

# Medfødt binyrebarksvikt

## Congenital Adrenal Hyperplasi, CAH

CAH er en hormonforstyrrelse som skyldes en enzymsvikt i binyrebarken.

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

## **MEDFØDT BINYREBARKSVIKT**

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

CAH er en forkortelse for Congenital Adrenal Hyperplasi, som betyr medfødt forstørrede binyrer. Det er en hormonforstyrrelse og skyldes en enzymsvikt i binyrebarken. Den fører til for lav produksjon av kortisol og aldosteron, og for høy produksjon av androgene hormoner. Alle med CAH må ta medisiner hele livet, og følges opp av spesialister. Med riktig behandling og god oppfølging lever de fleste som andre.

### **Forekomst**

I Norge fødes det årlig ca seks barn med tilstanden.

### **Årsaker**

Den vanligste årsaken til CAH er en genfeil i CYP21A2 genet som fører til at et enzym (21-hydroxylase) i binyrebarken ikke virker som det skal . Enzymet er nødvendig for produksjon av hormonene kortisol og aldosteron. Ved ingen eller mangelfull produksjon av dette enzymet, dannes det for lite kortisol og aldosteron, og det produseres store mengde androgener.

### **Arvegang**

Ved autosomal recessiv arvegang har barnet med tilstanden arvet ett sykdomsfremkallende gen (et gen med en genfeil) fra hver av foreldrene. Når det sykdomsfremkallende genet er til stede hos bare ett av de to genene i et gitt genpar, viker det for (er recessivt i forhold til) det normale genet. Foreldrene er som oftest selv friske, men de er bærer av det sykdomsfremkallende genet. Hvert barn de får sammen, har 25 % risiko for å få det sykdomsfremkallende genet i dobbel dose og dermed

### **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.

bli syk, 25 % sjanser for å være helt frisk med to normale gener og 50 % risiko for å være frisk bærer av ett sykdomsfremkallende og ett normalt gen. I ca. 1 % av tilfellene er den ene av de to mutasjonene nyoppstått. Da vil kun én av foreldrene være bærer av den andre mutasjonen. Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning. Spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved regionsykehusene kan gi slik veiledning. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

## Hvordan stilles diagnosen

Nyfødtcreening er et tilbud fra nasjonal behandlingstjeneste for alvorlige medfødte sykdommer/syndromer, som er en avdeling på Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. CAH er en av diagnosene som hører inn under nyfødtscreeningen. Det betyr at det tas en blodprøve av barnet. Prøven vil vise om barnet har CAH. Er det tilfelle, blir barnet innkalt til sykehus for behandling.

## Tegn og symptomer

I binyrebarken produseres to viktige hormoner, kortisol og aldosteron. Binyrene lager også hormoner med androgene egenskaper, det vil si mannlig kjønnshormon.

**Kortisol** er i passe mengde nødvendig for alle celler i kroppen. Kortisol er en type stresshormon som holder blodtrykket og blodsukkeret på et akseptabelt nivå. Ved ulike former for stress som høy feber, større anstrengelser, operasjoner eller store skader vil kroppen trenge mer kortisol. For lite kortisol kan i slike situasjoner føre til en alvorlig tilstand 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. Da kan man bli uttørret, dehydrert, få salthunger og for lavt blodtrykk.

**Testosteron** er et mannlig kjønnshormon (androgen), som lages hos begge kjønn og som alle trenger en viss mengde av for å være friske.

Hormonet trengs for at kroppen skal vokse og være i utvikling. Androgener påvirker utvikling av de ytre kjønnsorganer.

Binyrebarksvikt fører til en ubalanse i produksjonen av disse hormonene i fosterlivet med økt produksjon av mannlige kjønns-hormoner, androgener.

## To typer CAH

Det er to former for CAH. Den alvorlige salttapende og ikke salttapende formen.

### Den salttapende formen

Hvis barn med den salttapende formen har en kraftig enzymsvikt, blir sykdommen mer akutt. Alle som har diagnosen kan bli alvorlig syke på grunn av utilstrekkelig kortisol- og aldosteronproduksjon. Dette kan føre til uttørring, dårlig allmenntilstand og alvorlig akutt sykdom. Da blir det nødvendig med innleggelse på sykehus for å få intravenøs væskebehandling, salttilførsel, og hormonerstatning.

Hos jenter kan høy androgenproduksjon i fosterlivet påvirkes utviklingen av ytre genitalia. Det vil si at klitoris er forstørret, kjønnsleppene sammenvokste, og noen ganger er det en felles åpning for urinrør og skjede.

Av og til er det vanskelig å avgjøre barnets kjønn. Da blir det nødvendig med en rask utredning og behandling i spesialisthelsetjenesten. Barn og foreldre blir da overflyttet til Haukeland universitetssjukehus i Bergen eller Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet for videre utredning og behandling. Der møter de et team, DSD-team, som består av barneendokrinolog, barnelege med kunnskap om hormoner, barnepsykiater, barnekirurg og spesialsykepleier. DSD er det engelske begrepet for forstyrrelser i kjønnsutviklingen, Disorders of Sex Development.

## Den ikke salttapende formen

Den ikke salttapende formen kan gradvis gi symptomer med tidlig pubertet, rask høydevekst og tidlig kjønnsbehåring i tidlig barnealder. Dette kan skje hos begge kjønn hvis diagnosen ikke ble oppdaget på nyfødtscreening. Kommer slike symptomer, må utredning og behandling starte.

Hos jenter med den milde formen fører CAH til en hormonell ubalanse som gir behåring, og sjelden eller uregelmessig menstruasjon. Behandlingen er tilførsel av kortisol for å bremse overproduksjonen av androgener.

Ved de mildeste formene vil symptomer (for eksempel menstruasjonsforstyrrelser) først melde seg i voksen alder.

## Behandling og oppfølging

CAH krever en livslang medisinsk behandling med tilførsel av kortisol, og eventuelt aldosteron. Tablettene tas ofte flere ganger daglig.

Jenter får, til de fyller 18 år, tilbud om årlig kontroller i DSD-team i Bergen eller i Oslo samt hos endokrinolog på lokalsykehus.

Gutter, menn og kvinner skal årlig følges opp av endokrinolog på et universitetssykehus samt på lokalt sykehus ved behov.

I de første leveårene kan det være nødvendig å ta salttilskudd. Hos nyfødte gis det i flytende form, som kan blandes med melk eller sprøytes inn i munnen. Etter hvert tar barn tabletter. Voksne salter som regel maten ekstra hvis de kjenner salthunger.

I noen situasjoner må kortisoldosen økes fordi kroppen etterspør mer av ulike årsaker. Det kan være i stressituasjoner som ved høy feber, oppkast/diaré, ulykker, i stressa perioder og ved narkose og operasjoner. De fleste har fått en «oppskrift» fra lege på hvor mye de skal øke kortison-dosen ved sykdom.

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.

Hos jenter med CAH er livmor, eggstokker og øvre del av vagina normale. Noen har sammenvokste kjønnslepper. Behandling blir vurdert individuelt og i samarbeid med foresatte.

Når klitoris er forstørret blir foresatte tatt med på diskusjon om og når barnet skal opereres (klitorisreduksjon).

I forkant av puberteten får jenter tilbud om en undersøkelse hos gynekolog. Det anbefales regelmessig kontroll hos gynekolog.

Gravide kvinner skal følges nøye opp med regulering av medisiner. Hvis det har vært operasjoner i skjeden bør kvinnen føde på et universitetssykehus. Flere tilbys keisersnitt for å unngå at tidligere operasjoner i skjeden skades ved en vaginal fødsel.

Jenter med CAH kan anvende alle typer prevensjon.

Menn med CAH kan ha redusert fertilitet. Dette kan skyldes godartede små «svulster» (TART) i testiklene. Disse er ofte symptomfrie. For lav dose med kortisol kan øke risikoen for å utvikle TARTS.

## Mestring av hverdagen

Å få et barn med en sjelden diagnose er for de fleste foreldre helt uventet, og kan derfor representere et sjokk. Hvis det er tvil om barnets kjønn, gjør det situasjonen særlig utfordrende. God informasjon om tilstanden må gis til begge foreldrene. Jo mer foreldrene har fått bearbeidet sine egne opplevelser, og skaffet seg kunnskap om diagnosens utfordringer, jo bedre er de rustet til å hjelpe eget barn. Søk hjelp hos helsesøster eller fastlege som kan henvise til psykologisk personell i hjemkommunen. Ta gjerne kontakt med Senter for sjeldne diagnoser - vi har lang erfaring i å hjelpe/veilede foresatte som har fått et barn med CAH.

Barn trenger alderstilpasset informasjon om egen diagnose. Dette kan gis av foreldre eller helsepersonell. Kunnskap om egen diagnose og gode svar når noen spør hvorfor de tar medisiner, vil være nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv Eksempelvis kan barnet svare "Jeg mangler et stoff i kroppen som gjør at jeg må ta medisiner hver dag. Da føler jeg meg bedre".

Barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon. Foreldrene bekymrer seg ofte mer enn barnet for hvordan framtida vil bli. Tenårene er en spesielt sårbar alder i menneskers liv, og for mange kan det oppleves tungt og vanskelig å ha en sjelden diagnose i denne perioden. Mange ungdommer er bekymret for å skille seg ut. Det å ha kontakt med andre med samme diagnose eller som er i samme situasjon kan være en viktig støtte. Etter hvert som ungdommen blir eldre, er kunnskap om diagnosen viktig. Å kunne ta ansvar for egen behandling som voksen og for å finne gode mestringsstrategier bidrar til god livskvalitet på tross av utfordringer.

Behovet for tiltak og hjelp må ses i forhold til den enkeltes behov. Noen trenger tett oppfølging både fra helsevesenet og hjelpeapparatet. Andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen.

Husk sårbare perioder som overgang fra barnehage til skole, overganger i skoleløpet fra skole til studier og arbeidsliv kan by på utfordringer for barn og ungdom. Det er derfor er det viktig å starte planleggingen av slike overganger tidlig. Senter for sjeldne diagnoser og lokalt hjelpeapparat kan være gode støttespillere.

Det å mestre eget liv og takle hverdagen er vesentlig for alle mennesker. Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med å overføre kompetanse om diagnosen og om det å leve med en sjelden tilstand, til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole. På den måten kan det skapes en større forståelse for de utfordringene brukeren og familien møter i hverdagen. Hvis brukeren har behov for koordinerende tjenester fra flere i kommunen, kan det i mange tilfeller være klokt å etablere en ansvarsgruppe og eventuelt å utarbeide individuell plan som ivaretar oppfølgingen. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for familien og hjelpeapparatet. Målet er at den som har diagnosen skal lære seg å møte utfordringer, og etter hvert ha følelsen av kontroll og mestring av eget liv.

Flere ungdommer og voksne som Senter for sjeldne diagnoser har vært i kontakt med, forteller at de har fortalt venner at de bruker en livsviktig medisin, fordi de trenger hjelp til å få i seg medisiner hvis de skulle bli syke. Noen har en sprøyte med kortisol som de kan sette hvis de ikke får i seg tabletter.

Resept på sprøyta fås av fastlege eller behandlende lege. Ved utenlandsreiser er det klokt å ha med en legeattest på engelsk som forteller hvilken diagnose man har og hvilke medisiner som brukes.

Når barn begynner i barnehagen og på skolen må dette forberedes. Se egen folder om CAH og barnehage/skole eller Skolestartboka. (Se [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no))

## **Hva kan Senter for sjeldne diagnoser hjelpe til med?**

Senter for sjeldne diagnoser kan i samarbeid med leger og fagfolk fra spesialisthelsetjenesten bidra med å overføre kompetanse om diagnosen og det å leve med en sjelden tilstand til personalet i barnehage og skole, samt lokalt hjelpeapparat. Slik kan det skapes en større forståelse for de utfordringer brukeren og familien møter i hverdagen. Målet er at den som har diagnosen skal lære seg å møte utfordringer og etter hvert ha følelsen av kontroll og mestring av eget liv.

Mange og varierende behov hos personer med en sjelden diagnose kan bety at det er klokt å ha en individuell plan (IP) og en ansvarsgruppe. Gode planer og samarbeid fremmer oversikt og forutsigbarhet for både familien og hjelpeapparatet. Senter for sjeldne diagnoser kan hjelpe til med informasjon og veiledning.



## Brukerforening

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

## Informasjonsmaterieill

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](http://www.sjeldnediagnoser.no)

**Facebook:** Sjeldendiagnose

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