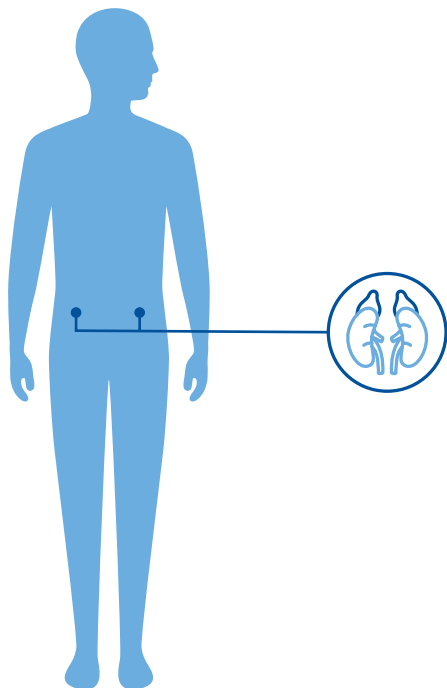


Medfødt binyrebarksvikt

CAH



Medfødt binyrebarksvikt / Congenital Adrenal Hyperplasi (CAH) er en medfødt hormonforstyrrelse som skyldes enzymsvikt i binyrebarken, og som gjør at medisiner må tas hele livet.

Senter for sjeldne diagnoser
www.sjeldnediagnoser.no



MEDFØDT BINYREBARKSVIKT (CAH)

CAH er en forkortelse for den engelske betegnelsen Congenital Adrenal Hyperplasia, som betyr medfødt forstørret binyrebark. På norsk kalles tilstanden medfødt binyrebarksvikt. CAH skyldes enzymsvikt i binyrebarken som fører til redusert eller ingen produksjon av hormonet kortisol. Enzymsvikten påvirker også produksjonen av andre hormoner som produseres i binyrebarken og kan gi aldosteronmangel og overskudd av mannlig kjønnshormon. De fleste som har CAH må ta medisiner hele livet, og følges opp av spesialister.

Forekomst

I Norge fødes det årlig cirka seks barn med CAH.

Årsaker

I binyrebarken produseres flere viktige hormoner, som kortisol, aldosteron og testosteron. Denne produksjonen styres av enzymer. Den vanligste årsaken til CAH er genfeil i CYP21A2-genet som fører til at et enzym (21-hydroxylase) i binyrebarken ikke virker som det skal. Dersom dette enzymet mangler, eller ikke virker som det skal, dannes det for lite kortisol og aldosteron, og det produseres

for store mengder mannlig kjønnshormon. Symptomer og alvorlighetsgrad av CAH varierer med graden av enzymsvikt og hvilket enzym som er defekt. CAH deles inn i klassiske og ikke klassiske former avhengig av symptomer. Klassiske former deles igjen inn i salttapende og ikke salttapende form (se nedenfor). Den ikke klassiske formen er vanligst, og gir oftest mildere symptomer som hos noen først diagnostiseres i voksen alder på grunn av overskudd av mannlige kjønnshormoner. Denne formen omtales ikke videre her.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Arvegang

CAH er en arvelig tilstand. Mekanismen for arvegangen er *autosomt recessiv*.

Ved autosomal recessiv arvegang har barn med tilstanden arvet en genfeil fra hver av foreldrene. Foreldre er som regel friske bærere av hver sin genfeil. Hvert barn de får sammen, har 25 % risiko for å arve genfeilen samtidig fra hver av foreldrene, og dermed bli syk. I ca. 1 % av tilfellene er den ene av de to genfeilene nyoppstått. Da er kun én av foreldrene bærer av en genfeil.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning. Spesialister i medisinsk genetik og genetiske veiledere ved regionsykehusene gir slik veiledning. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

Hvordan stilles diagnosen?

Nyfødtscreeningen er et nasjonalt tilbud til alle foreldre om å ta en blodprøve av barnet sitt som kan avsløre en alvorlig sykdom. Prøvene analyseres ved Nyfødtscreeningen/Nasjonalt behandlingstjeneste for alvorlige medfødte sykdommer/syndromer, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Siden 2012 har CAH

vært inkludert i nyfødtscreeningen.

Målet er at nyfødtscreeningen skal oppdage alle nyfødte som har den alvorlige salttapende formen for CAH slik at sykdom kan forebygges og behandling startes. De alvorlige formene for CAH kan bli livstruende og krever behandling i løpet av dager etter fødsel.

Noen familier får et barn hvor det er uklart hvilket kjønn barnet har ved fødsel. Dette kan i noen tilfeller skyldes CAH. Familien skal snarest og helst innen 24 timer, få kontakt med en lege som har god kunnskap om diagnosen. En tidlig utredning er viktig, for at foreldre skal få nøyaktig informasjon og riktig og rask diagnose på barnet sitt.

Den mindre alvorlige, ikke-salttapende formen, gir mindre plager og blir ikke alltid oppdaget på nyfødtscreening. Hvis nyfødtscreeningen ikke avslører denne formen for CAH, oppdages den gjerne når et lite barn går for tidlig i puberteten. Da kan pubertetstegn som for eksempel behåring og svettelukt forekomme.

Noen kvinner får stilt diagnosen først i ungdomstida på grunn av menstruasjonsforstyrrelser eller i forbindelse med fertilitetsutredning.

Tegn og symptomer

Den vanligste formen for CAH fører til en ubalanse i produksjonen av binyrebarkhormoner med lavere kortisol og aldosteron, og mer produksjon av mannlige kjønnshormon enn hos friske.

Kortisol i passe mengde er nødvendig for alle celler i kroppen. Kortisol er en type stresshormon som holder blodtrykk og blodsukker på et akseptabelt nivå. Ved ulike former for stress som høy feber, større anstrengelser/påkjenninger, operasjoner eller store skader, vil kroppen trenge mer kortisol. For at kroppen skal takle dette etterspør den mer kortisol. Ved CAH klarer ikke binyrebarken å produsere nok av dette selv. Da kan personen med CAH bli svært syk med lavt blodtrykk og blodsukker.

Aldosteron er et saltregulerende hormon som styrer saltbalansen i kroppen. Er det for lite aldosteron i blodet, slippes det ut for mye salt. Når salt slippes ut, drar det med seg vann. Dette kan føre til dehydrering (uttørring).

Hvis det blir et for stort underskudd av salt får noen salthunger når det er for lite aldosteron i kroppen. I tillegg får noen lavt blodtrykk.

Testosteron er et mannlige kjønnshormon som lages/produseres hos begge kjønn og som alle trenger en viss mengde av for å være friske, og for at kroppen skal vokse og være i utvikling.

Den salttapende formen

Ved den salttapende formen er enzymaktiviteten svært lav og fører til både aldosteron- og kortisolmangel. Dette kan føre til alvorlig akutt sykdom med uttørring, dårlig allmenntilstand, lavt blodsukker og lavt blodtrykk. Da blir det nødvendig med innleggelse på sykehus for å få intravenøs væskebehandling, salttilførsel, og hormonerstatning.

Hos jenter kan høy produksjon av testosteron i fosterlivet påvirke utviklingen av ytre genitalia. Det betyr at klitoris kan være forstørret, kjønnsleppene sammenvokst og noen ganger kan det være en felles åpning for urinrør og skjede. Livmor, eggstokker og øvre del av skjeden er normalt utviklet. For høy produksjon av testosteron hos jenter kan av og til gjøre det vanskelig å avgjøre barnets somatiske kjønn ved fødsel.

Den ikke-salttapende formen

for CAH fanges ikke alltid opp på nyfødtscreeningen. Den kan gradvis gi symptomer med for

tidlig pubertet, rask høydevekst og kjønnsbehåring fra cirka tre års alder.

Behandling og oppfølging

Ved usikkert kjønn ved fødsel er det nødvendig med en rask utredning og behandling i spesialisthelsetjenesten enten på Haukeland universitetssjukehus i Bergen eller ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Der møter barnet og foreldrene et tverrfaglig team bestående av barnelege, barne- og ungdomspsykiater/barnepsykolog, gynekolog, barnekirurg og eller plastikkirurg samt en spesialsykepleier. Teamet gir et helhetlig behandlingstilbud og er en flerregional behandlingstjeneste for usikker somatisk kjønnsutvikling, ofte kalt DSD team.

CAH krever livslang medisinsk behandling med tilførsel av kortison og eventuelt aldosteron. Målet med behandlingen er å oppnå normal vekst og utvikling, og å unngå binyrebarksvikt i forbindelse med infeksjoner og/eller ved økt fysiske og/eller psykisk belastning eller stress. Medikamentet tas ofte flere ganger i døgnet. I noen situasjoner når personen med CAH blir syk må kortisol økes fordi kroppen etterspør mer enn kroppen klarer

å produsere. Noen har en sprøyte med kortison som de kan sette hvis de ikke får i seg tabletter. Resept på sprøyta fås av fastlege eller behandlende lege. De fleste med CAH har fått et steroidkort fra behandlende lege hvor det står hva som skal gjøres i forbindelse med sykdom eller større påkjenninger. Steroidkortet finnes også som en app, på enkelte fontetyper, som kan lastes ned.

Ved utenlandsreiser er det klokt å ha med en legeattest på engelsk som inneholder informasjon om diagnose og medisiner.

Tegn på riktig medikamentell behandling er trivsel, normal vekst og modning av skjelettet, stabil vekt i forhold til høyde og at pubertet starter som forventet. I voksen alder bør begge kjønn følges med hensyn på potensielle bivirkninger av medisiner, eventuelle psykososiale vansker og tilbys råd og veiledning om fertilitet.

Jenter og kvinner

Jenter får, til de fyller 18 år, tilbud om årlig kontroller i Flerregional behandlingstjeneste for usikker somatisk kjønnsutvikling, DSD team. Etter fylte 18 år følges jenter av en endokrinolog på et universitetssykehus i samarbeid med lokal sykehuset.

Hos jenter med sammenvokste kjønnslepper og forstørret klitoris, kan operasjon vurderes. Vurderingen gjøres i et tett samarbeid med foreldre og behandlende leger. All behandling og oppfølging gjøres individuelt, og alltid i samarbeid med pasient om alder tilsier det.

I løpet av puberteten får jenter tilbud om en undersøkelse hos gynekolog. Deretter anbefales regelmessig kontroller. Henvisning til gynekolog får du av legen i DSD teamet eller fastlegen. Jenter med CAH kan bruke alle former for prevensjon.

Når en kvinne med CAH planlegger å bli gravid, bør hun ta dette opp i en konsultasjon med endokrinologen sin. Det kan være nødvendig med justering av medisiner i forkant av en eventuell graviditet. Gravide kvinner skal følges nøye opp med regulering av medisiner og tilvekstkontroller av fosteret. Fødsel/keisersnitt er en fysisk påkjenning og det er dermed viktig å legge en fødselsplan for ekstra kortisoltilførsel. Kvinner som har vært operert i skjeden bør vurderes på et universitetssykehus i forhold til forløsning med keisersnitt eller vaginal fødsel.

Gutter og menn med CAH

Det er viktig å ha fokus på fertilitet og psykoseksuell utvikling hos gutter/menn med CAH. Fastlege eller endokrinolog kan, dersom det er ønsket, henvise til oppfølging av psykolog/psykiater/sexolog.

Menn med CAH kan ha redusert fertilitet. Dette kan skyldes godartede små «svulster», TART, i testiklene. Disse svulstene er ofte symptomfrie. For lav dose med kortison kan øke risikoen for å utvikle TART. Menn følges av endokrinolog lokalt, og henvises til utredning for TART.



Å leve med CAH

Å få et barn med en sjelden diagnose

Det kan være krevende å få et barn med en sjelden diagnose, og flere opplever dette som utfordrende og vanskelig, spesielt i starten. Hvis det er tvil om barnets kjønn, gjør det situasjonen særlig utfordrende. Det er derfor viktig at begge foreldre får nødvendig informasjon og opplæring om diagnosen og hva som er spesielt viktig å passe på. Da er de bedre rustet til å mestre sin rolle som barnets viktigste støttepersoner. I tillegg til andre i helsevesenet kan Senter for sjeldne

diagnoser bistå med informasjon og veiledning til foreldre. Senterets rådgivere har lang erfaring i å hjelpe/veilede foresatte som har fått et barn med CAH.

Åpenhet og informasjon om diagnosen

Vår erfaring viser at åpenhet kan fremme positive holdninger, forståelse og aksept i møte med andre. Lokalt hjelpeapparat, som helsesykepleier og fastlege, kan være gode støttepersoner for å hjelpe barnet og familien til å være åpne om diagnosen. Senter for sjeldne diagnoser kan bistå med kunnskapsoverføring til fagpersoner som for eksempel fastlege, helsesykepleier og andre i lokalt hjelpeapparat.

Barn trenger alderstilpasset informasjon om egen diagnose. Informasjonen kan gis av foreldre, og/eller i samarbeid med helsepersonell. Kunnskap om egen diagnose er viktig slik at barnet selv kan svare på spørsmål om seg selv. Det bidrar til mestring og selvstendighet. Hvis noen for eksempel spør hvorfor barnet tar medisiner kan det forslagsvis svare: «Jeg mangler et stoff i kroppen som gjør at jeg må ta medisiner hver dag. Da føler jeg meg mye bedre».

Tenårene er en spesielt sårbar livsfase der mange opplever det tungt og vanskelig å ha en sjelden diagnose. De bekymrer seg for å skille seg ut og være annerledes. Når du er ungdom bør du vite hvem som har ansvaret for deg i helsevesenet og hvem du skal ta kontakt med hvis du trenger hjelp. Flere ungdommer og voksne med CAH sier at det er nødvendig å fortelle venner at de bruker en livsviktig medisin i tilfelle de blir så syke at de trenger hjelp til å få i seg medisinen. Å ta ansvar for egen behandling og for å finne gode mestringsstrategier bidrar til god livskvalitet på tross av utfordringer. Det kan være en god støtte å ha kontakt med jevnaldrende i lignende situasjon. Se brukerforeningen; Landsforeningen for CAH, www.cah.no.

Overganger i livet

Når barn begynner i barnehagen og på skolen må dette forberedes. Se egen folder om CAH og barnehage/skole og skolestartboka. (Se www.sjeldnediagnoser.no). Overganger i livet, som ved oppstart i barnehage, skole, studier og arbeidslivet, kan være utfordrende for personer med sjeldne diagnoser. Planlegging av slike overganger skaper

trygghet og det kan være viktig å sikre kunnskapsoverføring om den sjeldne diagnosen til nye nærpåersoner i slike faser.

Samarbeid

Behovet for tiltak og hjelp vil være individuelt. Noen trenger tett oppfølging både fra helsetjenesten og andre instanser. Andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen, og påvirkes lite av diagnosen sin.

Dersom en person med en sjelden diagnose har behov for koordinerte tjenester fra flere instanser i kommunen, kan det være behov for å etablere en ansvarsgruppe og en individuell plan (IP). Gode planer og samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for personen med en sjelden diagnose, familien og hjelpeapparatet.

Senter for sjeldne diagnoser kan, i samarbeid med ulike fagpersoner fra spesialisthelsetjenesten, bidra med å overføre kompetanse om diagnosen og det å leve med en sjelden tilstand til personen med CAH, familie, lokalt hjelpeapparat samt til personalet i barnehage og på skole.

Brukerforening

Landsforeningen for CAH:

www.cah.no

Informasjonsmaterieil

Finnes på sjeldnediagnoser.no.

- Denne diagnosebrosjyren som PDF-fil
- Brosjyren "Om CAH for barnehage og skole" (PDF, 8 sider)
- CAH-hefte (PDF, 36 sider)

Nyttige lenker

- Intersex Society of North America (ISNA), PO Box 3070; Ann Arbor MI 48106-3070; USA: www.isna.org

September 2021

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale.

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestring, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



 23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Post: Senter for sjeldne diagnoser,
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo