

Dokumentation nr 555

Kongenital binjurebarks- hyperplasi, CAH

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



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 deras 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 efter 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.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner kostnadsfritt som pdf: agrenska.se

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Anna Nordenström, barnendokrinolog vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

Anna Strandqvist, psykolog i DSD-teamet vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

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

Ulrika Nygren, logoped vid Karolinska Institutet, Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

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

Medverkande från Mun-H-Center

Emma Brandquist, tandläkare på Mun-H-Center i Hovås.

Åsa Mogren, logoped på Mun-H-Center i Hovås.

Medverkande från Ågrenska

Ann-Catrin Röjvik, verksamhetsansvarig.

Emy Emker, socionom.

Gustaf Nylén, chef Ågrenskas barnteam.

Astrid Emker, pedagog Ågrenskas barnteam.

Johanna Lagerfors, redaktör dokumentationen.

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post agrenska@agrenska.se

Innehåll

Medicinsk information om CAH	5
Lisa har kongenital binjurebarkshyperplasi	10
Psykologiska aspekter vid CAH	12
Första tiden med Lisa	17
Kirurgi vid CAH	18
Lisa träffar andra med CAH	22
Röst hos kvinnor med CAH	23
Lisas familj har flyttat till en ny stad	25
Att vara vuxen kvinna med CAH	26
”Jag har CAH” – samtal med Julia, 20 år	30
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	35
Syskonrollen	37
Lisa har en lillebror	40
Munhälsa och munmotorik	41
Information från Försäkringskassan	43
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	46
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	47

Medicinsk information om CAH

– **Kongenital binjurebarkshyperplasi är en medfödd enzymbrist som bland annat kan leda till kortisolbrist, rubbad saltbalans och förhöjda halter av testosteron. Ibland kan det leda till att flickor med sjukdomen får en så kallad virilisering av de yttre könsorganen.**

Det säger Anna Nordenström som är barnendokrinolog och 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 denna allvarliga enzymbrist i Sverige varje år. Det är okänt hur vanliga de lindrigare formerna är.

Alla nyfödda barn i landet undersöks med det så kallade PKU-blodprovet för att man tidigt ska kunna upptäcka en rad sjukdomar, däribland CAH. I genomsnitt hälften av barnen med CAH får sin diagnos genom denna screening innan det finns en klinisk misstanke. (Det gäller 75 procent av pojkarna och 25 procent av flickorna).

När PKU-provet inte ger ett tydligt svar kan man gå vidare och göra ett så kallat *synachtentest*, där man mäter mängden av hormonet kortisol som produceras i binjurebarken.

– Detta är ett sätt att skilja barn med en mildare form av CAH från dem som inte har sjukdomen. De med mild form upptäcks inte alltid i PKU-screeningen, säger Anna Nordenström.

CAH förekommer i varierande svårighetsgrad och orsakas av en förändring i ett arvsanlag som leder till brist på enzymet *21-hydroxylas*, som behövs för binjurens produktion av hormonerna *kortisol* och *aldosteron*. Om enzymet saknas eller är otillräckligt bildas *17 α -hydroxyprogesteron* (förkortas *17-OHP*) samt köns-hormonerna *testosteron* och *dihydrotestosteron*, *DHT*.

Testosteronet och *DHT* påverkar de yttre könsorganens utveckling i manlig riktning. Flickor kan få 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.

Vid svåra former utvecklas ofta binjurebarkskris vid en till tre veckors ålder med symtom som bristande viktuppgång, kräkningar, uttorkning och i värsta fall chocktillstånd.

Tre former av syndromet

Den *saltförlorande formen* av CAH medför förlust av kroppssalt (natrium) och samtidigt ansamling av 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 infektioner och stressituationer. Detta är viktigt att tänka på vid CAH. 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 otillräcklig. Flickor med den här formen har, precis som vid den saltförlorande formen, oftast tydligt viriliserade yttre könsorgan.

Vid den *icke klassiska, lindrigare 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. Kvinnor har i allmänhet mer symtom än män, exempelvis menstruationsrubbingar och ökad kroppsbehåring. Män med den här formen av CAH får inte alltid symtom som leder till att de uppsöker sjukvård, därför diagnostiseras fler kvinnor än män.

Ärftlighet

Alla människans celler innehåller samma genetiska information (förutom könscellerna, som innehåller hälften). Informationen finns lagrad i DNA:t i kromosomernas cellkärnor. Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. CAH ärvs *autosomalt recessivt*, vilket innebär att båda föräldrarna bär på den förändrade genen. 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.

Vad orsakar symtomen?

CAH leder till hormonrubbingar av olika slag. Brist på det

saltsparende 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 virilisering av de yttre könsorganen. Överskott av testosteron leder även till ökade nivåer av det kvinnliga könshormonet östrogen vilket kan leda till kort kroppslängd.

Behandling

Vid den svårare formen av CAH är behandling med hydrokortison (*glukokortikoid*) och aldosteron (*mineralkortikoid*) livräddande. Hormonerna ges i tablettform och behandlingen måste fortsätta livet ut.

Stresshormonet kortisol bildas i binjuren när hypofysen i hjärnan utsöndrat ACTH. Eftersom personer med CAH har en enzymdefekt som gör att kortisolproduktionen påverkas, bildas istället för mycket testosteron från binjuren. Behandlingen med hydrokortison minskar ACTH-nivån, ersätter också den låga kortisolproduktionen och sänker nivåerna av testosteron.

– 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.

Det är vanligast med tre doser hydrokortison per dag, men det blir allt vanligare att man delar upp dosen på fyra tillfällen. Doserna varierar mellan 10 och 15 (i undantagsfall 20) mg/m².

För mycket medicin leder till hämmad tillväxt, medan för lite 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 utifrån föräldrarnas längd.

Hur avgörs dosen?

Det är viktigt att hitta rätt balans i medicineringen. För att veta vilken dos som är rätt och hur den ska fördelas över dygnet genomförs regelbundna kontroller.

– Hur man fördelar hydrokortisonet och hur väl personen lyckas ta medicinen vid exakt rätt tidpunkt spelar jättestor roll för dess effekt. Hos friska personer sätter ju kortisolproduktionen igång vid samma tidpunkt varje dag. Morgondosen är den absolut viktigaste att ta vid samma tid varje dag, säger Anna Nordenström.

För att kunna ställa in rätt dos och tidpunkt kan det vara bra att

under ett dygn testa förekomsten av hormonet 17-OHP i blodet, eftersom den halten är förhöjd vid CAH. På morgonen räknas det som normalt med ett värde någonstans mellan 20 och 100 nmol/L, medan nivån ska vara lägre på kvällen.

För att motverka *aldosteronbristen* 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.

Behandlingen 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.

– Om barnet får magsjuka är det väldigt svårt att veta vilka symtom som hör till magsjukan och vilka som tyder på aldosteronbrist. Då kan det vara läge att uppsöka sjukvården. Det är extra viktigt för dessa barn att få i sig mat när de är sjuka, och även efteråt, säger Anna Nordenström.

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.

En tumregel för läkemedlet Solu-Cortef i en akutsituation är att ge 25 mg till små barn med CAH, 50 mg till lite äldre barn, 75 mg till mellan- och högstadiebarn och 100 mg till vuxna.

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

Frågor till Anna Nordenström

Vår dotter hade viriliserade könsorgan när hon föddes, men man upptäckte inte att hon var saltförlorare förrän vid två månaders ålder. Upptäcks detta tidigare idag?

– Det beror bland annat på vilken mutation barnet har. Barn som har vad vi kallar för *simple virilizing* ska som regel inte få saltförlust i nyföddhetsperioden. Men en del av de barnen riskerar ändå att få saltkris om de utsätts för något som är väldigt påfrestande för kroppen.

Jag har läst i en tysk studie att det är vanligare där att barnen inte fått salt i nyföddhetsperioden. Vad är resultatet av det?

– I Tyskland har man gjort en registerstudie där man samlat in information om patienter i efterhand. Då kan det vara så att man inte skrivit in alla åtgärder som gjorts, exempelvis att salttillskott givits. Många studier visar trots allt att de barn som fått salt i nyföddhetsperioden är längre i vuxen ålder än de barn som inte fått det. Salt kan nästan användas som en tillväxtfaktor för personer som har en saltförlorande form av CAH.

Vi ger sista dosen av hydrokortison klockan 16 istället för på kvällen, kan det vara negativt på något vis?

– Att ta sista dosen redan klockan 16 är väldigt tidigt, men det kan vara så att det är rätt för just ditt barn. Hur den fördelningen faller ut beror på vilken omsättning av kortisol barnet har. Det kan vara bra att göra mätningar igen för att vara säker på att dos och tidpunkt är optimal.

Vår son är två år och redan tio centimeter kortare än vad hans bror var i samma ålder. Bör vi oroa oss?

– Barn kan vara olika långa av många olika orsaker, förstås. Men det är ändå bra att se över doserna – det *kan* vara så att han får för mycket kortison eller för lite salt.

Är det här med lågt blodsocker problematiskt vid CAH?

– Ja, personer med sjukdomen drabbas lättare av hypoglykemi än andra gör, och det är dessutom svårare att känna igen lågt blodsocker hos en person med CAH än hos exempelvis diabetespatienter. De sistnämnda blir kanske bleka, börjar skaka och blir lite irriterade och arga, men hos personer med CAH syns symtomen inte lika tydligt och är därför lättare att missa. Ge gärna barnet något att

äta om han eller hon verkar trött eller påverkad.

Barn med CAH ska ju ta extra medicin vid stress, gäller det även psykologisk stress, som nervositet?

– Generellt säger vi att det *inte* ska göra det, stresskänsligheten handlar om att dessa barn tål *fysiska* stressituationer sämre än andra. Men alla är olika, det finns personer som blir mer oroliga och nervösa i speciella eller nya situationer. En del blir sjuka vid luciafirande eller prov i skolan, men klarar det galant om de får dubbel dos hydrokortison innan. Det handlar som alltid om att se till individen.

Hur ska vi tänka när vårt barn med CAH idrottar?

– Små barn håller 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. Man kan behöva tänka på att barnet får i sig något att äta i anslutning till träningen, både före och efter.

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.

Lisa har kongenital binjurebarkshyperplasi

Lisa, femton år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Linda, sin pappa Jocke och sin lillebror Pelle, som är tretton år.

Linda hade en normal graviditet med Lisa, men gick över tiden.

– Allt gick bra under förlossningen, men när de undersökte barnet efter födseln kunde de inte hitta urinröret på snoppen. Både vi och förlossningspersonalen var övertygade om att det var en pojke, några andra tankar fanns inte, berättar Linda.

Lisa var född med viriliserade könsdelar och hade en förstorad

klitoris, som såg ut som en snopp utan urinrör. Familjen skickades efter några timmar till ett större sjukhus.

– Där lämnade vi vår bebis på neonatalavdelningen och fick sedan gå och lägga oss, vi hade varit vakna i flera dygn och var totalt slut, säger Jocke.

På morgonen konstaterade han och Linda att de andra barnen på neonatalavdelningen var väldigt små och sjuka, och de kände sig lättare över att deras barn inte hade drabbats av något som var livshotande. De hade fått besked om att deras son hade hypospadi (vilket innebär att urinröret på penis sitter fel) och att det skulle gå att åtgärda med operation efter några år.

Familjen fick åka hem en fredag och firade den nya familjemedlemmen tillsammans med vänner och familj under helgen. På måndagen var de tillbaka på sjukhuset för att ta PKU-provet, göra ultraljud av njurarna och för att ta en bild för annons i tidningen. Ultraljudet gjordes sist på dagen.

– Vi märkte direkt på läkaren att något var fel. Han sa nästan ingenting men mumlade 'livmoder' innan han rusade ut ur dörren. Ensamma kvar i förvirringen blev vi två, i säkert en halvtimme. Vi förstod inte alls vad detta innebar och jag bröt ihop, säger Linda.

Senare fick de träffa en läkare som förklarade att det ibland föds barn där man inte omedelbart känner till könet. Han sa att de inte skulle kunna få besked om bebisens kön direkt, utan behövde vänta alltifrån några dagar till några månader. Linda upplevde den väntan – som kom att bli några dagar lång – som de värsta dagarna i hennes liv.

Jocke berättar att de valde att kalla barnet Rasmus tills beskedet kom, eftersom "barnet" eller "bebis" kändes för opersonligt.

– Det var riktigt tufft. Jag åkte iväg på jobbärenden och alla frågade 'vad blev det?'. Jag svarade 'jag vet inte' och kände mig hur dum som helst. Jag visste verkligen inte vad jag skulle säga.

Bilden som tagits av familjen på sjukhuset hade hunnit publiceras på sjukhusets sajt för bebisannonser, och där kunde alla i samhället där familjen bodde läsa att de hade fått en son. Det gjorde att viss förvirring uppstod när beskedet kom: bebis hade två X-kromosomer och var alltså biologiskt en flicka.

– Jag valde att vara öppen inför andra. Jag sa helt enkelt att vi hade fått en flicka som såg ut som en pojke, säger Linda.

Rasmus fick istället namnet Lisa.

Psykologiska aspekter vid CAH

– När det upptäcks vid nyföddhetscreeningen att ett barn är sjukt, vilket kan vara fallet vid CAH, blir det ofta en chock för hela familjen. Barn med CAH kan leva ett bra liv med behandling, men det kan vara psykologiskt utmanande att leva med risken att bli akut sjuk.

Det säger Anna Strandqvist som är psykolog vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.

CAH upptäcks vanligen genom nyföddhetscreeningen som alla nyfödda i Sverige erbjuds efter födseln. Det händer att föräldrar som får ett barn med en allvarlig sjukdom hamnar i kris som en reaktion på sjukdomsbeskedet.

Hur det upplevs är individuellt och kan bero på tidigare upplevelser och erfarenheter av sjukdomar och kontakt med sjukvården. För de allra flesta är det övergående men kan vara jobbigt innan man förstår vad diagnosen innebär och hur sjukdomen kommer att påverka barnet och familjens liv.

Eftersom upptäckt genom nyföddhetscreening kommer i ett ögonblick då föräldrarna av andra anledningar kan vara utmattade och omtumlade, exempelvis om graviditeten eller förlossningen varit komplicerad, kan det bli ”för mycket” i stunden. Känslor som oro och nedstämdhet är vanliga men även ilska eller skuld kan förekomma.

– Forskning visar också att även ett falskt positivt svar i nyföddhetscreeningen (alltså att man får en indikation om att något är fel, men det senare visar sig att barnet är friskt) orsakar en stressreaktion hos föräldrar som på sikt kan resultera i överdriven oro och överutnyttjande av sjukvården, säger Anna Strandqvist.

När känslan inte går över

Om man får svårt att släppa det som hänt när det akuta skedet är över, eller hela tiden är på helspänn inför nästa sak som kan inträffa, kan stresssystemet ha ”hakat upp sig”, vilket man brukar kalla symtom på *posttraumatisk stress*, PTSD.

– Man talar ofta om PTSD i samband med flyktingkatastrofer och krig, men det kan också i viss mån drabba andra grupper, exempelvis föräldrar till sjuka barn, säger Anna Strandqvist.

Faktorer som i forskning visats öka risken för att en person ska drabbas av PTSD är bland annat att händelsen man upplever

drabbar ett barn, och att det finns en allvarlig risk för hälsan eller livet.

– Det är bra att veta att man kan komma ur detta genom att få adekvat hjälp med att bearbeta händelsen man varit med om, säger Anna Strandqvist.

Information och stöd till personer i kris motverkar risken att stressymtom förvärras eller blir permanenta. Det omhändertagande de får av sitt medicinska team i början är alltså även ett skydd mot stress på längre sikt.

– Den som upplever att det stöd som erbjudits inte räcker kan be att få bli remitterad till kurator eller psykolog på sjukhuset. Att få kontakt med föräldrar till barn med samma diagnos kan också vara en bra insats även om vi brukar rekommendera det först när diagnos är utredd och den allra första krisen är över.

Utmaningar för föräldrar till barn med CAH kan handla om att hantera den första tidens förvirring, som kan återkomma senare när barnet växer och utvecklas eller omgivningens förutsättningar förändras. Det är även en belastning att inte riktigt veta när och hur mycket barnet kan påverkas av sjukdomen, att leva med risk. Övergångsperioder som att börja förskola eller skola kan vara extra krävande då man behöver informera nya personer och ibland mister viktigt stöd som utgjorts av personer som känner ens barn väl. Men dessa omställningar kan förstås även vara chanser till nystart och förbättrat stöd.

Småbarns- och skolåren

För föräldrar till barn med CAH handlar de första årens fokus ofta om att lära sig sköta medicineringen och få kunskap om risker vid infektioner, samt att hantera vårdkontakter.

När barnen blir lite äldre och börjar skolan måste föräldrarna hitta en balans mellan att stötta och att låta dem utveckla sin självständighet. Det handlar om att i lagom takt lämna över en del ansvar på dem, till exempel när det gäller att sköta medicineringen.

– Forskning visar att en förändrad kortisolnivå kan påverka minne och inlärning. Det gäller både när kortisolhalten är för hög och när den är för låg, säger Anna Strandqvist.

Barnens utmaningar i skolmiljön är ofta just att kunna sköta behandlingen själv, men också sådant som gäller för alla: att hitta kompisar och att klara skolarbetet.

Stress hos personer med CAH

Kortisol har många funktioner i kroppen och är viktigt bland annat

för blodsockernivån, immunförsvaret och metabolismen. Kortisol är också ett av kroppens viktigaste stresshormon. Tillsammans med andra stresshormon som adrenalin och noradrenalin sköter det kroppens förmåga att möta olika typer av utmanande situationer. Personer med CAH är inte sämre på att hantera stress, men eftersom de har ett stressystem som till viss del regleras utifrån, med mediciner, kan det vara annorlunda än för andra. Det kan rentav vara en fördel att på förhand kunna förbereda sig för en fysiskt stressig situation genom att ta en extra dos hydrokortison. Men den som inte ligger bra i sina värden under längre tid eller har svårt att sköta sin behandling riskerar att få problem som liknar de vid långvarig negativ stress: det vill säga överdriven trötthet, undvikande eller nedstämdhet. Det är därför viktigt att regelbundet utvärdera dosen.

Psykosexuell utveckling

CAH är en sjukdom som ibland påverkar *psykosexuell utveckling*; könsrolls beteende, sexuell läggning och könsidentitet. Det händer att en del flickor med CAH intresserar sig mer än andra för sånt som pojkar och män i högre utsträckning väljer, både i fritidsintressen och senare yrkesval. Självklart finns det många andra flickor och kvinnor som också gör sådana val, men det är extra vanligt förekommande i gruppen kvinnor med CAH. Det är också något mer vanligt att kvinnor med CAH blir förälskade i och attraheras av kvinnor. Men majoriteten identifierar sig som flickor/kvinnor och trivs med det.

– Det här beror på att CAH kan ge förhöjda nivåer av androgener; de hormoner som män har högre nivåer av än kvinnor. Detta sker redan under fostertiden, då bland annat hjärnan utvecklas. För en del flickor påverkar androgenerna kroppen på olika sätt, vilket är av betydelse för sexualitet, fertilitet och för känslan att 'vara kvinnlig', säger Anna Strandqvist.

Den här utvecklingen påverkas inte i lika stor grad hos pojkar med CAH om de har fungerande behandling.

Som förälder kan man gärna resonera kring de här frågorna med sina barn, och vara öppen och tillåtande. En del barn och unga blir ensamma med funderingar om att inte känna sig som alla andra.

– Man kan behöva påminna om att *alla* människor varierar i de här aspekterna och att många människor faktiskt känner att de inte är som andra under uppväxten. Hur man känner och är som person förändras också under livet.

– Det är bra att tänka att man är en *person* i första hand, inte en tjej

eller en kille. Alla har rätt att vara den de är, säger Anna Strandqvist.

Aspekter kring kirurgiska ingrepp

Tidigare genomförde man så gott som alltid kirurgi på flickor med viriliserade könsorgan i nyföddhetsperioden. Den allmänna policyn idag är mer restriktiv när det gäller operation i tidig ålder. Det här är en komplex fråga som debatterats mycket. Patientorganisationer, FN, Amnesty och EU har på senare tid engagerat sig för förändrade arbetssätt i vården. Socialstyrelsen har gjort en kartläggning av den vård som utförs och SMER (Statens medicinsk etiska råd) har haft frågan på agendan.

– Att vara med själv och bestämma angående beslut som rör ens kropp är viktigt. Men att avstå operation i tidig ålder kan också innebära en påfrestning och ibland ett visst lidande för personen. Det finns forskning som visar att tidiga operationer vid CAH inte lett till tillräckligt positiva resultat för de som opererats, för att det ska vara motiverat att genomföra dem utan personens medgivande. Men eftersom vården i Sverige och i andra delar av världen nyligen ändrat policy i denna fråga finns ännu ingen forskning som visar hur det blir om man växer upp utan operation, eller opereras senare, säger Anna Strandqvist.

Hur man trivs med sin kropp kan variera under olika perioder i livet, och beror sannolikt också på hur samhället förhåller sig till variation och utseende. Normer kring kropp och kön förändras kontinuerligt och olika kulturella normer kan existera parallellt. *(Läs mer om kirurgiska ingrepp och debatten om dem på sida 18.)*

Att prata med barnen om CAH, behandling och konsekvenser

Det är inte alltid lätt att veta när barnet är moget för att förstå och tala om sin sjukdom och vad den innebär. Ju tidigare desto bättre, är en bra utgångspunkt. Små barn förstår ibland komplexa saker på enklare sätt, vilket gör att de kan växa in i och hantera även till synes svåra frågor.

– Tänk dock gärna på att inte prata om det hela tiden, barnet vill ju inte tänka på CAH konstant. Men det kan vara bra att hitta tillfällen när det passar, så att inte sjukdomen blir till något tabubelagt. Man kan också försöka förenkla och anpassa till barnets nivå, ofta handlar det om att vara så konkret som möjligt.

Många yngre barn gillar att prata om intima frågor, därför är det bra att grunda en dialog tidigt. Då ökar chansen att man fortsätter att samtala och att barnet känner sig trygg med att ta upp funderingar.

Större barn kan behöva mer hjälp på traven för att våga eller vilja prata om privata ämnen.

Som förberedelse inför läkarbesök kan det vara bra att höra efter om barnen vet varför de går till läkaren.

– Tala med barnen med omtanke om deras självkänsla, och visa på en öppenhet och tillgänglighet. Om du inte vet hur mycket barnet vill prata kan du helt enkelt fråga: 'tänker du mycket på de här sakerna?', säger Anna Strandqvist.

Identitet vid kronisk sjukdom

En aspekt av CAH är att vara sjuk och frisk på samma gång. En person med CAH är inte sjuk per se, men behöver ta medicin hela livet för att inte bli det. Det kan påverka ens identitet och hur man ser på sig själv.

– Att ha ett tillstånd som påverkar könsutvecklingen som CAH gör för en del av tjejerna är också speciellt. Jag upplever att många unga med CAH är kunniga och medvetna om samhällets normer kring könsroller och genusperspektiv. De är ofta accepterande och nyfikna på andras alternativa val och tänker en hel del kring sådana saker. Däremot träffar jag sällan tjejer med CAH som inte trivs som tjejer/kvinnor.

Hur öppen man vill vara med sin sjukdom är olika från person till person. En del barn vill inte verka annorlunda och drar sig för att berätta eller ta sina mediciner då andra ser. Lärare och skolpersonal kan ibland hjälpa till att informera. Enkla förklaringar kan underlätta: "Min kropp kan inte tillverka ett hormon som heter kortisol, och därför tar jag medicin för att tillföra det".

– Jag har träffat många tjejer med CAH som opererats i underlivet och som är öppna med det inför sina kompisar. Ingen av dem tycks ha upplevt några problem med det. Andra har aldrig berättat för någon. Ofta är de lite mer oroliga och bekymrade, eftersom de inte vet vad som skulle hända om någon visste 'sanningen'. Jag brukar därför uppmuntra till att berätta för någon man har förtroende för, för att se hur det känns. Men varje person väljer självklart själv hur den vill göra, säger Anna Strandqvist.

Forskning kring livskvalitet

De senaste fem åren har det publicerats flera studier där man undersökt livskvaliteten hos barn med CAH. De visar att barnen ofta uppger att de har god livskvalitet. Inte heller föräldrarna skattar deras livskvalitet som nedsatt i stor utsträckning.

– Därmed inte sagt att det inte finns svårigheter i vardagen. De

problem som barnen själva beskriver i dessa studier är problem i skolan, sömnsvårigheter och ökad uttrötthet. Men de kanske inte alltid upplevs som så stora att de påverkar livskvaliteten i stort på ett avgörande sätt.

Hos vuxna med CAH finns en viss överrepresentation av problem som nedstämdhet och ångest. I en stor svensk registerstudie kunde man också se att personer med CAH oftare än andra är sjukskrivna. Det visades också att en del unga tjejer inte går ut grundskolan med fullständiga betyg och att färre kvinnor och män med CAH skaffar egna barn trots att de gifter sig eller ingår partnerskap.

Frågor till Anna Strandqvist

Vad kan man göra om den lokala psykologen, eller gynekologen, 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. En psykolog eller kurator träffar kanske barnet lite oftare, och kan med fördel hämta in kunskap hos personer som vet mer om CAH. Sammanfattningar från Ågrenska brukar till exempel vara ett bra underlag för att få en förståelse för vad det innebär att leva med CAH. Om problemen handlar specifikt om CAH kan man be om remiss till psykolog i något av teamen på universitetssjukhusen för en avgränsad kontakt/rådgivning.

Första tiden med Lisa

Resultatet från PKU-provet som tagits på Lisa visade att hon hade CAH. Behandling med salt-tillskott och kortison kunde sättas in omgående.

– Det var väldigt jobbigt i början. Fick hon det minsta för mycket av saltet kräktes hon, säger Jocke.

Lisa fick feber och familjen blev inskriven på sjukhus i flera veckor. Men det gick inte upp för Linda och Jocke direkt att Lisa riskerade att bli allvarligt sjuk vid feber eller annan ansträngning. Det förstod de först många år senare.

Att barnet de fått, som de från början trodde var en pojke, visade

sig vara flicka var i sig ingen stor grej för familjen.

– Väntan var fruktansvärd men när beskedet kom var det inte viktigt om vårt barn var en tjej eller kille, utan att hon var ett barn som mådde bra. Att hon skulle överleva, säger Linda.

När Lisa var ungefär tio månader opererades hon för att korrigera viriliseringen. Operationen varade hela dagen, i tio-elva timmar. Ett strömavbrott hade komplicerat situationen för läkarna, men allt gick till slut bra. Fram till tvåårsålden genomgick Lisa många kontroller för att följa upp resultatet av operationen, och hon sövdes då varje gång.

Kirurgi vid CAH

– Behandling av kongenital binjurebarkshyperplasi handlar inte bara om kortisondoser. För flickor med virilisering kan även kirurgiska ingrepp komma på tal. Idag vill man helst vänta till tonåren med beslut om kirurgi, för att låta personen välja själv.

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

Fyra centrum i Sverige behandlar pojkar och flickor med CAH. De ligger i Stockholm, Göteborg, Uppsala och Lund/Malmö.

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

Nyfödda flickor med CAH kan ha olika grad av klitorisförstoring, *virilisering*. Flickorna kan ha veckade, pigmenterade blygdläppar och en gemensam gång för slida och urinrör. Klitoris kan vara så pass förstörd att den liknar en penis. Graden av virilisering skattas på den så kallade Praderskalan.

– Att flickorna ser ’pojkgiga’ 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 påverkar kroppen på olika sätt. En del blir fysiskt starka och exempelvis duktiga på idrott. Många har intressen som traditionellt brukar kodas som ”grabbiga”. Det gäller naturligtvis många flickor och

kvinnor rent generellt, men det är lite vanligare hos flickor med CAH än hos flickor i befolkningen i stort.

Det går inte att på förhand avgöra vilken könsidentitet barnet kommer att ha när hen växer upp.

– Det är inte bara könsdelarna som påverkas av den ökade testosteronhalten, det gör ju även hjärnan och resten av kroppen. Vi kan veta att ett barn som föds har kvinnliga könskromosomer, men inte hur personen kommer att identifiera sig som vuxen, säger Gundela Holmdahl.

Femininiserande kirurgi

Femininiserande kirurgi, att korrigera viriliseringen i underlivet, hjälper inte barnet medicinskt utan handlar om att normalisera utseendet. Man kan utföra klitorisplastik, vaginalplastik eller plastik av blygdläpparna (ofta en kombination). Oavsett metod är det en irreversibel operation som alltså inte går att återställa i efterhand om personen skulle önska det.

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

Diagnosen CAH ställs idag ofta tidigt och kortisonbehandling kan sättas in direkt. Viriliseringen hos barnet minskar när kortisonbehandling startar. Klitorisförstoringen drar ihop sig och pigmenteringen avtar. Därför är det viktigt att inte besluta för tidigt om eventuella kirurgiska ingrepp, utan vänta in medicineringens effekt innan graden av virilisering bedöms.

Synen på kirurgi har utvecklats över tid

För tio-femton år sedan var det självklart inom sjukvården att genomföra femininiserande kirurgi hos viriliserade flickor, för att efterlikna ett ”normalt” kvinnligt könsorgan. På senare år har synen svängt kraftigt.

Rekommendationen i Sverige idag är att om möjligt vänta tills man kan få så kallat informerat samtycke, det vill säga att personen själv väljer att genomgå en operation. Det kan exempelvis ske i tonåren. En del viriliserade flickor väljer då att genomgå en operation medan andra inte tycker att det behövs.

– Resultatet av en operation blir minst lika bra vid femton års ålder som vid femton månader. Det kan vara en fördel att operera efter att puberteten satt igång, eftersom underlivet då är mer färdigutvecklat, säger Gundela Holmdahl.

Vid *måttlig eller mindre uttalad virilisering* gör man idag varken rutinundersökningar eller operationer av de yttre genitalierna när barnet är mellan två och tolv års ålder, om inga medicinska skäl föreligger. Detta av psykologiska skäl. Syftet är att låta barnet ha sitt underliv i fred tills intresse för de här frågorna väcks.

Vid *uttalad virilisering*, där klitoris liknar en snopp, övervägs ibland operation före ett års ålder eftersom det kan vara svårt att växa upp som flicka och samtidigt se ut som en pojke på utsidan.

Det är dock mycket viktigt att poängtera att könsidentiteten inte sitter i könsorganen. Vi kan inte operera fram den ena eller den andra könsidentiteten hos en person.

– Med det sagt har jag hittills inte träffat någon med CAH som varit ledsn över att ha blivit opererad som barn. Samtidigt är det ju en omöjlig fråga att ställa eftersom personen inte vet något annat, och därmed inte kan jämföra hur det hade varit utan operationen, säger Gundela Holmdahl.

Det finns få långtidsstudier som följer upp flickorna efter en operation. Det man vet är att många av flickorna som opererats tidigt behöver ytterligare korrigerande vaginala operationer i framtiden.

Ett kirurgiskt ingrepp lämnar alltid spår. Många kvinnor som är opererade beskriver att de kan få orgasm, men det går inte att lämna sådana garantier. Det finns alltid en risk att känslan påverkas, även om man använder nervsparande metoder.

– Den viktigaste aspekten i den här debatten är förmodligen den att flickorna inte ges möjlighet att välja själva om vi fattar beslutet åt dem när de är små. Det innebär att vi låter samhällsnormerna styra vad vi anser vara ett 'korrekt' utseende eller en korrekt könsidentitet. Det finns personer med CAH som har kvinnliga könskromosomer, men som lever som män och har ett gott liv med den identiteten, säger Gundela Holmdahl.

Vuxna kvinnor med CAH

Det har gjorts en studie av 62 kvinnor med CAH i Göteborg och Stockholm, i åldrarna 18-63 år (samt av åldersmatchade kontrollgrupper). I studien ingick undersökning, provtagning och ett frågeformulär med 120 validerade frågor som bedömer psykosexuella och psykosociala aspekter.

Studien visade 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 (en förbindelse) mellan urinrör och vagina vilket skapade problem med läckage.

– Läckageproblemet uppstår dock inte med dagens kirurgiska metoder utan tillhör dåtiden, säger Gundela Holmdahl.

Hos hälften av kvinnorna satt urinrörsmynningen i vaginan, men kvinnorna uppgav inte att detta medförde några problem.

När det gällde antal operationer visade studien att av de 29 personerna med *null*- eller *I2splice*-mutationer (det vill säga svåra former av CAH) hade 28 genomgått underlivskirurgi – åtta av dem fler än fem gånger.

Av de 26 patienterna med SV-mutation hade 19 opererats 1-3 gånger, medan 1 av 6 patienter med NC-mutation var opererad (1 gång).

Totalt sett hade ungefär 80 procent av patienterna genomgått någon form av femininiserande kirurgi.

Socialstyrelsens utredning 2016

Det pågår en diskussion både i Sverige och utomlands om mänskliga rättigheter och eventuella förbud angående tidig kirurgi av könsdelar där personen i fråga inte kan ge informerat samtycke. Socialstyrelsen har gjort en utredning som gäller vård av nyfödda med intersex-tillstånd i Sverige. I slutsatserna påpekas bland annat att det vid tidig operation inte går att garantera personen det gäller rätten till information om ingreppet, och att beslutsgrunderna för indikation och timing för kirurgi av könsdelar varierar mellan olika läkarteam och mellan enskilda kirurger. Vidare slår man i utredningen fast att forskningen som bedrivits hittills ger ett otillräckligt bevisunderlag för beslut om könsval och tidig könskirurgi.

Globala riktlinjer

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

”/.../alla stater uppmanas att upphäva lagar som tillåter påträngande och oåterkalleliga behandlingar, inklusive könsnormaliserande 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.

Lisa träffar andra med CAH

När Lisa var fem-sex år blev familjen medlem i patientföreningen för personer med CAH och deras anhöriga. Men de var länge passiva medlemmar – vardagen flöt på och det dröjde tills Lisa var i tioårsåldern innan de för första gången åkte iväg på ett läger och träffade andra familjer i samma situation. Det var en familjevistelse på Ågrenska.

– Det kändes väldigt lagom i tid, det var ungefär då frågor började dyka upp hos Lisa och vi kände att vi behövde göra henne mer medveten om CAH och vad hon gått igenom rent fysiskt, säger Linda.

På Ågrenska fick Lisa träffa andra barn som också har CAH, och många av dem hade liknande egenskaper som hon själv.

– Veckan var väldigt känsloladdad för alla i familjen. Lindas röst brast hela tiden när vi skulle tala med de andra och då fick jag prata i hennes ställe. Jag tappade rösten! säger Jocke med ett leende.

– Precis. Vi hade nog inte förstått förrän då att vi hade behov av att prata om det som hade hänt, säger Linda.

Jocke kände sig arg på sig själv över att ha gått och burit på alla känslor själv i tio år, när de kunnat få kontakt med de andra familjerna mycket tidigare om de hade velat.

Sedan den första vistelsen på Ågrenska har familjen åkt med på CAH-föreningens läger varje sommar. De har fått kompisar i hela landet, och föräldrarna beskriver hur Lisa ”blommar upp” när hon träffar de andra barnen. De delar många egenskaper och intressen och enligt Linda och Jocke blir det ofta en ”grabbig stämning” med lite tuff jargong när tjejerna umgås med varandra. De delar en ovärderlig gemenskap.

– Lisa har alltid varit extremt självständig och lekte mycket själv redan under förskoletiden. Även idag är hon ensam mycket. Därför blir de här träffarna extra betydelsefulla, säger Linda.

Hon beskriver att Lisa har svårt med det sociala spelet vilket gör det komplicerat att skaffa nya kompisar.

– Lisa skulle till exempel aldrig ändra på sig själv för att bli omtyckt av andra, vilket i grunden är en bra egenskap. Men det kan ju ibland framstå som märkligt i andras ögon. Hon är extremt rak på sak och inte så typiskt ’flickig’.

Röst hos kvinnor med CAH

– **Kvinnor med CAH kan ha en virilisering av rösten. Det innebär att deras röster på gruppnivå har ett lägre röstläge än andra kvinnors, men det behöver i sig inte medföra några besvär.**

Det säger Ulrika Nygren som är logoped vid Karolinska Institutet i Stockholm.

Rösten är den akustiska signal som bär upp budskapet i det talade språket. Rösten består av tre funktionella delar: andningsorganen, ljudkällan som bildas genom stämbandets svängningar och klangen som uppstår i ansatsröret (håligheten från stämbanden till läpparna).

En *ton* uppstår när stämbanden vibrerar. När en person växer på längden ökar också längden på stämbanden och ansatsröret vilket påverkar rösten. Hos både pojkar och flickor blir också struphuvudet större i puberteten, men skillnaden är störst hos pojkar. Det gäller också för stämbandslängden som ökar med 63-100 procent under puberteten hos pojkarna, att jämföra med 34-50 procent hos flickorna.

Hos både flickor och pojkar uppnås den vuxna stämbandslängden under slutet av puberteten. Röstläget sjunker, klangen blir mörkare och lungornas storlek ökar vilket leder till en bättre röstkontroll. Både pojkar och flickor kommer alltså i målbrottet. Röstläget sänks ungefär en oktav hos pojkar och en ters (tre toner) hos flickor.

Virilisering av röst hos kvinnor

Vissa symtom som uppstår hos kvinnor med ökade halter av androgener (manligt könshormon, testosteron) är *reversibla* och går tillbaka om androgennivåerna sänks. Det gäller till exempel ökad muskeltillväxt och behåring. Tillväxten av yttre könsorgan och mörkare röst är dock symtom som *inte* går tillbaka även om halten av androgener sjunker.

Symtom vid virilisering av röst och stämband medför ett sänkt röstläge, avsaknad av höga frekvenser, hes röstkvalitet, skrovlig röst, röstinstabilitet och svårigheter med att öka röststyrkan. Det finns också beskrivet en emotionell påverkan, exempelvis att det känns jobbigt att tala som flicka om man upplever att

omgivningen tolkar en som en manlig talare, säger Ulrika Nygren.
– Det är förstås önskvärt att alla blir accepterade utifrån den röst de har, men den som upplever sitt röstläge som besvärande kan få behandling hos en logoped. Det kan dels ske genom träning, men också – om träning inte visar sig fungera – genom frekvenshöjande kirurgi.

Röst hos kvinnor med CAH

CAH medför ökade halter av androgener, vilket alltså kan göra att struphuvudet viriliseras och att röstläget som en följd får en lägre frekvens. Ulrika Nygren har varit med och genomfört en studie med syfte att undersöka röstegenskaper hos kvinnor med CAH. I studien deltog 38 kvinnor med CAH, i åldrarna 18-63 år, samt åldersmatchade kontrollpersoner.

– Deltagarna fick läsa upp en standardtext i en inspelningsstudio, för att vi skulle kunna analysera deras grundtonsfrekvens, säger Ulrika Nygren.

De fick också själva skatta sin röst utifrån hur de uppfattade den, och beskriva om de upplevde att rösten medförde problem i vardagen.

– På gruppnivå hade kvinnorna med CAH mörkare röstläge, och en lägre lägsta och högsta ton i sitt omfång än personerna i kontrollgrupperna hade, säger Ulrika Nygren.

De skattades också ha en mörkare röstklang, och upplevde i större utsträckning än kontrollpersonerna att rösten utgjorde ett problem i det vardagliga livet.

Hur mörk rösten blir är inte relaterat till svårighetsgraden av CAH, utan kan snarare relateras till personens BMI och kroppsbyggnad. Det kan också ha att göra med sen diagnos och underbehandling av glukokortikosteroider.

– Våra slutsatser är att det är bra att undvika långa perioder av höga testosteronvärden för att på så sätt minska risken för irreversibla röstförändringar. Vi vill också trycka på vikten av information till kvinnor med CAH om att röstpåverkan kan förekomma, samt vikten av att remittera kvinnor med röstproblem för vidare utredning hos logoped, säger Ulrika Nygren.

En enkätstudie av 42 kvinnor med CAH, samt åldersmatchade kontrollpersoner, visade liknande resultat: signifikant högre grad av rösthandikapp och signifikant högre skattning av ”mörk röst”.

– Patienterna med mörk röst var generellt mindre nöjda med sin röst än kontrollgruppen och angav i större utsträckning att de blev

uppfattade som manliga talare i telefon. Men det var bara sju procent som uppfattade den mörkare rösten som ett problem, säger Ulrika Nygren.

I en studie med fyra kvinnor med CAH och fem kvinnliga respektive fyra manliga röstfriska kontrollpersoner, tittade man på om CAH-patienterna hade en större stämbandsmuskel än andra kvinnor, och om detta i så fall korrelerade med mörkare röst. I och med studien kunde man bekräfta tesen att stämbandsvolymen är större hos kvinnor med en viriliserad röst jämfört med röstfriska kvinnliga kontrollpersoner.

Slutsatserna av den befintliga forskningen är att det är viktigt med information till såväl patienter med CAH som medicinsk personal om att röstvirilisering kan förekomma. Röstviriliseringen är kopplad till sen diagnos och/eller otillräcklig behandling med glukokortikosteroider. Subjektiva röstproblem kan förekomma och bör utredas.

Lisas familj har flyttat till en ny stad

För två år sedan flyttade Lisa och hennes familj till en annan del av landet. Det gjorde det sociala livet lite svårare för Lisa, eftersom omgivningen i den nya staden inte känner till henne sedan barnsben, vilket hon varit van vid. Ibland ställer hon frågor som ”varför tycker ingen om mig?”.

– Hon har en ganska jobbig period just nu. Lisa är trygg i sig själv och det kommer hon garanterat att ha nytta av som vuxen. Men hon har nog en rätt tuff tonårsperiod framför sig i det att hitta sig själv, säger Jocke.

Linda önskar ofta att hon kunde trolla fram en kompis till Lisa, men så enkelt är det förstås inte.

– Innan flytten spelade hon fotboll, hon var målvakt, men hon har gått upp en del i vikt på senare tid och slutade med fotbollen i samband med flytten. Nu håller hon på med luftgevärsskytte istället.

Jocke försöker på olika sätt aktivera Lisa och tror att hon skulle må bättre rent generellt av att röra sig mer. Ibland försöker Jocke locka med henne ut på gården för att köra grävmaskin. Hon gillar sådant, men är väldigt rädd för att misslyckas.

– För ett tag sedan frågade Lisa mig om det finns många tjejer som kör plogbil. Jag förstod det inte direkt men inser ju nu att hon fiskade efter möjliga framtida yrken och ville kolla läget. De yrkestankar hon haft har handlat om att bli snickare, elektriker eller arkitekt, säger Jocke.

Snart ska Lisa undersökas inom sjukvården igen för att följa upp resultatet av operationen som korrigerade viriliseringen i underlivet.

Sjukdomen har inte varit en så stor del av vardagen för Lisa, förutom medicineringen som trots allt fungerat väl. Men något föräldrarna har svårt att släppa är att de känner att de ”sumpat” chansen att ge Lisa en mer genomsnittlig kroppslängd.

– Hon kom i puberteten väldigt tidigt och vi skulle ha behövt justera hennes medicinering redan då, för att minska risken att skelettets tillväxt stannade av. Vi litade på vår läkare men han hade inte all kunskap inom området, säger Linda.

När de till slut fick justerat tiderna för medicineringen – och förstod vikten av att ta kortisonet exakt samma tid varje dag – gjorde det stor skillnad för Lisas värden. Men det var för sent att påverka tillväxten.

– Det ger oss stora skuld känslor eftersom informationen ju fanns inom sjukvården även om vår egen läkare inte kände till allt. Vi tänker ofta att vi hade kunnat söka mer kunskap på egen hand.

Familjen har alltid behandlat Lisa som frisk och genom åren inte riktigt förstått vidden av att hon lättare än andra kan drabbas av ett livshotande tillstånd. Idag vet de att det är så.

Lisa vet inte själv hur hon kommer att reagera den dag hon blir dålig, eftersom hon varit sjuk väldigt sällan hittills i livet. Det är ett orosmoment för föräldrarna, som går och funderar på hur det kan bli när Lisa flyttat hemifrån och kanske bor själv i en lägenhet. Kommer hon att hinna känna i tid om hon börjar bli dålig? Kommer hon att hinna larma någon om hon akut får hög feber?

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.

Hon träffar i sitt arbete ungefär hundra vuxna kvinnor med CAH, vilket uppskattningsvis är en tredjedel av landets vuxna kvinnor som har sjukdomen.

CAH förekommer i olika former, med de engelska namnen *salt wasting* (SW), *simple virilizing* (SV) och *non-classic* (NC).

– Den lindrigare formen, NC, förväxlas inte sällan med PCOS, ett annat tillstånd som också ger symtom som mensstörning och polycystiska äggstockar. Det är dock viktigt att skilja på dessa diagnoser eftersom en person med CAH kan behöva kortisontillskott, vilket en person med PCOS inte behöver, säger Angelica Lindén Hirschberg.

Hur upptäcks CAH hos flickor/kvinnor?

Ofta upptäcks sjukdomen tidigt på grund av att en nyfödd flickas könsorgan har utvecklats i manlig riktning. Ytterligare några fångas upp i nyföddhetscreeningen som erbjuds alla nyfödda i landet, men där upptäcks inte barn med mildare varianter av CAH.

– I vissa fall noteras sjukdomen först i puberteten, på grund av tidig pubertetsutveckling och menstruationsstörning, eller ännu senare, då ofta i samband med fertilitetsutredning. Det händer också att en vuxen kvinna söker vård för ökad kroppsbehåring (hirsutism) eller klitorisförstoring.

Både kvinnor och män har normalt sett både kvinnliga och manliga könshormoner i kroppen. De styr fysiska uttryck, och även beteende och mående. Det som skiljer sig åt mellan könen är att halterna av de olika hormonerna är olika höga. Kvinnor som har en ökad produktion av manliga hormoner kan bland annat få en mörkare röst, minskad bröstkörtelvävnad, ökad muskelmassa och kroppsbehåring, utebliven mens samt klitorisförstoring.

Behandlingen består av livslång medicinering med kortison och eventuellt mineralkortokoid (aldosteron). Ibland ges p-piller för att reglera menssen och trycka ner halten av manliga könshormoner.

– I vissa fall opererar man viriliserade könsorgan på flickor eller kvinnor. Det görs antingen före ett års ålder, eller när personen är tillräckligt stor för att själv bestämma, säger Angelica Lindén Hirschberg.

Från flicka till vuxen kvinna med CAH

Från det att barnen fyller 18 år går de över från barn- 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.

Frågor som ofta kommer upp hos unga kvinnor med CAH handlar om sexualitet, fertilitet och hur ett ”normalt” underliv ser ut.

– Det händer att jag träffar tjejer med CAH som tror att de ser avvikande ut i underlivet eftersom de vet att det kan ingå i sjukdomsbilden. Sedan kan det visa sig att de själva inte har någon påverkan alls på hur underlivet ser ut. Det kan vara viktigt för självkänslan att få ställa den frågan till någon och få svar på den.

De flesta flickor med CAH får sin första mens vid samma ålder som andra flickor. Genomsnittsåldern är strax under 13 år.

– Den som inte fått sin första menstruation vid 16 års ålder ska utredas. Det behöver inte vara något fel, men det är viktigt att man utreder orsaken till att mensen dröjer. Detta har skolhälsovården ansvar för, säger Angelica Lindén Hirschberg.

När det gäller flickor med CAH talar en regelbunden mens (alltså mens ungefär en gång i månaden) för en välinställd medicinering. Har man sin mens var sjätte vecka eller ännu glesare, finns det anledning att utreda orsaken.

– Det kan vara så att mensen då blir extra riklig, vilket helst ska behandlas så att flickan inte drabbas av järnbrist. Men tänk på att det är vanligt att mensen är lite oregelbunden under de första ett eller två åren.

Beteende och sexualitet

Vuxna kvinnor med den svårare formen av CAH har ofta traditionellt manliga intressen och väljer mansdominerade yrken i högre grad än andra kvinnor. Det stämmer på gruppnivå men behöver inte alls gälla för varje enskild individ.

De flesta kvinnor med sjukdomen är heterosexuella och mer än 95 procent upplever en kvinnlig identitet. Men det är inte ovanligt att kvinnor med CAH samtidigt uttrycker att de ’inte känner sig så kvinnliga’, vilket är en annan sak. Det där är ju relaterat till samhället och de normer som råder. Sannolikt breddas i framtiden samhällssynen på vad som betraktas typiskt kvinnligt och manligt, säger Angelica Lindén Hirschberg.

Bi- eller homosexualitet är vanligare bland kvinnor med CAH än i genomsnittspopulationen. Det är vanligare vid de svårare formerna

av syndromet än vid de lindrigare.

Studier visar att kvinnor med CAH som grupp sexdebuterar något senare än andra och att en något större andel lever utan en fast partner.

Fertilitet och graviditet

Kvinnor med CAH har något nedsatt fertilitet och får i genomsnitt färre barn än andra. Det gäller särskilt för kvinnor med saltförlorende form av CAH.

En registerstudie av 272 kvinnor med CAH och 27 000 åldersmatchade kontrollpersoner visade att 25 procent av kvinnorna med CAH hade fött minst ett barn, medan motsvarande siffra för gruppen i stort var 46 procent.

Orsakerna till det lägre fertilitetstalet kan vara såväl fysiska och hormonella som psykologiska och emotionella.

– En del kvinnor har ökad produktion av gulkroppshormon (progesteron) från binjurarna. Det är samma ämne som används som preventivmedel i minipiller, säger Angelica Lindén Hirschberg.

Det kan alltså hämma fertiliteten. Kvinnor som opererats kan också ha en trång slidöppning vilket kan försvåra samlag.

– En orsak till låg sexuell aktivitet kan vara att en del patienter är överbehandlade, vilket leder till låg testosteronnivå. Kvinnor behöver testosteron för att känna sexuell lust, säger Angelica Lindén Hirschberg.

Orsakerna kan också vara psykosexuella. En del har ingen önskan om att bli föräldrar.

– De som vill bli föräldrar kan få hjälp att bli gravida genom olika former av fertilitetsbehandling. I de fall kvinnan vet att hon har en oregelbunden menstruation kan hon söka hjälp direkt, och behöver inte vänta ett år vilket är vad som gäller i vanliga fall.

Generellt sett upplever gravida kvinnor med CAH få komplikationer, men det finns en något ökad risk för graviditetsdiabetes.

Kejsarsnittsfrekvensen är mycket högre för kvinnor med CAH (som opererats i underlivet), än för genomsnittskvinnan. Det beror på att man rekommenderar planerat kejsarsnitt för kvinnor som opererats i underlivet. En vaginal förlossning kan orsaka förlossningsskador.

Risken att föra sjukdomen vidare

Sannolikheten för att en kvinna med CAH ska få ett barn med samma sjukdom är relaterad till sannolikheten för att pappan är bärare av anlaget. Ungefär 1 av 60 män bär på anlaget. Risken för att fostret ska ha CAH blir då 1 av 480. Det går att testa om en person är bärare eller inte.

Sannolikheten för att barnet till en kvinna med CAH och en man som bär på anlaget får sjukdomen är 50 procent. Risken för missfall är densamma för kvinnor med CAH som för andra 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.

Chronocort är ett hydrokortisonpreparat med modifierad (fördröjd) frisättning som intas morgon och kväll. Läkemedlet är utvecklat för att ge normalfysiologisk dygnsutsöndring av kortisol vilket kan förbättra den hormonella och metabola kontrollen. Just nu genomförs en internationell studie som undersöker om Chronocort ger förbättrad hormonell kontroll jämfört med dagens standardbehandling.

Fråga till Angelica Lindén Hirschberg

Vad skiljer preparaten Chronocort och Plenadren åt?

– Effekten och syftet med preparaten är samma, men beredningen är olika.

”Jag har CAH” – samtal med Julia, 20 år

Julia, 20 år, har CAH. Hon jobbar och studerar till sjuksköterska, och på fritiden spelar hon fotboll. Julia kom till

Ågrenska för att berätta om hur det är att leva som vuxen med CAH. Hon intervjuades av Cecilia Stocks, socionom på Ågrenska.

I er familj har ni alltid pratat ganska öppet om CAH. Hur har du upplevt det?

– Det har alltid varit skönt att veta att båda mina föräldrar vet vad som gäller, och bryr sig. Mina syskon har ju sina egna liv men känner förstås till att jag har CAH och vad det innebär. Men det händer att det kan kännas lite svårt eller onaturligt att prata om det ibland, exempelvis med min storebror som är ganska mycket äldre och som jag inte träffar jätteofta.

Hur har du hanterat situationen när det gäller kompisar?

– Till kompisar säger jag kanske inte alltid vad sjukdomen heter, men även om de skulle googla och läsa på så vet jag att de inte skulle bry sig på ett negativt sätt. Det känner jag mig trygg med. Jag kan inte minnas att det varit en stor grej för någon att jag åkt från skolan för att gå till läkaren eller liknande. Det har aldrig varit något bekymmer med det. De flesta barn behöver ju åka till läkaren ibland av olika anledningar.

Hur har du haft det med kompisrelationer genom åren?

– Under mina yngre år i skolan var jag nästan bara med pojkar, och spelade fotboll varje rast. Det var inte många andra tjejer som var med på det. När jag började högstadiet blev det tvärtom att jag enbart hängde med tjejer, då kändes pojkarna lite löjliga och omogna. På gymnasiet var det likadant egentligen, och nu på universitetet har killarna mognat till sig igen och går faktiskt att prata med, haha. Idag är min vänskapskrets jämlik om man ser till könsfördelning.

Vad har du för intressen?

– Jag vet ju att det är vanligt att tjejer med CAH ofta gillar sport och motorer, och det stämmer in på mig. Jag har alltid tyckt att det är roligt med både bilar och idrott. Det är härligt när jag träffar andra tjejer med CAH eftersom jag i princip kan utgå ifrån att de har liknande intressen. Det brukar vara självklart om man föreslår en aktivitet med ett CAH-läger att de andra vill haka på, som att kasta macka när man går till stranden. Av någon anledning verkar det vara så.

Vad har det betytt att få de sammanhangen under din uppväxt, det vill säga att träffa andra med CAH?

– Jag kommer ifrån en liten by där alla har koll på varandra och noterar den som avviker. Men jag har hela tiden vetat att det finns fler än jag, fler som är tjejer och gillar att leka med bilar. Att åka på sommarläger och träffa andra med CAH har alltid känts positivt. På dessa läger har vi också fått lära oss mer om sjukdomen, vilket varit väldigt bra. Det är trots allt jag som har sjukdomen och ska lära mig att leva med den.

Känner du av sjukdomen i vardagen, exempelvis kortisolbristen?

– Ja, det kan jag göra. Vanliga dagar funkar fint, men om jag exempelvis har en tenta på eftermiddagen är jag helt utslagen på kvällen om jag inte tagit mycket extra kortison innan. Samma sak gäller för en fotbollsmatch. Däremot är träningar inget problem, så det känns som att det psykologiska spelar in ganska mycket för min del. En fotbollsmatch kan ju vara både psykiskt och fysiskt ansträngande, så där blir påfrestningen liksom maxad. På fotbollscuper sover jag mellan matcherna eftersom jag inte orkar hålla igång hela dagen. Jag får spaghattiben och blir jättetung i kroppen.

Minns du hur gammal du var när du började förstå att du kunde känna av sjukdomen i kroppen?

– Kanske 14-15 år? Tidigare har min pappa alltid varit med vid fotbollsträningar och petat i mig mat när jag behövt. Med tiden har jag märkt av symtomen mer och mer, liksom behovet av att ta en extraskjuts av medicin när skolan blivit tuff, exempelvis.

Fick du förståelse för vad pressande situationer kostade dig i skolan, som vid nationella prov?

– Ja, lärarna har ju sekretess så jag har alltid varit öppen med dem och tyckt att de förstått. Inför prov har jag tagit extra kortison och försökt vara förberedd. Man måste testa sig fram lite. Jag tycker att måendet går att påverka ganska bra med medicineringen även om det såklart inte alltid är lätt att hitta rätt.

Hur har dina föräldrar förhållit sig till situationen?

– De har alltid pushat mig på ett bra sätt och påmint om att ta medicin så att jag ska orka, och så att jag själv ska lära mig vad jag behöver göra för att orka. Det har varit bra! Det går aldrig att på förhand veta hur stort stresspåslaget kommer vara i en situation. Har jag inte tagit medicin innan får jag ett bakslag direkt efter

matchen, men det kan förebyggas. Visar det sig att jag tagit för lite medicin tar jag lite till efter matchen för att kompensera.

Har du någonsin känt att du velat strunta i medicinen, som tonåringar ibland kan känna?

– Nej, jag känner av väldigt tydligt vad som händer om jag missar medicinen, speciellt morgonmedicinen. Det har aldrig lockat att skippa den eftersom det är jag som får ta bakslaget och må dåligt.

Har läkarna du mött varit hjälpsamma för att få dig att förstå hur du ska hantera din sjukdom?

– Ja, jag hade en barnläkare som själv var ganska atletisk. Hon tipsade om att känna mig fram och se vad som funkar för mig, hur mycket jag kan pressa mig fysiskt utan att må alltför dåligt. Det har varit till stor hjälp.

Hur har det fungerat att gå över till vuxenvården?

– Jag har inte fått så mycket hjälp i övergången mellan barn- och vuxenvården faktiskt. Det har varit lite 'nu bryter vi all kontakt, härifrån får du klara dig själv'. Nu blir jag bemött som en vuxen helt och hållet. Jag har inte riktigt fått den hjälp jag behöver i min hemstad, men har bett att få komma till en endokrinolog i den stad jag bor i nu istället. Som vuxen träffar man kanske bara sin läkare en gång per år, då kan det också vara värt det att åka lite längre för att träffa någon som är bra, och som kan ens sjukdom väl.

Har du haft någon bitter period och varit arg över sjukdomen?

– Jag och en kompis planerade nyligen en resa till Spanien där vi ville gå en vandringsled som är 90 mil. Då diskuterade vi medicinering och insåg att Florinefen måste vara i kylskåp. Då blev jag lite bitter, det är trist att behöva väga in sådana saker. Resor är nog det mest jobbiga, att alltid behöva ha en plan B. Jag ska åka på en skidresa snart med vänner som inte känner till min sjukdom. Inför den har jag berättat för en person, och han har lovat att ge mig kortison om jag skulle bryta benet i backen. Det är viktigt att veta att någon känner till situationen och kan agera om något händer.

Bor du ensam?

– Jag bor med min syster idag, men har bott själv tidigare. Då fick jag en gång 40 graders feber. Jag kontaktade pappa som sedan ringde en gång i timmen och såg till att jag var okej, och sa till mig att ta mer medicin. Någon måste alltid veta om man är på väg att

bli sjuk och är ensam hemma, men ofta känner jag det i tid och kan ringa någon som kan stötta upp.

Känner du av salthunger ibland?

– Nej, det skulle jag inte säga. Det är ju gott att äta salta S-godisar ibland, men det är inget jag tänker på specifikt. Dock säger andra att jag saltar väldigt mycket när jag lagar mat, det skulle ju kunna ha med CAH att göra.

Mår du bra av rutiner?

– Ja, medicinerna gör en ju till en rutinmänniska eftersom de måste tas vid samma tidpunkt varje dag. Om jag slarvar med rutinerna och exempelvis går upp 7 för att ta morgonmedicinen men sedan går och lägger mig igen istället för att kliva upp, så mår jag inte jättebra. Jag mår helt enkelt bäst om jag håller mig till invanda mönster.

Hur tänker du kring alkohol och CAH?

– Jag brukar ta extra kortison om jag vet att jag ska dricka alkohol och vara uppe senare än vanligt. Det brukar gå bra.

Är medicinen dopingklassad? Kan det ställa till det när det gäller ditt fotbollsspelande?

– Ja, medicinerna är ju med på dopinglistan. Dock har jag uppfattat det som att det är okej så länge man har dokument som visar att man faktiskt behöver preparaten.

Upplever du några fördelar med sjukdomen?

– Ja, kanske att man blir lite mognare tidigare, lär sig att planera och strukturera livet. Jag tycker också att man blir stark och har lätt att bygga muskler. Rent fysiskt och idrottsligt upplever jag det som en fördel.

Har du tips till föräldrar som har barn med CAH?

– Att visa stöttning och att försöka se det positiva i situationen. Inte alltid förknippa sjukdomen med något negativt utan hjälpa barnet se det som en naturlig del av den man är, helt enkelt. Jag tycker inte att CAH är en så väldigt jobbig sjukdom att ha, det är bara just medicineringen som kan vara krånglig. Lär er gärna så mycket som möjligt om CAH redan tidigt, det har man nytta av många gånger. Det är viktigt att ha kunskap om sin sjukdom, men att inte behöva vara sin sjukdom.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Pedagogik vid sällsynta funktionsnedsättningar bygger på specifik kunskap om diagnosen, samt information om barnets egna förutsättningar och behov. Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika sjukdomar och syndrom.

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under vistelsen, säger Gustaf Nylén som är chef för barnteamet på Ågrenska.

Barn som har CAH har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Därför är det viktigt att alltid se till varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan. Personalen läser information om diagnosen och samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens förskolor och skolor. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig *delaktiga*. Det pedagogiska arbetet utgår från ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga och omgivande faktorer och dess dynamiska samspel. Med det avses barnets egen fysiska förmåga, men också omgivning i form av attityder, sociala sammanhang och den fysiska miljön. Samtliga är lika viktiga för hur det går att påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig barnet kan känna sig.

Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna – som ofta går att anpassa – extra viktiga. – Ansvar för att kompensera för funktionsnedsättningarna vilar till stor del på omgivningen. Barnet måste få tillgång till sina resurser och inspireras till att använda dem så optimalt som möjligt.

Allmänna mål

Under familjevistelsen vill Ågrenskas personal skapa en miljö för barnen där de känner sig trygga och trivs. Personalen har

förkunskap om barnens diagnos och kan därför erbjuda anpassade aktiviteter. Det som är unikt för Ågrenska är att barnen och deras familjer får möjlighet att träffa andra familjer i liknande situation, som kan bidra till kunskap och insikt om diagnosen.

– Föräldrarna har ofta mycket kunskap med sig, och tankar kring att vara annorlunda. Här får familjerna, barnen och syskonen möjlighet att dela sina frågeställningar med varandra, säger Gustaf Nylén.

Barnen brukar även träffa läkare och får möjlighet att ställa sina egna frågor om sjukdomen. Det är viktigt att både barn och syskon får information om den aktuella diagnosen och vad den innebär, på sina egna villkor och på en nivå som är anpassad för dem.

De yngre barnen får besök av Harry, en docka som är med på alla familjevistelser. Han har samma syndrom eller sjukdom som barnen och det brukar vara lätt för honom att tillsammans med barnen och en pedagog öppna upp ett samtal om diagnosen.

– Vi inleder varje morgon med en samling där vi talar om vad vi gjort dagen innan och vad som kommer att hända under dagen som väntar. Att barnen får träffa varandra och utbyta erfarenheter och tankar är kärnan i verksamheten, säger Gustaf Nylén.

Särskilda mål

Bidra till reflektion och insikt om diagnosen.

Aktivitetserna som anordnas under veckan är utformade för att skapa tillfällen för samtal, där barnen kan reflektera kring diagnosen och dess konsekvenser tillsammans.

– Samarbetsövningar av olika slag är väldigt bra för att uppnå sådana konstruktiva utbyten. De är roliga och stärker både gruppen och individerna. När barnen känner sig trygga och bekväma med varandra är det också lätt för dem att öppna sig om sådant de kanske inte pratar så ofta om i vardagen, säger Gustaf Nylén.

Länktips:

– logopedeniskolan.blogspot.se

– skoldatatek.se/verktyg/appar

– skolappar.nu, appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11

– appstod.se, samlingsplats för appar som stöd

– mathforest.com, låg/mellan, välj nivå

– mfd.se, myndigheten för delaktighet

– hattenforlag.se teckendockor, böcker, spel och musik med tecken

– ritadetecken.se, program med tecken, kan laddas ner som app

– varsam.se, hjälpmedel och träning

- *komikapp.se*, material och inredning
- *nyponforlag.se*, språkstimulerande material
- *abcleksaker.se*, fina, roliga och pedagogiska leksaker
- *lekolar.se*, förskola och skolmaterial leksaker, pyssel, hjälpmedel
- *goteborg.se/eldorado*, upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

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 känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Astrid Emker 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 han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets 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 just med sina föräldrar om, säger Astrid Emker.

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 fostertiden. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer.

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

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå.

I nio-tioårsåldern 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 frågor 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 bara säga något annat som känns bra, kanske ’min syster behöver ta medicin före träningen’ eller ’min bror tar medicin för att ersätta något som saknas i kroppen’. Men berättar bara det man vill berätta, säger Astrid Emker.

Hon beskriver en familj som hon träffat, som hade kommit överens om tre olika svar att ha i beredskap vid frågor från en nyfiken omgivning – ett för när de inte ville berätta alls, ett för när de ville ha en snabb förklaring och ytterligare ett för de tillfällen de faktiskt ville berätta mer ingående för någon om sitt barns eller syskons sjukdom. Det kan vara ett bra tips!

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

– I tonåren utvecklar många en kompisrelation till sina syskon, ålderskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin

relation, är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer, säger Astrid Emker.

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 sjukt 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. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att sätta ord på dem.

– Om vi vuxna säger 'det där behöver du inte tänka på' eller 'oroa dig inte för det' säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Astrid Emker.

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.

Vad säger syskonen?

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller system. Ibland frågar lärarna i skolan oftare "hur mår din syster?" än "hur mår du?", vilket kan bidra till den känslan. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

Många har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera 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.

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.

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständig, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv. – Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på syskonkompetens.se

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar.

Bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. ”Älskar ni honom mer än mig?” undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.

agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/

Lisa har en lillebror

Lisa har en lillebror, Pelle, som är två år yngre än hon.

– När jag blev gravid med Pelle blev jag ordinerad att äta kortison för att förhindra eventuella missbildningar av den typ Lisa hade haft, säger Linda.

Genom fostervattenprov fick hon och Jocke besked om att de väntade en pojke denna gång, att han inte hade CAH och inte heller var bärare av det förändrade anlaget som orsakar sjukdomen. De andades ut.

– Det var en enorm lättnad. I början av graviditeten hade det varit

svårt att glädja sig, vi var ju mitt uppe i den första tiden med Lisa som fortfarande var liten när jag blev gravid, och hade inte riktigt överblick över vad sjukdomen skulle innebära på sikt, säger Linda.

Att skaffa fler barn var hela tiden en självklarhet. Jocke kände det som att de ville ha någon typ av revansch för att livet med barn startat så dramatiskt första gången. För Linda var det viktigt med syskon: Lisa skulle inte vara ett ensam barn.

Lisa och Pelle har mycket syskonkärlek mellan sig, ”av det hårda slaget” som föräldrarna beskriver det. Lillebror vet hur han ska trycka på Lisas knappar och gillar att provocera henne.
– Men om någon utomstående säger något om henne är han den allra första att försvara henne! säger Linda.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att alla barn får en tidig och därefter regelbunden kontakt med tandvården. De barn med CAH som vi har träffat har god munhälsa och friska tänder. Det säger tandläkare Emma Brandquist och logoped Åsa Mogren, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna under Ågrenskas familjevistelser gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via webbplatsen

mun-h-center.se samt via MHC-appen och på Mun-H-Centers Facebooksida och You Tube-kanal.

Tand- och munvård för barn och unga med särskilda behov

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Regelbunden tandborstning med vuxenhjälp och att skydda tänderna med fluortandkräm rekommenderas för alla barn och vid behov kan ytterligare fluorpreparat användas. För att underlätta tandborstningen kan den vuxne stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av tuggytorna. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården och som tandvårdspersonalen kan hjälpa till att prova ut. Det finns också ett stort sortiment av tandkrämer för att passa i olika situationer, bland annat tandkrämer utan smak och utan skummedel.

Vid de regelbundna undersökningarna på tandkliniken är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra, förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna.

Munhälsa vid CAH

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

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med CAH:

- Mineraliseringsstörningar i emaljen.
- Bettavvikelser.
- Plack.
- Överrörlig käkled.
- Gracilt tungband.

– Barnen vi träffat har fina tänder och slemhinnor. Ett par av barnen har överrörliga käkleder och kunde därmed gapa väldigt

stort. Då kan det vara bra att vila käken på en bitkloss i samband med längre tandläkarbehandlingar samt att vara uppmärksam på eventuella besvär från käkmuskulatur och käkled, säger tandläkare Emma Brandquist.

Att tänka på för barn med CAH:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och informera om barnets diagnos och aktuell medicinering. Det är bra att ta med namn på ansvarig läkare som tandläkaren kan vända sig till med frågor.
- Vid överrörlig käkled bör man undvika att belasta käken i ytterlägen.
- För personer med återkommande problem från munslemhinnan finns särskilda sprayer och sköljvätskor på apoteket som kan hjälpa.
- Konsulteras alltid ansvarig läkare före större tandingrepp.
- Förbered vid behov barnet inför tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen som barnet ska sitta i. (Användbara bilder finns på bildstod.se och kom-hit.se)

Munmotorik vid CAH

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

– Efter att ha undersökt barnen med CAH under den här vistelsen konstaterar vi att de inte verkar ha någon påverkan på oralmotoriken, säger Åsa Mogren.

Sedan tidigare finns 27 personer med CAH registrerade i MHC:s kunskapsdatabas, i åldrarna 4 till 68 år. Ingen av dem hade några uppenbara oralmotoriska svårigheter.

Det finns dock exempel på att saltbrist eller problem med vätskebalansen kan leda till minskad matlust.

Information från Försäkringskassan

Hos Försäkringskassan kan föräldrar till barn med funktionsnedsättning få olika typer av stöd. Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några exempel.

Försäkringskassans syfte är att förenkla vardagen för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten ska bli enklare, tryggare och mer personliga. De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson som ansvarar för att samordna alla kontakter med Försäkringskassan.

I en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg, utfärdat av behandlande läkare, bifogas. Intyget ska så tydligt som möjligt beskriva barnets funktionsnedsättning. Handläggaren bokar in ett utredningssamtal med sökanden, vilket kan genomföras på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. Handläggaren lägger sedan ett förslag till beslut, som till sist fattas av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Avslag där kan överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och i Högsta Förvaltningsdomstolen. Varje instans avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Det innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

Mer info och blanketter för ansökan finns på: forsakringskassan.se

Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller ett barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år hen fyller 19 år. Därefter kan hen själv ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning. För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas bidraget.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade

vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller. Som bidragstagare är du skyldig att anmäla förändrat vårdbehov eller om du beviljats annat samhällsstöd.

Merkostnader

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen i vissa fall få ersättning för *merkostnader*. Dessa innefattar exempelvis slitage av kläder, extra kostnader för ökat tvättbehov, specialkost, behandlingsresor eller -besök och kostnader för kommunikationsträning eller motorisk träning. Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning är en ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för exempelvis vård av sjukt barn (VAB), behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman.

Ersättningen kan betalas ut tills 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 en allvarlig diagnos och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, tills dess att barnet fyller 18 år.

För att få ersättning krävs att du har ett arbete eller är ansluten till A-kassan. Du måste kunna uppvisa läkarintyg.

Föreningsinformation

Riksföreningen för Congenital Adrenal Hyperplasia, är en mötesplats för personer med CAH och deras familjer.

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.

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.

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.

Läs mer på föreningens webbplats: 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: socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, som drivs av Ågrenska.

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetat i enlighet med uppdraget. Uppdraget är att:

- ...bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst, frivilligorganisationer.
- ...bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga.
- ...bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.
- ...identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

Ågrenska, som driver NFSD, är ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter.

Läs mer om NFSD:s verksamhet på nfsd.se

Kongenital binjurebarkshyperplasi, CAH

En sammanfattning av dokumentation nr 555

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

Det föds uppskattningsvis tio barn per 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 tidig feminiserande kirurgi för flickor med viriliserade könsorgan, där man korrigerar viriliseringen. Men idag rekommenderar man ofta att vänta med beslut om kirurgiska ingrepp tills barnet själv kan vara med och bestämma.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2018

