlivet inte förändras.

En studie av 62 kvinnor med CAH i Göteborg och Stockholm visar att 11 procent bedömdes som för "trånga" i vaginalmynningen av läkarna efter operation, medan 35 procent av de opererade kvinnorna själva upplevde sig som för trånga. 7 procent hade en fistel mellan urinrör och vagina vilket skapade problem med läckage. Hos hälften av kvinnorna satt urinrörsmynningen i vaginan, men kvinnorna uppgav inte att detta medförde några problem.

När ska man operera?

– Vid lindrig eller måttlig virilisering avvaktar vi gärna med operation. Ska man operera är det bra att göra det antingen tidigt eller att vänta tills barnet går in i puberteten. Detta av psykologiska skäl, att låta barnet ha sitt underliv i fred tills intresse för dessa frågor väcks, säger Gundela Holmdahl.

Vid svårare virilisering övervägs tidig operation eftersom det kan vara svårt att växa upp som flicka och samtidigt se ut som en pojke på utsidan. I dessa fall opereras flickan vid omkring sex månaders ålder.

– Sedan behövs ofta en ny operation i puberteten eftersom den opererade vaginalmynningen kan bli för trång. I Sverige har vi inom sjukvården varit ganska överens om att flickor med svår virilisering mår bäst av att opereras tidigt.

FN har ett särskilt utskott för mänskliga rättigheter som beskrivit vad man får göra med en människa utan dess medgivande. Det står bland annat att läsa att:

”/.../alla stater uppmanas att upphäva lagar som tillåter påträngande och oåterkalleliga behandlingar, inklusive gendernormaliserande kirurgi, utan fritt och informerat samtycke av den berörda personen.”

– Det innebär att vi enligt FN egentligen aldrig skulle utföra den här typen av operationer i ett tidigt skede. Det är därför viktigt att vi ständigt resonerar kring vem, hur, när och varför vi opererar, säger Gundela Holmdahl.

Anna opereras

När Anna var fyra månader opererades hon för att korrigera viriliseringen. Operationen gick bra, och när den var över kände Birgitta och Karl att livet kunde börja återgå till det normala igen.

– Då kom vardagen åter. Jag satte mig in i medicineringen, som Karl haft ansvar för i början, och vi lärde också Annas mor- och farföräldrar att sköta den så att de skulle kunna passa henne, säger Birgitta.

Hon tycker att det var bra att Anna var deras första barn, så att de fick möjlighet att helt fokusera på henne den första tiden.

Birgitta och Karl var hemma ett år var med Anna, därefter skolades hon in på förskolan.

– För att personalen skulle förstå att medicinen är livsviktig för Anna har jag alltid svarat att hon dör utan den, när personalen frågat vad som händer om de glömmer. Det har varit ganska effektivt, säger Birgitta.

Det har alltid varit viktigt för henne och Karl att Anna fått känna att hon är som alla andra. Alla kompisar vet att hon äter medicin, och i skolan skrev lärarna till och med en påminnelse på tavlan om att hon skulle ta sina tabletter. Det var helt okej, tyckte både Anna och föräldrarna.

– Men omgivningen vet inte alla detaljer runt sjukdomen. De vet inte hur vi upptäckte den och att Anna opererats. Jag är rädd att det skulle bidra till helt fel fokus och kännas utlämnande för henne om vi berättade för mycket om det, säger Birgitta.

För att andra som känner Anna inte ska söka information på internet brukar Birgitta och Karl säga det långa namnet, kongenital binjurebarkshyperplasi, istället för CAH när någon frågar efter sjukdomens namn.

– Då är det ingen som minns namnet och kan inte heller söka på internet. Det känns bra eftersom det är svårt att reglera vilken information personerna i så fall hittar. Det finns många bra men också många dåliga källor på nätet, säger Birgitta.

Att vara vuxen kvinna med CAH

– I Sverige finns fyra multidisciplinära team med speciell erfarenhet av individer med oklar könstillhörighet, så kallade DSD-team. De består av barnendokrinolog, barnkirurg, gynekolog, psykiater/psykolog och genetiker, alla med särskilt intresse och kunskap för dessa frågor, säger Angelica Lindén Hirschberg som är professor på Kvinnokliniken vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Från att barnen fyller 18 år går de över från barnvården till vuxenvården. I Stockholm, där Angelica Lindén Hirschberg jobbar, träffar vuxenteamen ofta barnen en första gång under tidig pubertet för att sedan ta över helt när de blivit 18.

– Det brukar bli en smidig övergång. Men det är också vanligt att patienterna och framför allt deras föräldrar upplever övergången som lite ovan.

Slutlängd

Flera studier har visat att personer med CAH generellt blir lite kortare än andra. Det gäller både mildare och svårare former av sjukdomen.

– En sammanfattande analys av 35 studier visade att korrigerad slutlängd för CAH patienter, såväl kvinnor som män, var minus 1,03 standardavvikelse jämfört med normalpopulationen, säger Angelica Lidén Hirschberg. Detta motsvarar drygt 6 cm hos kvinnor.

Bentäthet

Kvinnor med CAH har signifikant lägre bentäthet än andra kvinnor. En svensk studie visade att 62 procent hade osteopeni eller osteoporos, alltså olika grader av benskörhet. Motsvarande siffra för kontrollgruppen var 10 procent. Kvinnorna med CAH hade också fler dokumenterade benbrott.

– Frakturer har stora hälsoeffekter och det är därför viktigt att se till att benmassan blir så hög som möjligt. Kortisonbehandling är livsviktig när kroppen själv inte producerar kortisol, men kan leda till benskörhet om dosen är för hög. Det är därför en viktig balansgång, säger Angelica Lindén Hirschberg.

Att kvinnor med CAH har fler frakturer än andra kan också bero på att de i större utsträckning håller på med tuffa idrotter och därför kan skada sig.

Sexualitet

Beteende och intressen går något åt det maskulina hållet för en del kvinnor med CAH, men de flesta är heterosexuella och har en klart kvinnlig könsidentitet. Bi- eller homosexualitet är dock vanligare bland kvinnor med CAH än i genomsnittspopulationen. Detta är vanligare vid de svårare formerna av syndromet.

Fertilitet

Kvinnor med CAH har något nedsatt fertilitet och får färre barn än andra. Det gäller särskilt för kvinnor med saltförlorande form av CAH. Orsakerna kan vara såväl fysiska och hormonella som psykologiska och emotionella.

– En del kvinnor är i olika grad traumatiserade av sin sjukdom och kan bli begränsade i att närma sig andra människor och våga ha en relation, säger Angelica Lindén Hirschberg.

Kvinnorna som opererats kan också ha en trång slidöppning vilket kan försvåra samlag.

– Studier har visat att kvinnor med CAH har en senare sexdebut, låg sexuell aktivitet i vuxen ålder och att färre lever i parrelationer. En orsak till låg sexuell aktivitet kan vara att många patienter är överbehandlade, vilket leder till låg testosteronnivå. Kvinnor behöver testosteron för att känna sexuell lust, säger Angelica Lindén Hirschberg.

De flesta flickor med CAH får sin första menstruation när andra flickor får den, det vill säga i genomsnitt strax före 13 års ålder.

– Det är sällan nödvändigt med operation för att menstruationen ska komma, men både över- och underbehandling kan störa

menstruationscykeln. Regelbunden menstruation talar dock för adekvat medicinering, det vill säga hormonell balans.

Så kallade polycystiska äggstockar har samband med störd ägglossning som ger menstruationsrubbning och nedsatt fertilitet. –
– Typiskt för detta syndrom är något förstörade äggstockar och ett ökat antal små äggblåsor i utkanten på äggstockarna som kan upptäckas med hjälp av ultraljud. Sådana äggstockar förefaller vanligare hos kvinnor med CAH. Glesa menstruationer ska alltid behandlas eftersom livmoderslemhinnan kan tillväxa och detta kan leda till cellförändringar, säger Angelica Lindén Hirschberg. Risken för missfall är densamma för kvinnor med CAH som för andra kvinnor.

Beteende och intressen

Vuxna kvinnor med den svårare formen av CAH har ofta traditionella manliga intressen och väljer mansdominerade yrken i högre grad än andra kvinnor.

– Att syssla med tuffa idrotter, som bollsporter och hockey, eller motorsport är signifikant vanligare hos kvinnorna med CAH än hos andra, säger Angelica Lindén Hirschberg.

Lekstudier av fyraåriga flickor med CAH visar att de med svårare form av syndromet valde att leka med bilar, medan de med mildare form inte skiljde sig åt mot kontrollgruppen.

– Detta stämmer på gruppnivå men behöver inte alls gälla för varje enskild individ.

Frågor till Angelica Lindén Hirschberg

Får personer med CAH dricka alkohol?

– Kombinationen alkohol och CAH är inte så bra. Jag brukar vara sträng mot mina patienter eftersom de riskerar att bli medvetlösa om de dricker. Vi brukar lära CAH-patienterna att ta hydrokortison själva intramuskulärt. Det är jättebra att kunna om man ska resa eller liknande.

Finns det något annat man ska tänka på inför en resa?

– Jag brukar skicka med patienterna intyg på engelska. Där kan läkarna läsa om kortisonbehandlingen. De kan ge kortison direkt eftersom detta inte kan skada patienten, och sedan läsa på mer om syndromet efter hand om det skulle behövas.

Att vara vuxen man med CAH

– **Det ser stadigt ljusare ut för män med CAH. En svensk studie har visat att de har samma livskvalitet som andra män. Det säger Marja Thorén som är endokrinolog och docent vid Karolinska institutet i Stockholm.**

Något som bidragit till de positiva resultaten är screeningen av nyfödda för CAH som inleddes 1986. Den har lett till att man direkt hittat barn med syndromet och kunnat inleda medicinering tidigt. Studier av män i Norge och Storbritannien har, till skillnad från de svenska resultaten, visat att männen haft högre sjukskrivningsgrad. – Detta beror sannolikt på skillnader i vårdsystemen. I Norge startade man nationell nyföddhetscreening 2012 och i Storbritannien görs inte sådan screening, säger Marja Thorén.

Behandling under vuxenåren

Vid klassisk CAH är hydrokortison tre gånger dagligen eller prednisolon två gånger dagligen (i tablettform) den vanligaste behandlingen under vuxenlivet. Den fungerar för de allra flesta män med CAH.

I sällsynta fall lyckas man inte få tillfredställande nivåer av binjurehormoner med tablettbehandling. Då finns möjligheten att ge kontinuerlig tillförsel av hydrokortison med hjälp av en bärbar pump som levererar hormonet via en liten kanyl under huden. Tekniken har använts under många år vid insulinbehandling av patienter med diabetes och har nu prövats i liten utsträckning vid CAH. Metoden kan ge perfekt dygnsrytm av hydrokortison (kortisol), men kan kännas jobbig och teknisk.

– Det pågår just nu skandinaviska studier på området, säger Marja Thorén.

Alla med klassisk form av CAH ska också ha fludrokortison i form av Florinef. Doserna minskas dock med åren och ibland slutar man ge medicinen till äldre personer med CAH eftersom de kan få för högt blodtryck.

Vid den mildare formen ger man bara hydrokortison till patienter som har symtom. Detta gäller vanligen inte männen.

– Män med mild form diagnostiseras oftast i samband med familjescreening och är i regel symtomfria. Någon gång har trötthet hos män visat sig bero på en mild brist på kortisol, säger Marja Thorén.

Risk för hjärt-kärlsjukdom

En studie av män med CAH visar att de yngre männen med CAH (20 till 29-åringar som fått strikt hydrokortisonbehandling) inte löper högre risk än andra män att drabbas av hjärt- kärlsjukdomar. För de äldre var risken något förhöjd.

– Skillnaden kan bero på att man inte hade så stor kunskap om hur CAH skulle behandlas när de äldre växte upp. Detta kom senare när specialiteten barnendokrinologi grundades, säger Marja Thorén.

Benhälsa

Männen i den svenska studien var drygt tio centimeter kortade än normalpopulationen, och bentäthetsmätningar visade sänkta värden. Två tredjedelar hade osteopeni eller osteoporos.

– De hade dock inte fler frakturer än männen i kontrollgruppen. Osteopenin eller osteoporosen brukar behandlas på konventionellt sätt, det vill säga med tillskott av kalk och vitamin D, fysisk aktivitet och eventuell specifik behandling, säger Marja Thorén.

Fertilitet

De flesta studier som gjorts talar för en sänkt fertilitet hos män med CAH.

– Våra patienter hade fått 0,9 barn i genomsnitt, att jämföras med 1,8 barn i befolkningen i stort. Det var vanligt med försämrad spermakvalitet, säger Marja Thorén.

En betydande orsak till nedsatt fertilitet är utveckling av Testicular Adrenal Rest Tumours (TART:s). Under fosterlivet utvecklas binjuror och testiklar nära varandra och oftast hamnar det en del binjureceller i testiklarna. Hos friska barn försvinner dessa celler under den första levnadstiden. Hos pojkar med CAH däremot, som har lågt kortisol, stimuleras ACTH-produktionen från hypofysen. Högt ACTH stimulerar binjurecellerna att växa och dela sig och då bildas små knölar av godartade binjureceller – TART:s. Om det blir många eller större TART:s kan det påverka den spermiereproducerande vävnaden negativt och i ett längre perspektiv även produktionen av manligt hormon.

TART:s är den viktigaste orsaken till infertilitet hos män med CAH. De förekommer hos fler än nio av tio män med klassisk CAH, och även vid icke-klassisk form av sjukdomen. Problemen är mer uttalade hos obehandlade patienter.

– Knölarerna finns redan hos nyfödda och är helt godartade. Oftast kan man inte upptäcka dem genom att känna på testiklarna, utan det behövs en ultraljudsundersökning, säger Marja Thorén.

Män med många knölar kan med fördel höja sin medicindos. Det går också att operera bort TART:s, men detta fungerar inte alltid på ett tillfredsställande sätt.

– Det kan därför vara klokt att överväga att frysa ner spermier för framtida behov. Det är sällan som en man med CAH behöver ge upp försöken att bli pappa, det finns många åtgärder att ta till, säger Marje Thorén.

Uppföljning

Vuxna män med CAH går på årliga kontroller där längd, vikt och blodtryck följs upp på samma sätt som under uppväxten. Bentätthetsmätning sker i ung vuxen ålder och därefter med två till fem års intervall beroende på resultatet.

I ung vuxen ålder sker också ultraljudsundersökningar av testiklarna. Om mannen har många TART:s följs testikelfunktionen regelbundet upp.

– Glöm inte baskunskapen att man ska höja kortisondosen vid akuta situationer som feber eller liknande. Detta trots att vi talar om vikten av att hålla en så låg dos som möjligt som grundbehandling, säger Marja Thorén.

Frågor till Marja Thorén

Hur ofta bör pojkar med CAH göra en bentätthetsmätning?

– Det beror på resultatet. Om bentättheten är dålig kan det vara bra med tätare kontroller. Detta är dock individuellt. Det är vanligt att man mäter bentättheten först i vuxen ålder.

Vilka biverkningar kan medicinerna ge?

– Den vanligaste och mest uppenbara biverkningen är viktökning.

Anna åker på CAH-läger med sin familj

När Anna var tio månader åkte familjen för första gången iväg på ett läger som arrangeras av CAH-föreningen (Riksföreningen för Congenital Adrenal Hyperplasia). I början var det mest för Birgittas och Karls skull, för att de ville träffa andra föräldrar som har barn med CAH. Idag är det allra mest för Annas skull.

– Inför första lägret var vi lite tveksamma och undrade hur det

skulle bli. Vi tänkte att vi ju kunde åka hem igen om det inte kändes bra. Men alla var så välkomnande och vi fick en fantastisk erfarenhet. Sedan dess känns lägret heligt för oss och vi försöker åka varje år, säger Birgitta.

Anna tycker om lägervistelserna och kallar dem ”sitt” läger.

– Det finns ju inte direkt en uppsjö av människor som har samma sjukdom som henne, så det har varit otroligt värdefullt för Anna att träffa andra i samma situation. Där barnen med CAH får bilda en majoritet för en gångs skull, säger Karl.

Det var efter ett läger med föreningen som det kändes naturligt för honom och Birgitta att tala med Anna om att hon var opererad.

– Då pratade vi lite om det. Hon hade sett att hon har ett ärr, men aldrig frågat om det tidigare, säger Birgitta.

Nu när Anna snart är tonåring kommer fler och fler funderingar. Alldeles nyligen frågade hon varför just hon fått CAH när varken Birgitta eller Karl har sjukdomen.

– Ibland känns det svårt att lyckas svara på ett sätt som är ärligt men ändå inte blir jobbigt för henne. Jag vill ju inte att hon ska känna sig annorlunda. Sjukdomen blir så känslig just för tjejnarnas del med tanke på viriliseringen, och Anna skulle kanske till exempel inte tycka att det var så roligt att höra att vi kallade henne ett pojknamn de första dagarna, säger Birgitta.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Barnen har under vistelsen ett eget anpassat program. Genom aktiviteterna vill Ågrenska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla, och barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan.

Det säger Bodil Mollstedt som berättade om hur Ågrenskas arbetar pedagogiskt med familjevistelserna.

– Barn som har Bodil Mollstedt har olika kombinationer av symptom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna un-

der veckan, säger Bodil Mollstedt som arbetar i Ågrenskas barn-team.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrar om barnen med diagnos. De tar också in information från barnens skola. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Pedagogiken utgår från ICF, som är ett klassifikationsredskap där man bedömer den totala livssituationen för personer med funktionsnedsättning. Det är framtaget av Världshälsoorganisationen, WHO.

– Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen. Förr fokuserade man mest på fysiska förutsättningar för varje barn. Men idag utgår pedagogiken framför allt från personer och miljö runtomkring barnet, och hur dessa faktorer kan anpassas. Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas av de hinder som finns, säger Bodil Mollstedt.

Att stärka barnens delaktighet, självkänsla och sociala samspel är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur vad gäller aktiviteter och miljö. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Individuellt anpassade arbetsuppgifter, bildscheman och tidshjälpmiddel hjälper till att skapa tydlighet. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe. För att stärka sociala samspel och kamratrelationer introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiva förstärkningar.

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar forskning på området och erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning eller har ett syskon som drabbas av sjukdom, känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Samuel Holgersson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt då situationen förändras, liksom frågor och funderingar.

– Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Samuel Holgersson.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan.

– En tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på inbandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer, säger Samuel Holgersson.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egentid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”. Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa ’bravo’ när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med

tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så kändes det orättvist, säger Samuel Holgersson.

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande.

– Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga 'min brorsas trötta ben', 'min systers knöl i magen' eller något liknande, säger Samuel Holgersson.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska.

Kunskap, känslor och bemästrande

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjuk och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

– Vi gör olika aktiviteter med barnen och ungdomarna för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det mycket lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att istället prata om dem och vad de står för, säger Samuel Holgersson.

Bemästrande handlar om att hitta strategier i vardagen, om att

utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära.

Många barn undviker att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet eftersom de inte vill belasta föräldrarna. Därför gäller det att skapa strategier för hur man ska prata om det som känns svårt.

– Många av barnen pratar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på. Men ofta är det bättre att gissa tillsammans med barnen, än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli, säger Samuel Holgersson.

För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

Samuel Holgersson beskriver också positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättningar. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på www.syskonkompetens.se

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>

Anna har en lillebror

Anna har en lillebror, Roger som snart fyller sju år. Han tycker inte att det är konstigt att Anna har en sjukdom, han är ju van vid det.

– Han hjälper till att påminna henne om att hon ska ta sin 'meddi' varje dag, säger Birgitta.

Roger själv har nötallergi, så det är som att barnen har varsin "grej". Birgitta och Karl säger att Roger förstås kommer att förstå mer om sin systers sjukdom när han blir äldre, men än så länge är det bara som det är för hans del. Inget konstigt.

Till hösten ska Anna börja i sjätte klass. Det innebär ny skola och nya lärare.

– Vi kommer ju att förklara för lärarna att det är jätteviktigt att hon tar sin medicin. Men inte säga så mycket mer än det, säger Birgitta. Hon tror att Anna själv kommer säga till kompisarna att hon har "strul med sina binjurar". Det är så hon brukar förklara.

Skolan har alltid funkad bra. Anna har ett påminnelsealarm inställt på mobilen för att komma ihåg lunchmedicinen. Dosen av hydrokortison har varit konstant under många år, men justerats två gånger nu under pubertetsspurten.

– En gång när Anna var i fyraårsåldern blev hon sjuk på grund av att hon fått för lite medicin. Då blev hon lite apatisk och var svår att väcka. Vi åkte in till sjukhuset som man ska. Men nu för tiden känns det som att vi är ganska bra på att se om hon närmar sig bristtillstånd, säger Karl.

Han förklarar att Anna blir trött utan medicinen, men att det är en annan slags trötthet än vanligt.

– Det är som att hon blir lite seg i tanken nästan. Hon märker det inte själv ännu men vi gör ju det. Vi hoppas att hon kommer att lära sig att känna av när hon behöver ta extra medicin och inte, säger Karl.

Anna tycker mycket om att spela fotboll. Snart ska hon göra ett test där man tar blodprov före och efter en träning, för att man ska kunna avgöra om hon behöver extra medicin när hon tränar eller spelar match.

– Det är skönt att veta att medicinen inte skadar. Så i de fall vi är osäkra på om hon behöver en extra tablett eller inte är det lätt att fatta beslutet att ta den för säkerhets skull, säger Karl.

Munhälsa och munmotorik

Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Det sade övertandläkare Christina Johansson och logoped Lisa Bengtsson, som informerade om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin.

Många diagnoser manifesterar sig orofacialt, det vill säga påverkar funktioner i munnen och ansiktet. Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskapen inom detta område när det gäller sällsynta diagnoser.

Denna kunskap sprids sedan för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrar får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen:



Tand- och munvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen kan bevara en god munhälsa. I den regelbundna undersökningen på tandklinik bör även ingå kontroll av käkleder och tuggmuskulatur. Bettutveckling, munhygien och eventuell mediciner är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

Tandvård vid kongenital binjurebarkshyperplasi

Det finns få studier av barn med CAH och tandhälsa. Såvitt man vet är förekomsten av orofaciala problem låg.

– Det forskare sett är att tandutvecklingen kan komma lite tidigare än vanligt, och att barnen ibland har mineraliseringsstörningar på tänderna. De kan visa sig i form av färgförändringar eller gropar, säger Christina Johansson.

När personalen på Mun-H-Center undersökte barnen med CAH såg de fina tänder och slemhinnor.

– Några hade bettavvikelse och några slitage från tandgnissling, men inte i någon större utsträckning än man ser hos barn i allmänhet.

Flera av barnen hade något överrörliga käkar. I de fallen kan det vara så att fler leder i kroppen också är överrörliga, vilket kan vara bra att vara uppmärksam på.

– När vi undersökte barnen upptäckte vi också att nästan alla barnen hade otydliga och lite tunna tungband. Det gör att tungan har ett stort rörelseomfång. Varför detta fynd var så vanligt förekommande i denna grupp vet vi inte, säger Christina Johansson.

Att tänka på vid CAH:

- I samband med omfattande tandbehandling eller operation: konsultera läkare för eventuell anpassning av medicinen.
- Vid överrörlig käkled: Använd eventuellt bitkloss vid långa tandbehandlingar för att inte belasta käkleden i ytterläget.
- Om de permanenta tänderna har mineraliseringsstörningar rekommenderas förstärkt flourprogram.

Tandvård för barn med särskilda behov

Pedodonti erbjuder barn och ungdomar med speciella behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande. En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök, polering och

fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm, som sedan individuellt kan kompletteras med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak.

– Om man har känsliga slemhinnor är det bra att läsa på tuben och se om tandkrämen innehåller natriumlaurylsulfat. Det är det ämne som gör att tandkrämen skummar, men det kan reta slemhinnorna och kan därför vara bra för vissa att undvika, säger Christina Johansson.

En bra metod för att förebygga karies är att plasta in tuggytorna på nya kindtänder. Då fyller man i gropiga tänder med ett tunt plastlager och skapar en slät yta, vilket skyddar mot bakterier. För att underlätta tandborstningen tipsar Christina Johansson om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då blir det lättare att borsta och man kommer åt bättre. När man ska borsta tänderna på väldigt små barn kan det vara lättare att lägga dem ner på en säng eller en matta.

Inom tandvården rekommenderar man föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen tills de är ungefär tio år. Det finns många olika typer av borstar att välja bland för att underlätta tandborstningen, samt bitstöd och andra hjälpmedel.

– En vanlig eltandborste kan vara ett bra alternativ, inte minst om man är lite trött i musklerna. En fördel är också att greppet på den är tjockare. Då kan det vara lättare för barnet att hålla i tandborsten själv, säger Christina Johansson.

Det går också att förstora greppet på en vanlig tandborste med silikongrepp (eller TePe greppförstorare).

Att tänka på inför besöket hos tandvården:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket.
- Behandlaren ska ha kunskap om barnets diagnos och eventuella särskilda behov.
- Ha en förstärkt förebyggande tandvård.
- Kontakta Mun-H-Center för extra stöd vid behov.

– Viktigast av allt är att förebygga problem med tänderna. Den förebyggande tandvården ska vara så bra att sjukdomar i munnen kan undvikas.

Munhälsa vid kongenital binjurebarkshyperplasi

Logopederna som arbetar på Mun-H-Center tittar på det som rör oralmotorik, exempelvis ät- och sväljsvårigheter, salivkontroll och bitovanor.

– Efter att ha undersökt barnen med CAH under den här vistelsen konstaterar vi att de inte verkar ha så stor påverkan på oralmotoriken. Det finns dock exempel på att saltbrist eller problem med vätskebalansen kan ge minskad matlust och kräkningar, säger logoped Lisa Bengtsson.

Statistik i Mun-H-Centers kunskapsdatabas visar att inget av de 18 barnen i åldrarna 5 till 16 år som finns registrerade där hade några oralmotoriska svårigheter.

Information från försäkringskassan

Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Gunnel Hagberg som är personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg, informerar om det ekonomiska stöd föräldrar till barn med CAH kan erbjudas.

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

Ansökan

När man skickar en ansökan till försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon. Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdom-

stolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen. – Eftersom försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Gunnel Hagberg.

*Mer info och blanketter för ansökan finns på
www.forsakringskassan.se*

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bland annat vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman. Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn.

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då. Tillfällig föräldrapenning vid allvarligt sjukt barn kan utgå med obegränsat antal dagar.

Anna nu och i framtiden

Annas familj försöker att inte låta hennes sjukdom begränsa livet. De reser på semester som andra gör, men har då alltid med sig en spruta med hydrokortison som Anna kan få intramuskulärt om hon skulle behöva en extra dos. De tar också alltid med ett intyg om sjukdomen på engelska, samt kollar upp på förhand vilket sjukhus de kan åka till om något händer.

– Har vi bara gjort detta så känner vi oss säkra, säger Birgitta.

Hon minns att hon när Anna var liten talade med ett annat föräldrapar som hade ett barn med CAH. Det paret sa att det kommer att komma en tid då man inte tänker på sjukdomen så mycket.

– Då, när jag hörde det, tyckte jag nästan att det var nonchalant. Jag kunde nästan inte se framför mig att jag någonsin skulle tänka på något annat. Men med åren sjunker allt in, livet rullar på och idag är det jag som säger till de nya föräldrarna att den där dagen kom-

mer. Den då man slappnar av och lever som vanligt trots att ens barn har CAH, säger Birgitta.

Hon och Karl ser positivt på framtiden. De hoppas att de nätverk familjen skaffat med andra familjer i liknande situation kommer göra att Anna känner att hon inte är ensam. Att hon har andra människor att vädra sina funderingar med.

– Hon har också några goa kompisar som hon umgås mycket med och spelar fotboll tillsammans med. De är alla lite som hon är, lite pojkflickiga. Vi har inte gjort Annas sjukdom till någon jättegrej, det viktiga är ju bara att hon får må bra, säger Karl.

Föreningsinformation

– Vår förening, Riksföreningen för Congenital Adrenal Hyperplasia, är en mötesplats för personer med CAH och deras familjer, säger Per Svensson som är föreningens ordförande.

CAH-föreningen drivs ideellt och finansieras av medlemsavgifter, gåvor och bidrag från olika fonder. Den bildades 1991 under en familjevistelse på Ågrenska, av några föräldrapar som kände behov av att träffas mer och utbyta erfarenheter.

Varje år anordnar föreningen sommarläger för medlemsfamiljerna, och ger också ut tidningen CAH-nytt. Medlemmarna kommer främst från Sverige men också från flera av de nordiska länderna, eftersom vissa länder saknar en egen CAH-förening.

Samma vård till alla

Syftet med föreningen är att bevaka och främja utvecklingen av den vård och behandling som erbjuds personer med CAH i Sverige.

– Idag finns ett vårdprogram som ska se till att vården blir lika för alla, oavsett var i landet man bor. Men alla läkare känner inte till det, säger Per Svensson.

Föreningen håller också extra koll på läkemedelsförmåner, vårdbidrag, försäkringar, forskning och annat.

Riksföreningen för CAH ingår i Riksförbundet för Sällsynta diagnoser, en paraplyorganisation för 46 svenska föreningar för olika sällsynta diagnoser. Den ingår i sin tur i EURORDIS, den europeiska organisationen för ovanliga sjukdomar.

– Vi har därmed kopplingar från lokal till internationell nivå. Vi

försöker också knyta kontakter med andra CAH-föreningar världen över, även om vårt huvudfokus ligger på Sverige och våra egna medlemmar, säger Per Svensson.

ICE-taggar

Föreningen har tagit fram klisterlappar med ICE-taggar (ICE står för *In case of emergency*). De innehåller en QR-kod som kan avläsas med smarta telefoner.

– Då visas en sida med information om personen som bär klisterlappen på sin väska eller annan ägodel. Till exempel kan det stå att personen har CAH och får korisonbehandling, säger Per Svensson.

Per har själv en son med CAH, David som är tolv år.

– Han är en glad och aktiv kille som spelar fotboll och idrottar, precis som alla andra. Hans kompisar vet om att han har en sjukdom och att det är därför han tar medicin. Vår familj har varit med på föreningens sommarläger under många år och upplevt det som värdefullt, säger Per.

Läs med om föreningen på hemsidan: www.cah.se

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar, däribland kongenital binjurebarkshyperplasi.

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att

söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, ovanligadiagnoser@gu.se.

Läs mer på: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Specialistläkare Anna Nordenström

Astrid Lindgrens Barnsjukhus Karolinska Huddinge
Barnendokrin DEMO, B57
141 86 STOCKHOLM
Tel: 08 - 585 800 00

Gynekolog Sebastian Gidlöf
Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge
Avdelningen för obstetrik och gynekologi
K 57
141 86 STOCKHOLM
Tel: 08-585 800 00

Läkare Hedvig Engberg
Institutionen för klinisk neurovetenskap
DSD-teamet
Barn- och ungdomspsykiatriska forskningscentrum
Gävlegatan 22B
113 30 STOCKHOLM
Tel: 08-514 522 00

Överläkare Gundela Holmdahl
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnkirurgi, urologi
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Barnläkare Annika Reims
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

Docent Marja Thorén
Kliniken för endokrinologi metabolism och diabetes,
D204Karolinska universitetssjukhuset Solna
171 76 STOCKHOLM
Tel: 08 - 517 700 00

Professor Angelica Lindén Hirschberg
Karolinska universitetssjukhuset Solna
Kvinnokliniken
171 76 STOCKHOLM
Tel: 08 - 517 700 00

Personlig handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 70 85

Medverkande från Ågrenska

Johanna Skoglund
Astrid Emker
Bodil Mollstedt
Samuel Holgersson
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00

Kongenital binjurebarkshyperplasi, CAH

En sammanfattning av dokumentation nr 462

Kongenital binjurebarkshyperplasi, CAH, är med medfödd enzymbrist som leder till förhöjda halter av det manliga könshormonet testosteron. Det gör att flickors yttre könsorgan utvecklas i manlig riktning (viriliseras). Enzymbristen kan också orsaka en rubbning i kroppens saltbalans.

Det föds uppskattningsvis tio barn på år med sjukdomen i Sverige. Det motsvarar ett barn per 10 000 födda.

CAH förekommer i olika former. Vid de svårare varianterna ersätts de hormoner som saknas med kortison och aldosteron. Denna behandling är livslång. Ibland blir det aktuellt med operation för flickor som viriliserats, men vid lindriga former rekommenderar man att vänta med beslut om kirurgiska ingrepp.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2014

