

## Referat fra Familiekurs om medfødt binyrebarksvikt (CAH) på Frambu 26. – 30.11.2012

### Behandling og oppfølging av barn med CAH

Medfødt binyrebarksvikt, CAH (congenital adrenal hyperplasia) skyldes en medfødt svikt i aktiviteten til et enzym i binyrene. Da produserer binyrene for lite av hormonene aldosteron og kortison i kroppen. Dette fører til at det mannlige kjønnshormonet testosteron (androgener) blir produsert i for store mengder.

Vi skiller mellom en alvorlig salttapende form og en mildere form.

Den alvorlig salttapende formen er som regel synlig hos piker ved fødsel pga. virilisering og uklart kjønn. Guttebarna med alvorlig form kan oppdages først når de blir alvorlig syke, som regel kort tid etter fødsel pga salttap.

Den mildere formen karakteriseres med gradvis virilisering, tidlig pubertet og liten til ingen tendens til salttap. Ofte har barn med den milde formen en historie hvor de er dårligere enn vanlig av øvre luftveisinfeksjoner, omgangssyke og lignende i oppveksten, før diagnosen stilles. I dag stilles diagnosen hos nyfødte på nyfødtscreeningen, både den alvorlige og den milde formen. For mer utfyllende informasjon om CAH, se informasjon på våre nettsider: [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

Behandlingen består i å opprette hormonbalansene i kroppen med hormontilskudd: kortisontabletter og Florinef-tablett (=aldosteron). Ved riktig dosering reduseres testosteronnivået til normalt nivå. Denne medisinske behandlingen er den samme for jenter og gutter. Kortisontablettene gis tre ganger daglig; 1 tablett tas først om morgenen, 1 sist om kvelden og 1 midt imellom. Florinef tas som 1 tablett om morgenen. Blodprøver tas vanligvis hver 3. – 4. måned og legekontroller hver 4. – 6. måned.

### Når anbefales det å operere viriliserte jenter med CAH?

Det er varierende misdannelser av kjønnsorgan, så behandlingen blir individuell. Hos noen munner urinrøret i vagina og vagina kan ha varierende lengde og vidde. Klitoris kan være forstørret og bli tatt for å være penis. Det anbefales å gjøre plastisk operasjon av kjønnslepper, vagina samt reduksjon av klitoris ved 3 måneders alder. Blodårer og nerver i klitoris bevares for ikke å skade følsomheten. Det er sjelden nødvendig med ny operasjon. For lave doser av kortison over tid kan gi ny klitorisvekst. Ved begynnende menstruasjon bør vaginalåpningen undersøkes i narkose og sjekke om det er åpning for fri passasje av menstruasjonsblodet.

Operasjon av viriliserte jenter gjøres i både Bergen og Oslo og det er ingen forskjell i kirurgien som utføres. Gutter med CAH fødes med normal penis og trenger ingen kirurgi.

### **Når skal dosen med kortison økes?**

Ved stress, som for eksempel ved infeksjoner, skader og operasjoner, 3-dobles kortison dosen en periode og fordeles på 4 like doser, også om natten ved behov. Det anbefales å ha kortison i sprøyteform (Solu-Cortef) ved tegn på binyrebarkkrise som blekhet, kaldsvette, slapphet, rullende øyne, fjernhet og eventuell krampe pga. lavt blodsukker. Sprøyten gis inn i muskel (lår, overarm). 50 mg Solu-Cortef til barn under 5 år og 100 mg over 5 år. Sprøyten settes før barnet blir vanskelig å få kontakt med. Når den er satt, så dra til sykehuset. Det er aldri farlig å sette en ekstra dose kortison. Krampeanfallet er korte og er ikke skadelige.

Høy kortison dose ved langvarig stress må trappes gradvis ned til vanlig kortison dose. Etter en enkel stress dose, kan man gå direkte tilbake til vanlig kortison dose. Florinef-dosen endres ikke under stress perioden. Ved oppkast i løpet av første time etter å ha tatt en kortison tablett, tas en ny tablett. Kortisonet i tablett tas opp i løpet av ca 20 minutter i tarmen. Ved morgen kvalme, kan en kortison tablett tas i sengen.

På ferie i syden med høy temperatur, kan man ta en ekstra kortison dose og passe på å få nok væske. Ta med Solu-Cortef sprøyte i tilfelle turistdiare. For å få sprøyten gjennom toll, må du ha legeattest fra fastlegen din

Ved psykisk stress hos barnet, eller ved økt slitenhet, kan man prøve å øke kortison dosen. Dette må kun gjøres i samråd med behandlende lege.

- Bli kjent med barnets reaksjon og lær å skille mellom vanlig slitenhet og den som skyldes for lav kortison dose.
- Lang tid mellom måltidene kan føre til konsentrasjonsvansker. Ved lærevansker og konsentrasjonsvansker hjelper det ikke å øke kortison dosen.
- Rutiner i hverdagen er å anbefale.
- For høy kortison dose gir god matlyst og kan over tid gi fedme. Dette krever god oppfølging av lege og ernæringsfysiolog.
- Ved langvarig stress kan psykolog være aktuelt.

### **Kan ungdom med CAH drikke alkohol?**

Ved bruk av alkohol er utfordringen å opprettholde kroppstemperaturen, motvirke økt væsketap og lavt blodsukker. Flere velger å ta 25 mg kortison før festen. Si fra til nære venner om tilstanden din så du ikke blir overlatt til deg selv i alkoholpåvirket tilstand. Man bør spise før man legger seg for å unngå lavt blodsukker i løpet av natten.

### **Psykososiale utfordringer**

Når en nyfødt har uklart kjønn er raskest mulig utredning for å finne barnets kjønn viktig (maks 2 uker). Det er viktig å unngå videre tvil om kjønn. Se veiledning i informasjonsfolder om CAH på [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

Psykologisk kjønn som involverer identitet, kjønnsadferd og seksuell orientering utvikles i fosterlivet, og vi tror det psykologiske kjønn påvirkes av høye androgennivåer i fosterlivet hos de med CAH.

Jenter med CAH har kvinnelig identitet, men 30 – 40 % viser guttaktig adferd (for eksempel i lekestudier) og det er 30 % flere som blir lesbiske sammenlignet med en frisk gruppe.

Det er viktig å akseptere at noen av jentene viser guttaktig adferd (tomboyisme). Samfunnet er positive til "tøffe jenter". Det er viktig å ha venninner også (for eksempel invitere jenter i bursdagene). Lesbisk legning kan være en foreldreutfordring, men kan ikke styres. Jentene har ofte kraftig temperament og velger ofte mannsyrker.

Gutter med CAH har mannlig identitet, er maskuline og heteroseksuelle. 5 – 8 % er homofile som hos friske gutter. Noen gutter går tidlig inn i puberteten. De kan føle seg annerledes pga. av tidlig behåring. For å skille mellom pubertet som skyldes for lav kortisondose over tid, og normal pubertet, vurderes testikkelstørrelsen, som øker ved normal pubertet. For tidlig pubertet hos gutter bør avdekkes og stoppes ved 9-10 års alder for å unngå lav høyde.

Det finnes lite litteratur om CAH og gutter. På kurset kom det fram at flere gutter strever med for tidlig pubertet, humørsvingninger, er deprimerte, sinte, lite fleksible, har konsentrasjonsvansker og skrive- og regnevansker. Noen hadde vanskelig for å finne venner og noen ble mobbet fordi de så annerledes ut.

### **Hvordan skal vi forklare sykdommen for barnet vårt?**

Det anbefales åpenhet om det å ha CAH, og gradvis gi barnet informasjon. Det er viktig å snakke om medisinen helt fra starten. Man kan ikke vente til barnet spør, for mange barn spør ikke. Foreldre er de beste til å forklare sykdommen for barnet sitt. Det er nyttig å skille mellom det å være syk og det å ha en sykdom.

Noen tips til foreldre:

- Prøve å få barnet til å eie historien sin.
- Erkjenne at det kan være vanskelig for barnet å få vite, men det er ingen utvikling i taushet: barnet kan bli ensomt og lager egne historier.
- Lær barnet enkle setninger om hva det skal svare hvis noen spør om hvorfor det tar medisiner.
- Lytt etter hva barnet sier og forteller. En gutt sa en gang: "Stakkars dere som har fått meg". Da får ikke svarte, sa gutten: " har du ikke ører du da?"
- Prøv å svare konkret på barnas spørsmål;  
Hvorfor har jeg annerledes tiss? *"Du har en flott tiss. Det er forskjell på tisser"*.  
Hvorfor meg? *"Det er ingen mening i at du har fått sykdommen. Det er urettferdig"*.  
Vil noen ha meg? *"Man trenger ikke presentere seg som CAH gutt/jente i innledningen av et forhold"*.

Det er et mål at når den unge er blitt 18 år gammel så "eier" personen sykdommen sin.

### **Begynne i barnehage og på skole med CAH**

Det kan være vanskelig for foreldre å informere om sykdommen til andre. Det kan lett bli for skremmende slik at ingen andre våger å ha ansvar for barnet. Her kan Senter for sjeldne diagnoser bistå.

I forberedelsen til oppstart i barnehage må det forklares hvordan medisinen skal gis daglig. Det er nødvendig for noen å ha Solu-Cortef sprøyte i barnehagen og et sted å oppbevare medisinen. En beredskapsplan er viktig når for eksempel ikke barnet vil ta medisinen, eller ved akutt sykdom og skade. God kontakt mellom barnehage og foreldre er en forutsetning. Det kan være riktig å møte andre barns nysgjerrighet med åpenhet. Barnet må vite hvem som vet om sykdommen.

En forelder som deltok på kurset gir råd om å ha en bok i sekken der barnehagen kvitterer for gitt medisin daglig. I fritid og i idrettssammenheng er det viktig at trenere og evt. enkelte foreldre får vite. Trenere er vant med ekstra behov hos barn og ungdom. CAH er imidlertid vanskelig å forklare, men man kan gi god forståelse ved å sammenligne CAH med diabetes: barnet mangler hormon som må erstattes. Erfaringen er at det gir en grei forståelse.

Før skolestart må overgangen fra barnehage forberedes minst 1 år i forveien. Et overføringsmøte mellom barnehage, skole og foreldre er viktig. Se nærmere beskrivelse av overgangen mellom barnehage og skole i [Skolestartboka](#)

Dusjing er vanskelig, også for de andre skolebarna. Men ekstra utfordring med annerledes kjønnsorgan og tidlig behåring. Egen dusj kan være en løsning. Helsesøster kan være en god ressursperson i slike utfordringer.

Barnet kan være mindre utholdende, både psykisk som fysisk. Legg da til rette i gymtimen, og evt. forleng prøvetid på heldagsprøver. PPT er en rådgivende og sakkyndig instans med spesialpedagog og psykolog i kommunen. Aktuelt å kontakte ved læringsvansker. Det anbefales å ta tidlig kontakt med PPT, og tjenesten er gratis.

SFO er et frivillig tilbud. I dette tilbudet kan barnet bli utfordret og kan trene på gode svar om tilstanden sin. Det er viktig gradvis å trene barnet i selvstendigjøring.

Barna på kurset ble spurt om hva de svarte hvis de fikk spørsmål fra andre om hva som feilte dem. Noen barn sa at de svarte slik: *"Jeg mangler et stoff i kroppen min som gjør at jeg må ta medisiner"* eller *"Jeg mangler et hormon, derfor tar jeg medisiner"*.

I ungdomstiden bør skole og foreldre være på vakt. Det er viktig med mental støtte som ved kronisk sykdom generelt.

### **En studie av helsestatus hos voksne med CAH i Norge**

I en norsk studie i 2007 ble det registrert 104 voksne over 18 år med CAH. 65 % var kvinner. Det er ukjent hvorfor denne skjeve kjønnsfordelingen. 70 % av de spurte ønsket å delta i studien: 25 menn og 39 kvinner.

Noen resultater fra undersøkelsen:

- Alder ved diagnose: 80 % ble diagnostisert før 10 års alder.
- Det ble funnet redusert slutt høyde hos menn: 11,2 cm lavere og kvinner 6,1 cm lavere enn gjennomsnittet.
- Det ble funnet i gjennomsnitt høyere fettprosent i kroppen enn normalt. Det ble funnet økt forekomst av vitamin D-mangel og redusert bentetthet, særlig hos menn. Det var uklart om disse funnene var ernæringsrelatert.

- 77 % av kvinnene i undersøkelsen hadde aldri vært hos gynekolog.
- 19 % var uføretrygdet sammenlignet med 10 % i en aldermatchet normalbefolkningsgruppe.

Hos noen menn med den salttapende formen kan det utvikle seg godartede svulster fra binyrerester i testiklene. Blir de store, kan det redusere fertiliteten.

Menn med CAH får barn som i normalbefolkningen. Kvinner med CAH kan få barn. Det er normal fruktbarhet ved god hormonregulering.

I studien ble det funnet redusert livskvalitet med spørreskjemaet SF 36. Det er behov for en bedre voksenbehandling og oppfølging. Voksne bør gå til kontroll hos endokrinolog/indre medisiner og gynekolog. Unge menn bør følges med ultralyd av testikler for å se etter binyrebarkceller. Voksne går over til å ta prednison tabletter morgen og kveld i stedet for kortison. (Se mer om voksne med CAH under).

### **Foreldreerfaringene fra gruppesamtalene**

Foreldres spørsmål og uforordringer kom frem i samtalene. De opplevde stor variasjon i sykdomsbildet og ser at sykdommen er individuell. Flere foreldre forteller om forvirring eller usikkerhet om medisineringen, om når dosen skal økes og hvor lenge. Flere var også usikre på sammenhengen mellom slitenhet og medisindose.

- Søskenjalousi var et tema som følge av mer oppmerksomhet mot barnet som har CAH.
- Noen jenter plages med urinlekkasje.
- Sprøyteskrek er en utfordring ved blodprøvetaking. Det finnes hjelp å få for dette.
- Flere følte at det var lite tilbud til guttene med CAH. Flere gutter strevde. Det var ønske om en tverrfaglig gruppe for gutter med CAH.
- Åpenhet om diagnosen ble også diskutert.

### **Avsluttende samtale med foreldregruppen i plenum**

Foreldre fortalte at de fikk høre om Senter for sjeldne diagnoser lenge etter diagnosen ble stilt. Flere har derfor ikke søkt hjelp og støtte.

- Kunnskapen om gutter med CAH er for dårlig. Det kom opp forslag om spørreundersøkelse om livssituasjonen til gutter med CAH.
- Fastleger trenger mer informasjon.
- Det er ønskelig med kurs for ungdom og unge voksne med CAH.
- Det var et ønske om assistanse fra Senter for sjeldne diagnoser til etablering av ny brukerforening for CAH.

På kurset deltok 30 foreldre til 15 barn med CAH (7 jenter og 8 gutter). I tillegg deltok 12 besteforeldre på deler av kurset.

Overlegene Anne Grethe Myhre, Trine Sæther Hagen, Trond Diseth (Oslo universitetssykehus) og Ingrid Nerموen (Akershus universitetssykehus) sto for det faglige programmet sammen med rådgiverne Anne Undrum og Line Merete Mediå fra Senter for sjeldne diagnoser.