



Kongenital binjurebarkshyperplasi, CAH

vuxenperspektivet

Nyhetsbrev 392

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionsnedsättningar bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet kongenital binjurebarkshyperplasi, CAH. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2011.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionsnedsättningens konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samhällsinsatser samt information om aktuell lagstiftning. Faktainnehållet från föreläsningarna utgör grund för nyhetsbrev som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

För att illustrera hur problematiken kan se ut mer generellt för gruppen redovisas i sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser.

Informationsskrifterna publiceras även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.



Innehållsförteckning

Bakgrund och klinik	3
Vad gör testosteron	5
Behandling vid CAH	5
Medicinsk information (fertilitet hos kvinnor med CAH)	7
Medicinsk information (fertilitet hos män med CAH)	10
Frågor	11
Kirurgi	13
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällskontakter	15

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.se
Redaktör Jan Engström

Bakgrund och klinik

Informationen i detta kapitel är hämtad från Ågrenskas nyhetsbrev nr 246/2005 där docent Otto Westphal, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade mer ingående om bakgrund och klinik vid CAH, samt från vuxenvistelsen 2011 på Ågrenska där professor Angelica Lindén Hirschberg, Karolinska universitetssjukhuset, Solna, informerade om 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 binjuror, 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.

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.

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.

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 är även den hämtad från Ågrenskas nyhetsbrev nr 246/2005 där Otto Westphal informerade om behandling vid CAH, samt från vuxenvistelsen 2011 på Ågrenska där professor Angelica Lindén Hirschberg informerade.

Tyvärr upptäcks inte barn med de allra lättaste formerna av CAH genom screening 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.

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.

Sedan 2003 har man i Sverige huvudsakligen använt Hydrocortone® istället för Cortone® sedan fabriken dragit in Cortone®-tabletterna.


-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 tablettorna 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.

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.

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 behöver. För mycket aldosteronmedicin kan ge högt blodtryck.

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

Medicinsk information (fertilitet hos kvinnor med CAH)

Professor Angelica Lindén Hirschberg, Karolinska universitetssjukhuset, Solna, informerade om fertilitet hos kvinnor med CAH.

-Fertilitet och födelsetal är nedsatt hos kvinnor med CAH och i större grad hos de som är saltförlorare.

Orsaken till nedsatt fertilitet varierar beroende på svårighetsgraden av CAH. Gemensamt för alla former av CAH är att ägglossningen kan påverkas p g a ökad binjurebarksproduktion och även äggstocksproduktion av androgener. Psykosexuella faktorer, trång slidöppning och

ökad binjurebarksproduktion av progesteron är orsaker främst i gruppen kvinnor med moderat eller svår CAH.

De flesta flickor med CAH får sin första menstruation vid samma ålder som andra flickor.

-Operation är sällan nödvändig. Regelbunden menstruation talar för rätt medicinering. Oregelbunden menstruation ska utredas och glesa menstruationer (mer än sex veckor) i vuxen ålder ska behandlas. Ökad förekomst av polycystiska äggstockar (PCO), dvs ökat antal äggblåsor i äggstockarna, kan påverka menstruationen. Det finns bara några få och små studier som visar en ökad förekomst av PCO vid CAH, sa Angelica Lindén Hirschberg.

PCOS betyder polycystiskt ovariesyndrom. (ovaries=äggstockar).

-Ett syndrom innebär att man har flera symptom, t ex menstruationsrubbnings, ökad kroppsbehåring och förstörade äggstockar med ökat antal äggblåsor. Det är således inte fråga om cystor utan om äggblåsor.

Kirurgi

Det primära syftet med kirurgi är


- ☒ att undanröja eventuella hinder för menstruation
- ☒ att undanröja eventuella hinder för samlag

-För kvinnan är det primära syftet med kirurgi att se "normal" ut, att ha normal känsel och inte vara för trång i slidan.

-Det finns få långtidsuppföljningar med få patienter när det gäller resultaten av kirurgi. Dessutom handlar uppföljningarna ofta om metoder som man numera frångått, exempelvis borttagandet av klitoris, upprepade vidgningar och korrigeringar under barndomen. Idag vet vi att det flickorna genomgått under barndomen kan påverka framtida fertilitet. Vi vet också, efter en svensk studie (Nordenskjöld et al 2008) med 62 kvinnor med CAH och 62 kontroller att livskvalitet och sexualitet hos kvinnor med CAH är beroende av mutationstyp och kirurgi.

I sammanhanget talar man om s k Prader-stadier när det gäller de yttre könsorganens utseende hos kvinnor med CAH.

-Stadierna går hela vägen från de allra lindrigaste formerna, med normal kvinnlig utveckling, via mellanstadier till fullt utvecklade penis och pung utan testiklar.



Det finns en överensstämmelse (korrelation) mellan Prader-stadium och mutationstyp (Nordenskjöld et al).

Följande var läkarvetenskapen överens om 2006:

- ☒ tidig rekonstruktion, före 6 månaders ålder, av klitoris, vagina och blygdläppar sker endast vid uttalad virilisering
- ☒ nerver och kärl till klitoris sparas
- ☒ ingen ytterligare rekonstruktion före puberteten
- ☒ låt flickan efter puberteten vara delaktig i beslut om eventuell ytterligare kirurgi

Idag finns det få långtidsuppföljningar av psykosociala faktorer när det gäller psykologisk utveckling och sexualitet hos kvinnor med CAH.

-Beteende och intresseinriktning tenderar gå åt det maskulina hållet medan den kvinnliga könsidentiteten sällan är påverkad. Homosexualitet är vanligare hos kvinnor med CAH jämfört med kontrollgrupp, 20 % vs 2 % (Nordenskjöld et al 2008)

Fertiliteten hos kvinnor med CAH påverkas också av senare sexuell debut, låg sexuell aktivitet i vuxen ålder, minskad sexuell lust och att färre lever i parrelationer (beroende på mutationsgrad) (Ogilvie et al 2006, Johannsen et al 2006)


En svensk studie (Hagenfeldt et al 2008), med inriktning på fertiliteten hos 62 kvinnor (18-63 år) med CAH jämfört med kontrollgrupp med 62 kvinnor, visade bl a:

- ☒ färre antal graviditeter 30/76
- ☒ färre fullgångna graviditeter 25/64
- ☒ ingen fast relation 24/11
- ☒ färre aborter 4/18
- ☒ fler aldrig gravida 46/21

Graviditeter finns rapporterade även vid de svåraste mutationerna.

-Sammantaget visar studier att kvinnor med CAH som vill bli gravida har normal graviditetsfrekvens. Vuxna kvinnor med CAH förefaller anpassa sig väl till sin kroniska sjukdom. Problem inom partnerskap och sexualitet finns dock, sa Angelica Lindén Hirschberg.

Vid övergången från flicka till kvinna, före förväntad menstruationsdebut, görs på Karolinska universitetssjukhuset en undersökning i narkos av gynekolog tillsammans med barnkirurg,



-I samband med mensdebut tar gynekolog emot flickan och då gärna tillsammans med hennes föräldrar. Därefter uppmuntrar vi flickan, att vid behov, komma till oss utan föräldrarna. Vid lämplig tidpunkt försöker vi bedöma förutsättningarna för samliv och tar då ställning till eventuell ytterligare kirurgi eller vidgning av slidöppningen.

Medicinsk information (fertilitet hos män med CAH)

Endokrinolog Henrik Falhammar, Karolinska universitetssjukhuset, Solna, informerade om fertilitet hos män med CAH.

-Binjurarna och testiklarna utvecklas nära varandra. Senare vandrar testiklarna ned i pungen. Rester av binjureceller, så kallade TARTs, knölar, resttumörer, som inte är cancer, finns ofta inkorporerade i testiklarna och växer om de stimuleras av exempelvis ACTH.

Småtumörer av TARTs är svåra att känna genom palpation (känna igenom testiklarna).

-Det är först när de bli minst 2 cm stora som man kan upptäcka genom palpation, eftersom de ligger djupt inne i testiklarna. Med hjälp av ultraljud och MR kan de däremot upptäckas. De här tumörerna ska vanligen inte opereras, men det sker då och då på grund av okunskap, sa Henrik Falhammar.


En holländsk studie fann att 94 % av alla män med CAH får dessa förändringar i testiklarna (pojkar kan få tumörerna, men det är inte vanligt).

-Fertiliteten kan påverkas av tumörerna, men vanligen är påverkan ytterst begränsad. Blir det för mycket TARTs fungerar inte testiklarna som de ska. TARTs är den viktigaste orsaken till fertilitetsproblem hos män med CAH.

Det man kan göra för att öka fertiliteten hos män med CAH är att i vissa fall optimera tillförseln av binjurebarkshormon, eller använda kirurgi.

Hur mycket fertiliteten är påverkad hos män med CAH vet man inte, eftersom de studier som är gjorda uppvisar olika resultat.

-En finsk studie har kommit fram till att skillnaderna i fertilitet mellan finska män i allmänhet och finska män med CAH är ganska stora. En amerikansk studie visar däremot att fertiliteten hos män med CAH är normal. En brittisk studie visade att 37 % av männen med CAH hade



sänkt fertilitet, men också att 67 % av männen hade lyckats bli pappor, sa Henrik Falhammar.

Höga halter substanser som har förmanligande verkan (androgen), p g a dålig kontroll av hypofysen, men också överbehandling, kan resultera i lågt testosteron och fertilitetsproblem.

Män med CAH har ofta försämrade spermor. I en studie framkom det att 100 % av alla män med CAH hade försämrade spermor. I en svensk studie, som ännu ej är publicerad, hade 47 % nedsatt spermakvalitet. -För kontroll av bildandet av sädesvätska används en hypofyshormonmarkör (FSH).

I den ovan nämnda svenska studien hade 23 % av männen med CAH försökt bli pappor i minst ett år jämfört med 3 % i kontrollgruppen.

Henrik Falhammar lämnade följande rekommendationer:

- ⌘ Män med CAH som inte lyckats bli pappor, trots försök under mer än ett års tid, skall behandlas av CAH-intresserad endokrinolog
- ⌘ Ultraljudundersökning av testiklarna bör göras vart tredje till vart femte år
- ⌘ Undersökning av sädesvätskan bör göras om man finner större TARTs

Frågor

Vilken långtidspåverkan riskerar man att få vid behandling med kortison?

-I en kinesisk studie med kvinnor med medelsvår CAH fick kvinnorna en ökad insulinresistans och ökat BMI av för höga doser androgener. Risken att utveckla övervikt och diabetes typ II är således ökad vid obehandlad CAH.

Är det vanligare vid CAH att man får hörselproblem?

-Nej, det har jag inte sett.

Vad annat är vanligare vid CAH jämfört med befolkningen i övrigt?

-Det har spekulerats om risken är ökad för typ 2-diabetes och hjärt-kärlsjukdom vid CAH. Det finns vissa indicier som talar för detta, och troligen då framför allt hos de som har överbehandlats med kortison och Florinef.

Är det vanligare med ökad stresskänslighet vid CAH?

-Ja, det kan vara så. Ju mer en person med CAH stressar desto mer kortison kan behövas. En hälsosam dygnsrytm och fysisk träning motverkar stress.

Hur ofta bör man ta sitt kortison?

-Det är en fördel om man sprider ut behandlingen på minst tre gånger per dygn om man behandlas med Hydrokortison. Är detta inte möjligt bör man överväga att gå över till Prednisolon®. De flesta vuxna med CAH i Sverige behandlas med Prednisolon.

Hur ofta bör man göra s k dygnsprofilkurvor (17-OHP)?

-En gång per år.

Har man en ökad risk att utveckla benskörhet vid CAH?

-Ja, både män och kvinnor med CAH har nedsatt bentäthet.

Har män med CAH nedsatt fertilitet?

-Ja, den är något sänkt, men alla som velat bli pappor har också blivit det, förutsatt att de inte slarvar med medicinerna.

Är acne vanligare vid CAH?

-Ja, acne är vanligare om man inte sköter behandlingen, t ex underbehandlar sjukdomen.

Finns det några speciella nackdelar att arbeta skift för män med CAH?

-Om man måste arbeta exempelvis nattskift så måste man lägga om doseringen av mediciner och det kan bli besvärligt om man ska ha normal dygnsrytm t ex på helgerna. Finns det möjlighet att gå över till arbete på dagtid bör man ta den möjligheten om man har CAH.

Finns det några särskilda risker med alkohol om man har CAH?

-När man vaknar på morgonen är blodsockret som lägst hos alla. Hos personer med CAH har man något lägre blodsocker på morgonen. Dricker man alkohol på kvällen och natten sänker detta blodsockret ytterligare. Om man samtidigt äter något minskar de negativa sidorna med alkohol, sa Henrik Falhammar.

Kirurgi

Informationen i detta kapitel kommer från föreläsningar under familjevistelserna 2002, 2005 och 2011 av överläkare Gundela Holmdahl, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

-När vi diskuterar feminiserande kirurgi för flickor med CAH är det inledningsvis tre frågor som behöver besvaras; vem behöver kirurgen, när och hur ska vi operera. Kirurgi och små barn är svårt eftersom barnet/patienten inte kan delta i besluten. Flickorna med CAH ser också olika ut, det finns en glidande skala av virilisering. 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 manligt könshormon i för stor mängd i fosterlivet på grund av en enzymbrist i binjurarna. För pojkar är inte någon kirurgisk behandling aktuell.

-Flickor viriliserar, i låg eller hög grad beroende på hur svår enzymbristen är. Det ger varierande grad av klitorisförstoring samt att blygdläpparna sammansmälter till att, mer eller mindre, se ut som en pung, samt att slidmykning och urinrör har olika lång gemensam gång och mykning.

-Idag har vi i Sverige kommit överens om en kirurgisk behandlingsstrategi för flickor med viriliserade yttre könsdelar. Vid uttalad virilisering utförs nervsparande klitorisförminskning och kirurgi för att separera urinrör- och slidmykning vid ca 6 månaders ålder. Måttlig klitorisförstoring bör inte opereras; efter insatt kortisonbehandling "växer ofta flickorna i" sin klitoris. Kirurgi ska undvikas i åldern 2-12 år. Vid, eller efter puberteten, opereras måttligt viriliserade flickor efter deras egna önskemål och beslut, sa Gundela Holmdahl.



-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 klitoris och övriga könsdelar 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.

Den kirurgiska behandlingen innebär att man öppnar upp den gemensamma gången så att urinrörsmynning och slidmynning separeras. Klitoris resekeras genom att svällkropparna tas bort, eller förminskas, men ollonet och känselnerverna sparas. Med hjälp av den hud som blir över efter klitorisresektionen tillverkar man inre blygdläppar.

-Vi särskiljer de yttre blygdläpparna och flyttar och vidgar slidmynningen. Om slidan har en lång gemensam gång med urinröret kan det vara svårt att rekonstruera röret, med hög risk för ärrbildning och förträngning av slidmynningen. Ofta krävs det därför kompletterande kirurgi eller dilatationsbehandling av slidmynningen när, någon gång efter puberteten själv önskar det. 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 kirurgisk behandling kan behövas tidigt och att den måste individualiseras. Tidig 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.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällskontakter

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med CAH deltog tre kvinnor och tre män i ett erfarenhetsutbyte/en diskussion tillsammans med socionom Cecilia Stocks och pedagog Emy Emker, båda Ågrenska.

Följande är ett urval av synpunkter/erfarenheter som deltagarna lämnade när det gällde skola, utbildning, yrkesliv, boende, sömn/återhämtning, fritid, socialt liv/familj/vänner samt sjukvård.

Syftet med utbytet och spridningen av deltagarnas erfarenheter är en förhoppning att det kan leda till förbättringar för gruppen vuxna med CAH. Följande slutsatser kan man dra av diskussionen:

Skolgång

- ☒ För nästan alla deltagarna gick det bra i skolan.
- ☒ I gruppen fanns emellertid en kvinna uppgav att mobbning var ett framträdande problem som skolan inte förmådde göra någonting åt. Kvinnan fick inget stöd och hjälp varken från skolan eller i hemmet.
- ☒ Nästan alla deltagarna uppgav att de ofta hade haft koncentrationsproblem och då och då varit trötta. Orsaken uppgavs i del fall vara felinställd medicinering, eller för lite extramedicin vid aktiviteter
- ☒ Två av deltagarna påpekade att det inte varit några problem med att duscha efter gymnastiklektionerna eftersom ”ingen brydde sig”.

Yrkesval

- ☒ Alla menade att CAH inte haft någon betydelse för deras val av yrke.
- ☒ Möjligen påverkade CAH i ett fall att personen valde att utbilda sig så brett som möjligt för att öka chanserna att få ett bra jobb

Vardagsrutiner, sömn och återhämtning

- ☒ Några i gruppen uppgav att de hade problem med sömn, återhämtning och medicinering eftersom de arbetade skift
- ☒ För lika många innebar vardagsrutiner, sömn och återhämtning inga problem
- ☒ några berättade att det händer att de ibland måste uppsöka sjukhus och få sina mediciner intravenöst, t ex på grund av magproblem

Fritid/egen tid


- ☒ Hälften av deltagarna uppgav att de hade heltidsjobb och små barn och därför sällan hade egen tid eller tid för fritidsaktiviteter.
- ☒ Övriga deltagare hade relativt mycket tid för egna aktiviteter och utnyttjade den i viss utsträckning för lätt träning

Socialt liv, familj och vänner

- ☒ två deltagare uppgav att de mådde bra eller mycket bra med sitt sociala liv och kontakten med familj och vänner. En uppgav att det inte var någon skillnad mellan hur hon hade det och hur folk i allmänhet har det i sina relationer
- ☒ tre av deltagarna upplevde problem i när det gällde identiteten, en uppgav sig vara ”mittemellan” att vara kvinna eller man, en upplevde sig ”vara på väg” till en ny identitet
- ☒ Flera uppgav att de hade behövt någon vuxen, helst psykolog eller läkare, att prata med (om sitt ”annorlundaskap” i ett fall) under uppväxten.
- ☒ En av deltagarna uppgav att han levt ”som i en bubbla” där andra inte kommit in/släppts in och där det funnits en utbredd ordlöshet i familjen när det gällt CAH.
- ☒ en kvinna berättar att hon i princip brutit kontakten helt med föräldrar och släkt eftersom ”de aldrig haft något positivt att säga om mig och allt jag gjort varit fel i deras ögon”
- ☒ De som hade haft en bra uppväxt och mådde bra socialt uppgav att den viktigaste orsaken att det känts bra hade varit en öppenhet där man känt att man kunnat prata om ”allt” både i familjen och med vissa vänner

Sjukvårdskontakter

- ☒ Alla framhåller att det mest negativa i den sjukvård de mött har varit den totala avsaknaden av möjligheter att få prata med någon psykolog eller läkare eller liknande och att få göra det utan föräldradeltagande när man blivit tonåring
- ☒ Flera framhåller att sjukvården under barndomen oftast varit mycket bra men att omhändertagande i vuxensjukvården varit dålig eller mycket dålig. En av deltagarna har upplevt det motsatta, med en förfärligt dålig sjukvård i barndomen och en utmärkt bra sjukvård i vuxenlivet
- ☒ att som vuxen tvingas möta olika läkare varje gång man behöver hjälp upplevs som mycket frustrerande

- 
- ⌘ I ett enstaka fall uppger personen att hon bara har haft bra kontakt med sjukvården, både som barn och som vuxen
 - ⌘ flera framhåller att barnsjukvården måste bli mycket bättre på att förmedla kunskap från barnsjukvården till vuxensjukvården
 - ⌘ en av deltagarna upplever att hon blivit felbehandlad under både barndomen och nu i vuxenlivet och dessutom aldrig haft någon att prata med. Kvinnan upplever att hela hennes liv varit ett enda långt trauma med operationer som hon inte fattade vad de skulle vara bra för.
 - ⌘ för att barn och ungdomar ska förstå läkarspråket föreslår man att läkare blir bättre på att uttrycka sig klart