

# Medfødt binyrebarksvikt

## Om CAH for barnehage og skole

CAH er en hormonforstyrrelse som skyldes en enzymsvikt i binyrebarken.

SENER FOR SJELDNE DIAGNOSER  
[www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

## **MEDFØDT BINYREBARKSVIKT - For barnehage og skole**

### **Congenital Adrenal Hyperplasi (CAH)**

Kongenital binyrebarkhyperplasi betyr medfødt forstørrelse av binyrebarken. Den engelske betegnelsen er congenital adrenal hyperplasia (CAH). Forkortelsen CAH brukes i mange sammenhenger. Tilstanden skyldes en enzymsvikt i binyrebarken som fører til for lav produksjon av hormonene kortisol og aldosteron, og for høy produksjon av androgene hormoner. CAH forekommer i ulike alvorlighetsgrader. CAH behandles ved å tilføre hormoner gjennom hele livet.

### **Forekomst**

CAH er en sjelden diagnose. Det fødes ca seks barn årlig i Norge med tilstanden.

### **Årsaker**

Årsaken er en genfeil som fører til at et enzym i binyrebarken ikke virker som det skal. Enzymet er nødvendig for produksjon av hormonene kortisol og aldosteron. Ved ingen eller mangelfull produksjon av enzymet, dannes det for lite kortisol og aldosteron, og det produseres store mengde androgener.

### **Hvilke hormoner dannes i binyrebarken?**

Kortisol spiller en viktig rolle i kroppen ved ulike former for stress, for eksempel feber og store påkjenninger som ulykker eller operasjoner.

I slike situasjoner etterspør kroppen mer kortisol for å kunne opprettholde blodtrykk og sukkernivå. Dersom blodtrykk eller blodsukker er for lavt, kan barnet bli sløvt og i alvorlige tilfeller får man ikke kontakt med det.

### **Om denne brosjyren**

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne 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.

Aldosteron styrer saltbalansen i kroppen. Aldosteron holder salt og dermed også vann tilbake i kroppen. Hvis man mangler eller har for lite aldosteron, skilles det ut for mye salt som trekker med seg vann ut av kroppen, og barnet/ungdommen kan bli uttørket.

Androgener er mannlige kjønns hormoner som utvikles hos begge kjønn.

## Symptomer og tegn på CAH

CAH forekommer i ulike alvorlighetsgrader.

Den alvorlige formen gir forstyrrelser i saltbalansen. Barn med den alvorlige formen kan bli svært syke hvis de ikke får i seg medisiner, for eksempel hvis de kaster opp. Barnet må da på sykehus for å få medisiner.

Barn med den milde formen har ikke alltid symptomer som nyfødt. Senere under oppveksten kan barnet få økt lengdevekst og komme i tidlig pubertet.

## Diagnostisering

Gjennom nyfødtscreeningen får alle barn i Norge tilbud om å ta en blodprøve for å undersøke om barnet kan ha alvorlige medfødte sykdommer. CAH er en av disse sykdommene.

Når et barn blir født med CAH, vil barn og foreldre komme i kontakt med en barnelege som er spesialist på hormoner (barneendokrinolog) slik at behandlingen kan komme raskt i gang.

## Behandling og oppfølging

Alle barn med tilstanden må ta medisiner.

Målet med behandlingen er å få kontroll på hormonnivåene slik at de blir så normale som mulig.

Behandling med kortison og aldosteron er livsviktig. Hormonene gis i tablettform og må tas hele livet.

Barn med CAH må kontrollere effekten av medisinene de får. Det kontrolleres med blod- og urinprøver, dels hos barnelege på lokalt sykehus, og hos barneendokrinolog på universitetssykehus.

I tillegg har jenter med diagnosen årlige kontroller i et tverrfaglig team ved et av to universitetssykehus (Oslo Universitetssykehus, Rikshospitalet eller Haukeland Universitetssjukehus).

Flere foreldre har meldt tilbake til Senter for sjeldne diagnoser at det er viktig å gi drikke, gjerne saft, hvis barnet virker sliten eller litt sløv. Dette kan skyldes lavt blodsukker. Hvis det er vanskelig å få kontakt med barnet, må lege kontaktes.

## Barnehage og skole

Det anbefales at barnets foresatte lager en avtale med barnehagen og skolen om hvordan personalet kan hjelpe til å gi medisin. De må ha kjennskap til hva CAH er, samt vite hva de skal gjøre dersom barnet blir sykt.

I noen situasjoner trenger kroppen mer kortisol enn barnet får via kortisontabletter. Dosen økes hvis barnet har høy feber, oppkast/diaré, blir utsatt for en ulykke, eller i perioder med mye stress.

Oppstart i barnehage og skole, og bytte av avdeling, kan være eksempler på årsak til stress. Barn kan få symptomer som hodepine, sløvhet, utilpasshet, uro og kvalme/oppkast. Hvis dette er tilfellet i barnehagen eller på skolen, må foreldrene kontaktes. Da kan personalet få beskjed om å gi ekstra kortisontabletter. I alvorlige tilfeller hvor barnet får kramper eller man ikke får kontakt med det, skal man ringe 113 direkte. Det er viktig at ansatte i barnehagen og på skolen informerer medisinsk personell om at barnet har medfødt binyrebarksvikt.

Foresatte har et skriv fra behandlende lege om hva som må gjøres hvis barnet blir sykt. Personalet må ha kjennskap til dette, og følge den beskjeden de får, for eksempel å øke dosen med kortisontabletter.

Noen foresatte vil at barnehagen og skolen skal ha ekstra medisiner som kan brukes i nødstilfeller. De kan også ønske at personalet skal få opplæring i å sette en kortisonsprøyte (Solu-Cortef) hvis barnet trenger medisiner fort.

Hjemmet og personalet må ha en god og tett dialog, og ansvaret må plasseres hos noen få voksne.

## Skriftlig plan

De foresatte kan lage en skriftlig plan der det står hva som skal observeres hos barnet, og hvilke medisiner barnet trenger. Denne planen bør i tillegg inneholde:

- hvem som har hovedansvaret for barnet i løpet av en dag
- hvem som har ansvar for å gi barnet medisiner
- hvem som tar imot medisiner i barnehagen eller på skolen
- hvor medisinene oppbevares
- hvilke symptomer barnet har ved lavt blodsukker og dehydrering (uttørring)
- hvilke symptomer barnet har ved feber
- informasjon om å ha vann eller saft tilgjengelig
- hvilke telefonnummer som kan brukes hvis nødvendig, informasjon om hvem personalet skal ringe til, og hva de skal gjøre hvis det skjer noe med barnet

## Store barn og ungdommer

Store barn og ungdommer lærer seg å ta ekstra medisiner i situasjoner hvor det er nødvendig. Flere beskriver en spesiell hodepine som et tegn på at de har for lite kortisol i kroppen, og tar da en ekstra tablett. Det er ikke farlig å øke dosen hvis personen kjenner at kroppen trenger mer kortisol. Hvis slike situasjoner oppstår ofte, bør foreldrene informeres. Da bør man oppsøke legen som har forskrevet medisinene.

## Informasjon til barn

Barn trenger alders-tilpasset informasjon om sin egen diag-nose, som gjerne kan gis av foreldre eller sammen med helsepersonell. Barnet bør lære seg et enkelt svar på hva det skal svare på spørsmål om hvorfor de tar medisiner. For eksempel "Jeg mangler et stoff i kroppen, derfor tar jeg medisiner hver dag. Da føler jeg meg bedre".

Barn med CAH har en sjelden diagnose som andre vet lite om. Det kan for noen oppleves ensomt å "være den eneste" med denne diagnosen. Barna er jevnlig på sykehus til kontroller med undersøkelser, prøvet-aking og avbrudd i hverdagen, og noen opplever dette belastende.

## Voksne i barnehagen og skolen

For voksne i barnehagen og skolen er det viktig å være ekstra oppmerk-som på barnets behov, og melde fra til barnets foresatte hvis man mistenker at barnet går med vanskelige tanker, eller er urolig for noe.

Foresatte rådes til å informere medelever og foreldre om at barnet bruker medisiner. Dette bør gjøres i samarbeid med barnehage og skole.

## Senter for sjeldne diagnoser kan bistå

Senter for sjeldne diagnoser kan i samarbeid med leger/fagfolk fra spesialisthelsetjenesten bidra med å overføre kompetanse til personalet i barnehagen og på skolen, om diagnosen og om det å leve med en sjelden tilstand.

Senteret har gitt ut Skolestartboka (PDF), som gir flere tips om overgangen fra barnehage til skole.

Ta gjerne kontakt hvis det er noe dere lurer på. Telefon 23 07 53 40.

Du kan kontakte oss direkte, uten henvisning fra fastlege.

## Brukerforening

Landsforeningen for CAH: [www.cah.no](http://www.cah.no)

## Informasjonsmateriell

Trykksakene kan bestilles fra senteret, eller lastes ned fra våre nettsider.

- Diagnosebrosjyre om CAH
- Brosjyre om CAH for barnehage og skole (Denne artikkelen som PDF)
- Skolestartboka (utgitt av Senter for sjeldne diagnoser)

## Nyttige lenker

- Landsforeningen for CAH  
[www.cah.no](http://www.cah.no)
- TAKO-senteret - landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander.  
[tako.no](http://tako.no)
- Intersex Society of North America (ISNA), PO Box 3070; Ann Arbor MI 48106-3070; USA.  
[www.isna.org](http://www.isna.org) E-post: [info@isna.org](mailto:info@isna.org)
- Pacific Center for Sex and Society, University of Hawaii at Manoa (USA). [www.afn.org/~sfcommed](http://www.afn.org/~sfcommed) E-post: [diamond@hawaii.edu](mailto:diamond@hawaii.edu)
- Riksföreningen för adrenogenitalt syndrom, Sverige.  
<http://www.cah.se/> E-post: [rf-ags@mail.bip.net](mailto:rf-ags@mail.bip.net)
- Nyhetsbrev fra prosjektet "Identitet, kön och utveckling: Upplevelser av icke-typisk könsutveckling". I prosjektet samarbeider forskere og klinikker fra Sverige, Norge og Storbritannia.  
[www.sv.uio.no/psi/personer/vit/tovelun/nyheter.html](http://www.sv.uio.no/psi/personer/vit/tovelun/nyheter.html)

Oktober 2017

# SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten (barnehage, skole, PPT, arbeidsplass, NAV, med mer). Vi kan kontaktes på telefon 23 07 53 40.

## Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen i rådgivningssamtaler, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

## Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved telefon, videokonferanse og e-post-henvendelser, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

## Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene inneholder medisinsk informasjon om diagnoser og/eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

## Kunnskapsbase og brobygger

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

## Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

## Forskning og utvikling (FoU)

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

**Alle kan ta direkte kontakt med oss, uten henvisning eller spesielle avtaler.**

**Besøksadresse:** Forskningsveien 3B, OSLO

**Telefon:** 23 07 53 40

**E-post:** sjeldnediagnoser@ous-hf.no

**Internett:** www.sjeldnediagnoser.no

**Facebook:** Sjeldendiagnose

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).