



CAH

Medfødt binyrebarksvikt

Senter for sjeldne diagnoser
www.sjeldnediagnoser.no



INNHold

TIL DEG	3	Voksne med CAH – behandling og oppfølging	20
Foreldres reaksjoner og den første tiden etter fødsel . . .	4	Kvinner med CAH	20
Åpenhet	6	Gutter og menn med CAH	22
Å leve med CAH	7	Søsken	23
Hva er CAH?	9	Å være bestemor og bestefar	24
Forekomst	9	I barnehagen, på skolen og i arbeidslivet	25
Hvordan oppdages CAH?	10	Offentlige hjelpe- og velferdsordninger	28
Nyfødtscreening	10	Hva kan Senter for sjeldne diagnoser hjelpe til med? . .	30
Når CAH ikke oppdages gjennom nyfødtscreening	10	Informasjon	30
Kromosomer og gener	11	Rådgivning	30
Hormoner i binyrebarken	12	Kurs	30
Ulike former for CAH	14	Kunnskapsbase og brobygger	30
Behandling og oppfølging	16	Brukermedvirkning	30
Medisinsk behandling	16	Forskning og utvikling (FoU)	30
Utvikling av ytre kjønnsorganer hos jenter og gutter . . .	19	Vanlige spørsmål om CAH	32
Det vanskelige valget – operasjon eller ikke i spedbarnsalder?	19	Litteraturliste	34

TIL DEG

som har medfødt binyrebarksvikt (CAH), er foreldre til et barn med diagnosen, er i familie med barn eller ungdom med diagnosen, er helsepersonell eller pedagogisk personell.

Denne veilederen er ment som en hjelp for dere i hverdagen. Her finner dere informasjon om hva CAH er, behandling, oppfølging, hvordan det er å leve med en sjelden diagnose, litt om barnehage og skole, og de vanligste utfordringene personer med diagnosen kan oppleve.

Dersom du har mange bekymringer for barnet/ungdommen med CAH, skal du vite at de fleste har det bra og greier seg fint i hverdagen. Det er mange som vil hjelpe dere og den som er født med diagnosen. Det samme gjelder søsken. Det finnes mange i helsevesenet og lokalt hjelpeapparat som dere kan søke informasjon og støtte fra. Senter for sjeldne diagnoser er et av tilbudene.

Rådgiverne på Senter for sjeldne diagnoser har lang erfaring med diagnosen, etter møter med brukere, foreldre og fagfolk. Erfaringer fra disse møtene er noe av grunnlaget for innholdet i veilederen. I tillegg er det gjort søk i faglitteratur og fagfolk har bidratt med sin kompetanse og erfaring.

Vi ønsker å takke alle som har bidratt med kunnskap og erfaring til denne veilederen.

Når du som mor eller far til et nyfødt barn med CAH får denne veilederen, anbefaler vi deg å la være å lese den fra perm til perm. Bruk den som et oppslagsverk. Legg den bort og ta den fram når det er noe du lurer på. Mange foreldre ønsker å tilegne seg mest mulig kunnskap og informasjon, mens andre vegrer seg fordi de ikke vil vite alt på én gang. Kjenn etter hva som er rett for deg. Det er ikke meningen at du i løpet av tiden på sykehuset skal bli ekspert på eget barn. Den tiden skal du bruke på å bli kjent med barnet ditt.

Ønsker du mer informasjon, tar du kontakt med Senter for sjeldne diagnoser eller besøker vår nettside.

Senter for sjeldne diagnoser, november 2018

OLVE MOLDESTAD
Senterleder
Senter for sjeldne diagnoser

FORELDRES REAKSJONER OG DEN FØRSTE TIDEN ETTER FØDSEL

Foreldres opplevelser og reaksjoner på å få et barn med en sjelden diagnose er individuelle og mangfoldige. Et bredt spekter av følelsesmessige reaksjoner er normalt. De ulike måtene å reagere på kan være en styrke, men de kan også føre til misforståelser og bebreidelser. Det er derfor ekstra viktig at foreldre snakker om dette og aksepterer hverandres reaksjoner.

Mødrene har gjennom svangerskapet fått nær tilknytning til barnet, mens fedre forteller at de fokuserte mer på å støtte mor til barnet enn på å kjenne på egne følelser og behov. Foreldre kan i løpet av den tiden barnet er på sykehuset få mulighet til å snakke med helsepersonell med kompetanse på kriser og foreldrereaksjoner. Disse kan hjelpe og veilede.

Noen reaksjonsmønstre går igjen når foreldre får et barn med en sjelden diagnose. Oppdages CAH ved fødsel, kan det noen ganger overskygge gleden over barnet som er født. Slike følelser er normale, men hos noen er de tabubelagte og blir skjøvet til side. Dette kan gjøre at de vanskelige følelsene aldri kommer til uttrykk og dermed ikke blir bearbeidet.

Om foreldrenes reaksjoner på det å få et barn med sykdom, sier psykolog Inger-Lise Andersen blant annet (Andersen, I. 2001):

«Mor til barnet kan kanskje reagere med mye tårer og stort behov for å snakke både om barnet, dets framtid og om sine egne reaksjoner. Mens faren kan ha behov for å finne praktiske løsninger så fort som mulig, være alene, tenke gjennom dette på egen hånd og forsøke å ta seg sammen i møte med andre mennesker. Han kan oppleve ektefellen som hysterisk, og hun kan oppleve mannen som følelseskald. Begge deler er sannsynligvis like feil, de har bare forskjellige måter å takle situasjonen på. Og begge har det vondt.»

Mange foreldre beskriver det som skjer under fødselen og tiden etter, som uvirkelig. Flere har fortalt at de føler seg på siden av seg selv og deltar nærmest som en tilskuer til det som skjer.



Andre beskriver en merkbar sårbarhet, spesielt overfor hva som blir sagt og gjort av helsepersonell. Bruddstykker av setninger som blir sagt kan huskes i årevis etterpå. Dette er helt normalt. Det er fullt mulig å snakke med helsepersonell om dette. Helsesøster er et eksempel på en som kan være en god støtte og samtalepartner. Hvis det plager dere i lang tid, må dere ikke nøle med å ta dette opp med helsepersonell.

Hvis barnet sendes til et annet sykehus, kan det bli vanskelig for begge foreldrene å være til stede samtidig. Kanskje det er andre barn hjemme som også trenger foreldrene. Dette kan føre til at familien splittes for en periode, og kan vanskeliggjøre at foreldrene er sammen om utfordringene til det nyfødte barnet. I tillegg kan den som er hjemme med søsken gå glipp av viktig informasjon. Hvis det er mulig å få til, bør foreldre til det nyfødte barnet be om hjelp til pass av barna hjemme slik at foreldrene er sammen de første dagene etter fødselen. Be om en samtale med en sosionom på sykehuset hvor barnet er innlagt. De kan gi dere viktig informasjon om rettigheter når barn er alvorlig syke.

CAH kan være vanskelig å forstå. Derfor er det ikke uvanlig at informasjon må gjentas. Erfaringene våre fra samtaler med foreldre som har fått et barn med CAH, er at de ikke fikk med seg alt som ble sagt og gjort i starten. Flere har fortalt at de ikke klarte å konsentrere seg og falt av da viktig informasjon ble gitt. Det er helt vanlig. Trøsten er at informasjonen alltid kan gjentas også etter at barnet og foreldrene er kommet hjem.

ÅPENHET

Åpenhet – hva skal vi si om barnet til andre som lurar

Flere foreldre har fortalt at de var usikre på hva de skulle fortelle om diagnosen til familie, venner og bekjente. Siden barn og foreldre er på sykehuset over tid, og barnet må gjennom kontroller og undersøkelser, vil mange lure på hva som skjer.

Det anbefales å være åpen om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, bekymringer og forståelse - ikke bare hos foreldrene, men også hos de som står dem nær.

Allikevel trenger ikke alle vite *alt*. Foreldre må få hjelp til å sortere tanker om åpenhet slik at det ikke sies noe de i etterkant angres på. Snakk med fagfolk om dette allerede på sykehuset slik at dere kan enes om hva som skal/bør sies. Hvis det er søsken hjemme, bør de få svar på hva som feiler lillebror eller lillesøster. (se kapitlet *Søsken*)

Hva menes med at «alle trenger ikke å vite alt»? Det betyr at foreldre må finne ut hvor detaljerte de vil være med informasjon til andre. Finn fram til en setning eller to som dere er komfortable med, og som forklarer noe av det barnet er født med.

«NÅR NOEN SPØR MEG OM HVA SOM FEILER BARNET MITT, SVARER JEG AT HUN HAR EN FEIL I BINYRENE. DET ER DERFOR TAR HUN MEDISINER HVER DAG.»

MOR TIL PETRA, 9 ÅR

Foreldre trenger ikke fortelle om underlivet til barnet sitt. Først og fremst av respekt for barnet som skal vokse opp, men også for at dere slipper å komme i en situasjon der dere blir «presset» til å si noe dere ikke ønsker å si. Bli enige om en setning som dere er komfortable med. Da unngår dere å bli utrygge på at partneren forteller noe du selv ikke liker at andre får vite.

CAH er en usynlig diagnose til det gjennomføres et stell når barnet er lite. Derfor bør dere vurdere om nære venner og familie bør få en annen informasjon enn den som gis til bekjente og for eksempel kollegaer. De nærmeste deltar i barnets liv på en annen måte, og vil trenge å vite mer for å hjelpe og støtte både barnet og dere.

Foreldre har fortalt at de ikke ønsker å si diagnosenavnet fordi andre kan google dette og finne ut «alt» om diagnosen. På den ene siden er dette forståelig, men på den andre siden kan barna fort oppfatte diagnosenavnet og bruke det i sine egne forklaringer om seg selv. Det samme kan søsken gjøre. Snakk sammen i familien, hele storfamilien, og gi tydelig beskjed om hvordan **dere** vil ha det. For eksempel om dere vil bruke begrepet *CAH* eller *binyrebarksvikt*.

Noen foreldre liker å informere om hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling og familiens hverdag. Argumentet for dette har vært at de dermed føler seg tryggere hvis barnet er på besøk hos andre og det for eksempel skulle skje noe med barnet som gjør at dosen med kortisol må økes.

Å LEVE MED CAH

Å oppleve at noe er galt med barnet sitt medfører ofte sjokk, fortvilelse og ikke minst bekymring for barnets fremtid. Situasjonen kan vanskeliggjøres av at misdannelsen er i et område det tradisjonelt snakkes lite om. Foreldre må få informasjon av helsepersonell som kjenner tilstanden godt. Ofte kan det være vanskelig å oppfatte all informasjon. Det er derfor nødvendig å gjenta den samme informasjonen flere ganger, og sikre at begge foreldrene forstår hva som blir sagt.

Når et barn blir født med kjønnsorganer som ser annerledes ut, og det er usikkerhet om barnets kjønn, blir barn og foreldre overført til Haukeland universitetssjukehus i Bergen eller Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Der vil de bli møtt av fagfolk med stor medisinsk og psykologisk kompetanse.

I Norge er utredning og behandling av jenter med CAH sentralisert og organisert i en flerregional behandlingstjeneste, lokalisert til Haukeland og Rikshospitalet, i DSD-team (*Disorders of Sex Development*). Der møter foreldre og barn ulike typer spesialister: barnelege som kan mye om hormoner, barnekirurg, plastikkirurg, spesialsykepleier, gynekolog og barnepsykiater eller psykolog. Både barnepsykiater/psykolog og barneendokrinologen vil bistå foreldrene under oppfølgingen av barnet.

På sykehusene gjøres det en utredning av barnet med undersøkelser og blodprøver. Når prøveresultater er tilgjengelige, vil legene i teamet forklare resultatene, og diskutere videre forløp med foreldrene.

Det er viktig for foreldre å få innsikt i årsakene til tilstanden, hvordan behandlingen vil bli, hvilke konsekvenser tilstanden innebærer, og hvordan langtidsutsiktene er. I tillegg kan foreldre trenge støtte av helsepersonell for å sørge for en god tilknytning til barnet.

På sikt er kunnskap om egen tilstand viktig. Derfor må barn fra tidlig alder få alderstilpasset informasjon. Sjekk at barnet forstår informasjonen som blir gitt. I tillegg bør barn lære en setning om CAH, slik at de kan svare når andre spør om hva som feiler dem, eller hvorfor de tar medisiner. De kan for eksempel si: «Jeg mangler et stoff i kroppen, derfor tar jeg medisiner hver dag. Da føler jeg meg bedre».

«JEG TAR MEDISINER FORDI KROPPEN MIN TRENGER DET. DA FØLER JEG MEG MYE BEDRE.»

NILS, 6 ÅR

Barn trenger nye og stadig mer utfyllende forklaringer for at de skal forstå sin egen tilstand, og ikke minst for å kunne bli fortrolig med den. På den måten kan barnet bli tryggere, mer bevisst på egen tilstand og flinkere til å mestre den.



HVA ER CAH?

CAH er forkortelse for den engelske betegnelsen *congenital adrenal hyperplasia*, som betyr **medfødt forstørret binyrebark**, også kalt medfødt binyrebarksvikt. Forkortelsen CAH blir brukt i denne veilederen.

Siden CAH er en hormonforstyrrelse, må de aller fleste ta medisiner hele livet. Tilstanden er sjelden, og den arves fra begge foreldre.

CAH skyldes en enzymsvikt som fører til redusert eller ingen produksjon av hormonene kortison og aldosteron, og en økt produksjon av mannlige kjønnshormoner. Et *enzym* er et protein som blant annet brukes til å lage hormoner. Mer enn 95 % av de som har CAH i Norge har en fullstendig eller delvis mangel på aktivitet av enzymet 21-hydroxylase, såkalt 21-hydroksylasemangel (21 OHD).

Alvorlighetsgraden av CAH varierer med graden av mangel på kortisol og aldosteron.

CAH deles inn i **klassiske** og **ikke-klassiske** former (Nermoen, Husebye, Myhre & Løvås, 2017). Klassiske former deles igjen inn i **salt-tapende** og **ikke salt-tapende** form. (se senere under *Hormoner i binyrebarken*.)

Denne veilederen beskriver den klassiske formen.

Den ikke-klassiske formen blir **ikke** beskrevet i denne veilederen, men er vanligst og mindre alvorlig. Den kommer til uttrykk hos kvinner i puberteten eller i voksen alder og kan føre til et androgenoverskudd som gir økt behåring, menstruasjonsforstyrrelser og eventuelt fertilitetsproblemer. Den ikke-klassiske formen gir ikke kortisol- eller aldosteronmangel.

FOREKOMST

Nøyaktig forekomst er ikke kjent. I Norge er forekomsten beregnet til 1 av 16 000 nyfødte. Det vil si at det fødes ca fire barn i året med CAH i Norge. (Nermoen, Husebye, Svartberg & Løvås, 2010)

«JEG SYNTES DET VAR VANSKELIG Å FORSTÅ DIAGNOSEN CAH, MEN JEG HAR FÅTT MER KUNNSKAP ETTER HVERT. JEG FORSTÅR AT ALVORLIGHETSGRADEN VARIERER VELDIG, FRA DE MILDE FORMENE TIL DE MER ALVORLIGE. DERFOR HAR VI BESTEMT OSS FOR AT DET SOM GJELDER MANGE, IKKE NØDVENDIGVIS GJELDER VÅRT BARN.»

MOR TIL LARS, 8 ÅR

HVORDAN OPPDAGES CAH?

NYFØDTSCREENING

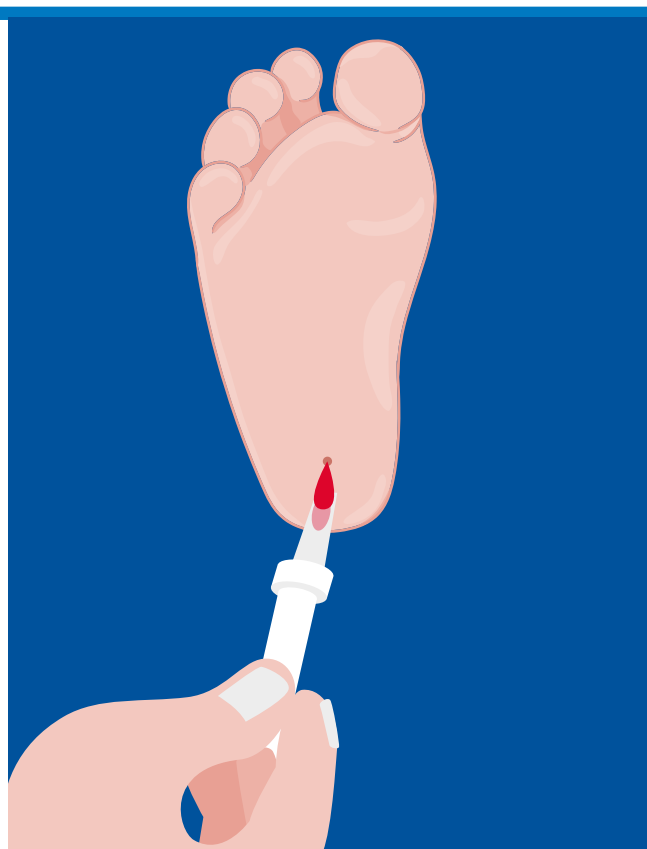
Det er ikke mulig å oppdage tilstanden på ultralyd-undersøkelse i svangerskapet, men siden 2012 har CAH vært inkludert i nyfødtscreeningen.

Nyfødtscreening av alle nyfødte gjennomføres ved at det tas en blodprøve fra barnets hæl 48-72 timer etter fødsel, for å undersøke om det har en av 25 alvorlige medfødte sykdommer som det er viktig å behandle raskest mulig. CAH er en av disse sykdommene (Oslo universitetssykehus, 2018).

Målet er at screeningen skal oppdage de som er født med den alvorlige salt-tapende formen, slik at sykdom kan forebygges. Mindre alvorlige former av CAH blir ikke fanget opp gjennom screening.

Blodprøven blir analysert på Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Vanligvis tar det kun dager før svaret foreligger.

Har barnet den alvorlige formen av CAH, blir barnet og foresatte innkalt til sykehus for å starte med behandling og oppfølging.



«VI HADDE HØRT OM NYFØDTSCREENINGEN, MEN VISSTE EGENTLIG IKKE HVOR GODT DETTE TILBUDET ER. VI ER SÅ TAKKNEMLIG FOR DETTE TILBUDET SOM OPPDAGET AT PÅL HADDE CAH OG AT HAN FIKK RASK BEHANDLING.»

FORELDRE TIL PÅL, 1 MÅNED

NÅR CAH IKKE OPPDAGES GJENNOM NYFØDTSCREENING

Den mindre alvorlige, ikke-salttapende formen gir mindre plager og blir ikke alltid oppdaget på nyfødtscreeningen. I noen tilfeller vises CAH som for tidlig pubertetsutvikling eller først i puberteten med menstruasjonsforstyrrelser og i noen tilfeller først i voksen alder i forbindelse med fertilitetsutredning. En moderat forstørret klitoris, sammenvokste kjønnslepper eller økt kroppsbe håring (hirsutisme) kan også være tegn på CAH.

KROMOSOMER OG GENER

Et menneske har normalt 46 kromosomer. Vanligvis arves 23 av kromosomene fra far og 23 fra mor, og samlet utgjør kromosomene 23 kromosompar. De 22 første kromosomparene er nummerert fra 1 til 22, og kalles *autosomer*. Det siste paret kalles kjønnskromosomer (X og Y). Kvinner har vanligvis to X-kromosomer (XX) og menn har vanligvis ett X-kromosom og ett Y-kromosom (XY). I kromosomene er det samlet ca. 20 000 gener. Man arver en kopi av hvert gen fra mor og en kopi fra far.

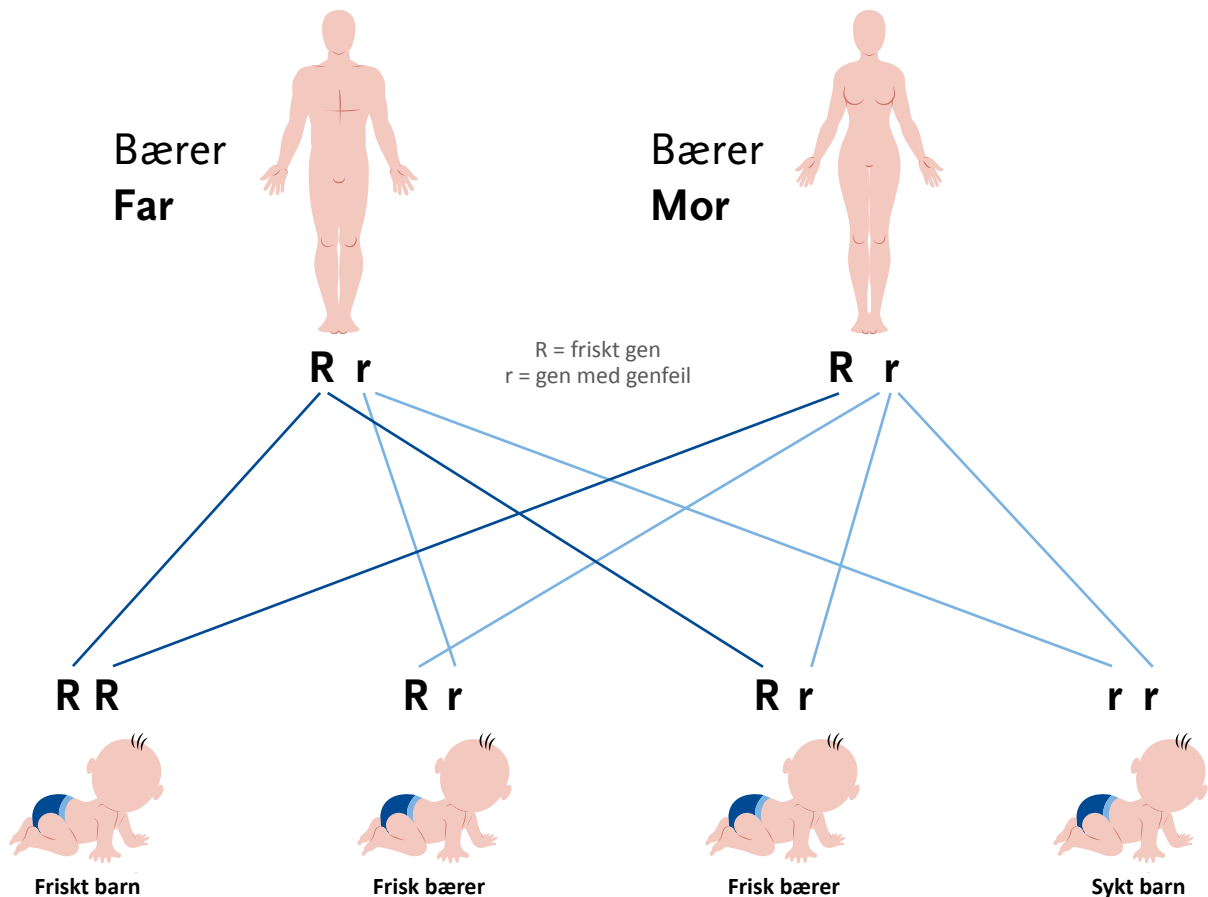
Genfeil

En genfeil er en varig endring i et gen. Genfeil kan være nyoppstått (*de novo*) eller arves fra en av eller begge foreldrene. Ved nyoppståtte genfeil oppstår en genfeil i enten sædcelle eller eggcelle før eller like etter befruktning.

Autosomal arvegang

Noen genfeil omtales som *autosomt arvelige*. Autosomt arvelig betyr at det er genfeil i gener lokalisert på ett av de 22 kromosomparene som kalles autosomer. Autosomal arvegang er uavhengig av kjønn og kan være dominant eller recessiv (vikende). CAH følger autosomal recessiv arvegang.

Ved autosomal recessiv arvegang vil genfeilen vike for det normale genet. Det betyr at for at man skal få den genetiske tilstanden/sykdommen må man ha genfeil i begge kopiene av genet. Oftest har man da arvet en genfeil fra mor og en fra far, men i sjeldne tilfeller kan en genfeil være nyoppstått. Foreldrene har vanligvis ingen symptomer, men er friske bærere av genfeilen. Dersom mor og far er bærere av genfeilen for CAH, er det 25 % større risiko i hvert svangerskap for å få et barn med CAH.



Genetisk veiledning

Foreldre som får et barn med CAH blir tilbudt genetisk veiledning. Da får mor og far informasjon om hva CAH er og det gjøres en kartlegging av risikoen om andre familiedømmer kan få barn med tilstanden.

Spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved universitetssykehusene og sykehuset Telemark helseforetak kan gi genetisk veiledning. Fastlege eller annen behandlende lege henviser til genetisk veiledning.

HORMONER I BINYREBARKEN

Som en innledning på kapittelet om CAH, behandling og oppfølging forklares følgende ord og uttrykk:

Hva er hormoner?

Et hormon er en kjemisk budbringer som transporteres med blodet til ulike organer hvor det styrer forskjellige funksjoner i kroppen. Blant annet hjelper de til med væskebalanse, kjønnsmodning, vekst og stoffskifte. Hormoner produseres i ulike kjertler i kroppen, for eksempel i binyrer, testikler, eggstokker og i bukspyttkjertelen.

1. **Kortisol** er nødvendig for alle celler i kroppen. Kortisol er et stresshormon som er nødvendig for å holde blodtrykket og blodsukkeret på et akseptabelt nivå. Ved ulike former for stress som høy feber, større anstrengelser, operasjoner, eller ved store skader, vil kroppen trenge mer kortisol. For lite kortisol kan i slike situasjoner føre til en alvorlig tilstand med for lavt blodtrykk og for lite sukkerinnhold i blodet.
2. **Aldosteron** er et saltregulerende hormon. Det styrer hvor mye salt som skilles ut med urinen. Hvis det er for lite aldosteron i blodet, skilles det ut for mye salt. Når salt skilles ut, trekker det med seg vann. Derfor kan kroppen bli uttørret (dehydrert) og blodtrykket for lavt. Noen opplever «salthunger» på grunn av dette.
3. **Testosteron** er et mannlig kjønnshormon (androgen) som produseres i binyrebarken. Hormonet er viktig for at kroppen skal vokse og utvikle seg. Både jenter og gutter, kvinner og menn trenger en viss mengde testosteron for å være friske. De fleste kvinner, *uten* CAH, har en svært lav produksjon av testosteron.

Hos unge kvinner har testosteron ansvaret for kjønnsbehåring, hår under armene, kviser, fet hud og voksen svettelukt.

Hos gutter er de mannlige kjønnshormonene viktige allerede *før fødselen* for utviklingen av mannlige kjønnsorganer, og under puberteten for utvikling fra gutt til mann. Det meste av testosteronet hos gutter kommer normalt fra testiklene.



Hva skjer i binyrene?

Alle er født med to binyrer. De ligger på toppen av nyrene. Nyrer og binyrer har ingen ting med hverandre å gjøre. Binyrene er små og veier cirka 7-10 gram.

Binyrene består av to deler: **binyrebarken** og **binyremargen**. I **binyrebarken** produseres hormonene **kortisol** og **aldosteron**. I **binyremargen** produseres hormonet **adrenalin**.

Binyrene lager også androgene hormoner, for eksempel testosteron.

Hvordan reguleres produksjonen av hormoner i binyrebarken?

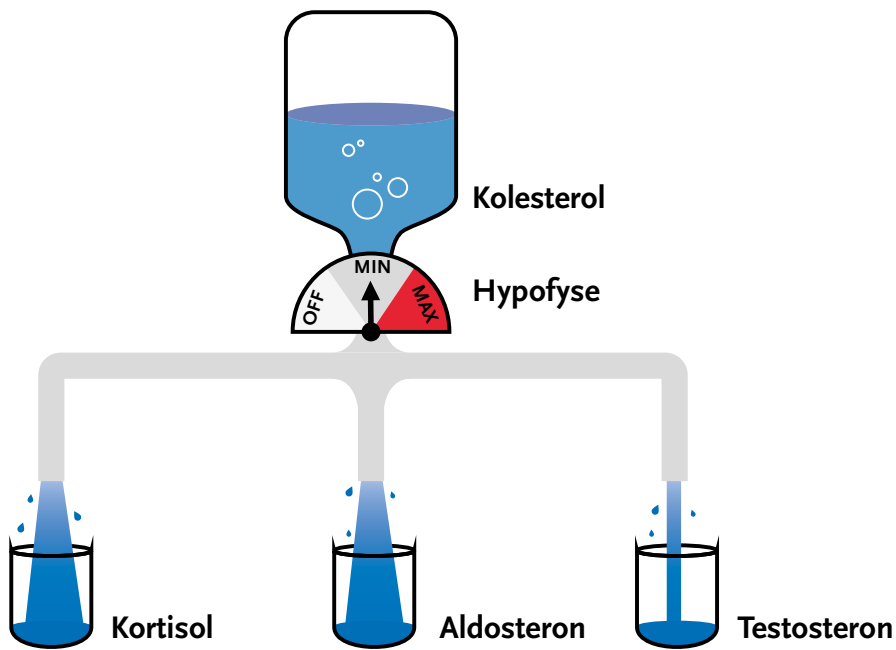
Produksjonen av hormonene i binyrebarken styres av **hypofysen**, som er en liten kjertel på undersiden av hjernen. Er det for lite av ett hormon i blodet, registreres det i hypofysen.

Når hypofysen registrerer at det er for lite kortisol i blodet, sender den et kjemisk signal i form av et hormon, det binyrebarkstimulerende hormonet ACTH, som gir binyrebarken beskjed om å øke produksjonen av kortisol. Det betyr at det er et samspill mellom hypofysen og binyrene.

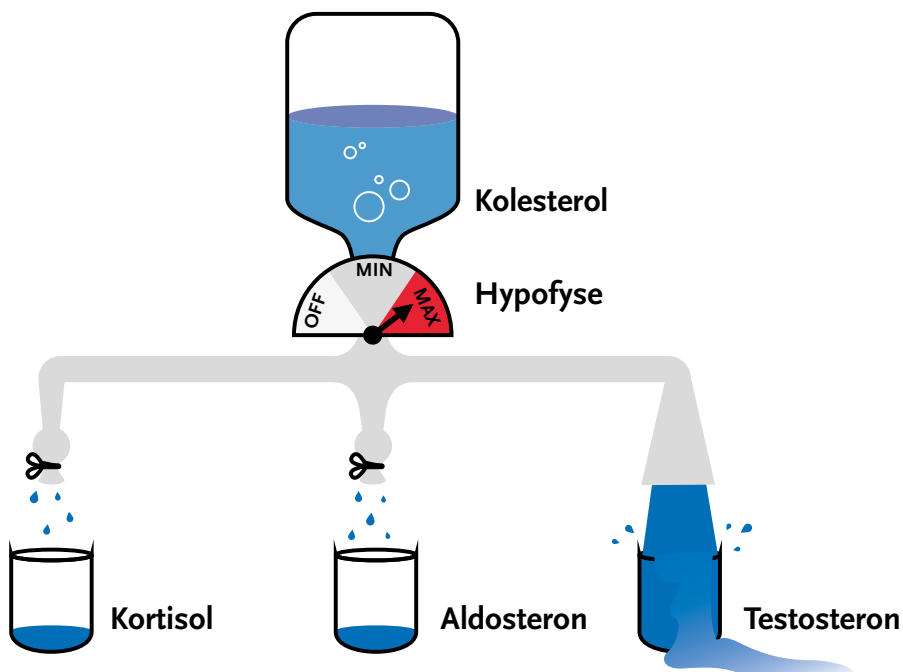
Ved CAH klarer ikke binyrebarken å produsere nok kortisol, og øker derfor ACTH-produksjonen i hypofysen. Høyt nivå av ACTH kan føre til at binyrebarken vokser, og kan i tillegg gi økt pigmentering i huden.

Hva skjer hvis det blir en ubalanse i hormonproduksjonen?

Hos friske personer er det balanse i produksjonen av hormonene kortisol, aldosteron og testosteron. Disse hormonene dannes i binyrebarken når hypofysen skiller ut det binyrebarkstimulerende hormonet ACTH som lages ved hjelp av små proteiner som kalles enzymer. Mangler et slikt viktig enzym, kan det bli en ubalanse mellom de tre hormonene.



I figurene ser du en skjematisk fremstilling av hvordan hormonproduksjonen fra kolesterol kan gå i ulike retninger i binyrebarken. Når kroppen er i balanse kommer det riktig ade tre hormonene ved hjelp av spesielle eggehviteemner, som kalles enzymer. Hvis det mangler et viktig enzym, kan det bli ubalanse mellom binyrebarkens hormoner.



Ved CAH mangler enzymet som trengs for å lage kortisol og aldosteron. Hypofysen registrerer at det er for lite kortisol i blodet, og sender signaler til binyrebarken om at den må produsere mer. Ettersom enzyzmangelen hindrer produksjon av kortisol og aldosteron, havner hele hormonflommen i sporet som leder til det mannlige kjønnshormonet (testosteron).

Kort oppsummert

Enzymmangel ved CAH fører til:

1. Mangel på stresshormonet *kortisol*
2. Mangel på det saltregulerende hormonet *aldosteron*
3. Overskudd av det mannlige kjønnshormonet *testosteron*

ULIKE FORMER FOR CAH

Symptomene på CAH vil variere med alvorlighetsgraden av enzymsvikten. Er enzymfunksjonen svært liten, er sannsynligvis mengden av kortisol og aldosteron i blodet lav, og testosteronmengden høy. Da er symptomene så uttalte at CAH oppdages allerede ved fødsel, gjennom nyfødtscreening eller i de første leveukene.

Er enzymsvikten moderat, kan symptomene gjøre seg gjeldende først i barnealder på grunn av for tidlig pubertet. Økt mannlig kroppsbeholdning, manglende eller sjelden menstruasjon og/eller nedsatt fruktbarhet, kan være tegn på CAH senere i livet.

Det er vanlig å skille mellom to ulike former for **klassisk CAH**: ikke salt-tapende *moderat form* og salt-tapende *alvorlig form*

Ikke-saltpapende form / moderat form

Ved den ikke-saltpapende formen vil det være noe enzymfunksjon, slik at aldosteronproduksjon er tilstrekkelig for å hindre salttap. Kortisolmengden er noe nedsatt.

Denne formen gir mindre plager og blir gjerne oppdaget senere i livet, selv om de fleste oppdages ved nyfødtscreening. Ubehandlet kan den føre til for tidlig pubertet, helt ned i 3 års alder. Tegn på tidlig pubertet kan være kjønnsbeholdning, svettelukt og økt lengdevekst.

Barn med denne formen for CAH har det i utgangspunktet bra med riktig medisinerings, men i forbindelse med langvarig høy feber kan de merke mangelen på kortison for eksempel ved at de blir trøtte, slappe og kan få lavt blodsukker.

Jenter kan ha forstørret klitoris, og av og til sammenvokste kjønnslepper ved fødsel. Dette skyldes at verdien av mannlige kjønns hormoner er for høy i fosterlivet. Hos noen kan de ytre kjønnsorganer være normale ved fødselen. Det

betyr at de med moderat form ikke alltid oppdages ved fødsel eller ved nyfødtscreening. De indre kjønnsorganer som livmor, eggstokker og eggledere fungerer normalt.

Gutter med moderat form for CAH har som regel ingen symptomer det første leveåret. I stedet kan sykdommen oppdages i småbarnsalder med økt lengdevekst og/eller at de får kjønnsbeholdning, voksen svettelukt og at penis vokser. Dette kalles prepubertet.

Saltpapende form / alvorlig form

Ved den saltpapende formen er enzymaktiviteten svært lav og fører til både aldosteron- og kortisolmangel. Denne formen starter som en binyrebarkkrise, med oppkast, uttørring, lavt blodsukker og blodtrykk i løpet av de første ukene etter fødsel.

For barn, både gutter og jenter, med denne formen for CAH kan forløpet bli akutt. Fra noen dager til et par uker etter fødsel kan barnet bli alvorlig sykt på grunn av mangel på kortisol og aldosteron. Barnet legges da som regel inn på sykehus på grunn av uttørring og dårlig allmenntilstand.

Etter at nyfødtscreeningen ble innført oppdages den alvorlige formen som regel **før** barna blir syke.

Se Nyfødtscreening på side 10.

Jenter med den alvorlige formen for CAH oppdages vanligvis kort tid etter fødsel. Det høye nivået av mannlige kjønns hormoner i fosterlivet har påvirket utviklingen av de ytre kjønnsorganene. Dette kalles *virilisering*. Klitoris kan være forstørret, kjønnsleppene sammenvokste. Dette kan føre til usikkerhet om barnets kjønn. Noen ganger er det kun en felles åpning for skjede og urinrør.

Hos jenter er de indre kjønnsorganer normale, det vil si at livmor, eggstokker og eggledere fungerer som de skal.

«JEG HAR TRUFFET EN ANNEN JENTE MED CAH, MEN TILSTANDEN ARTER SEG HELT ANNERLEDES FOR HENNE. VI ER GLAD FOR AT VI HAR DET BRA I HVERDAGEN, PÅ SKOLEN OG HAR GODE VENNER. DET VAR FINT Å MØTE HENNE.»

GURO, 15 ÅR



BEHANDLING OG OPPFØLGING

Behandling av CAH tar sikte på å behandle det medisinske og ivareta eventuelle psykologiske utfordringer gjennom hele livet. Tilstanden er en livslang og daglig medisinerer erstatter hormonene det er for lite av.

Jenter med CAH inngår i diagnosegruppen «Disorder/ Differences of Sex Development», som forkortes DSD. På norsk brukes betegnelsen «usikker somatisk kjønnsutvikling» eller «variasjon i kroppslig kjønnsutvikling». Alle jenter med CAH **skal** henvises til et DSD-team. Disse finnes på Haukeland universitetssjukehus i Bergen og Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Der vil barn og foreldre møte et tverrfaglig team som består av barneendokrinolog, barnekirurg/plastikkirurg, barnepsykiater, spesialsykepleier og gynekolog. Foreldre og barn får samtale med medlemmene i teamet. Jentene møter i DSD-teamet årlig. Etter hvert får de egne samtaler. I tillegg til DSD-teamet er det oppfølging av lokal barneendokrinolog.

Gutter med CAH blir ikke henvist til DSD-teamet fordi de ikke har de samme utfordringene som jenter med blant annet virilisering. De følges av barneendokrinolog ved lokal barneavdeling.

«DA JEG BLE 18 ÅR BLE JEG OVERFØRT TIL EN POLIKLINIKK FOR VOKSNE. JEG SYNTES DET VAR SKUMMELT SIDEN JEG HADDE KJENT BARNELEGENE SÅ LENGE, MEN DET VAR FINT Å KOMME DIT OGSÅ. DE KAN JO MER OM KROPPEN MIN, NÅ SOM JEG ER SNART 19 ÅR.»

IDA, 19 ÅR

MEDISINSK BEHANDLING

CAH er en livslang tilstand. Målet med behandlingen av CAH er å oppnå normal vekst og utvikling under oppveksten, samt å unngå binyrebarksvikt i forbindelse med infeksjoner og stress. Dette gjøres med hormontabletter. Behandlingen er livslang. Det finnes flere ulike medisiner som brukes for å erstatte mangelen på kortisol ved CAH. Alle har i prinsippet samme virkning, men de varierer i styrke og virketid.

Ved Kortisolmangel

Med en gang et barn har fått bekreftet diagnosen CAH, starter behandlingen med kortison, som er kortisol i tablettform.

Det er vanlig å starte med en standarddose. Deretter tilpasses en individuell dosering avhengig av kroppens egenproduksjon. Kortisontilførselen vil hindre økt ACTH-utskillelse og dermed overproduksjon av mannlige kjønnshormon.

Behandlingen avhenger av blodprøver, trivsel, modenhet på skjelettet, høyde, vekt samt eventuelle pubertetstegn. Det er viktig at dette og medisineringen følges nøye, og at kontroller blir fulgt opp.

Det er individuelt hvilke medikamenter som anbefales, styrken på medisinerne, og hvor ofte og når på døgnet medisinerne skal tas. Det etterstrebes at medisineringen gjenspeiler en normal døgnrytme med høyest nivå av kortisol på morgenen og mindre om natta. Derfor er det et poeng at medisinerne skal tas til samme tid hver dag.

LIVSVIKTIG INFORMASJON OM
**KORTISOL
MANGEL**



**DENNE PASIENTEN TRENGER DAGLIG
ERSTATNINGSBEHANDLING MED KORTISON**

Ved sykdom eller annen større påkjenning,
f eks operasjon, infeksjon eller større ulykke må
tilførselen av kortison økes.

Ta 3 ganger døgndosen fordelt på 4 doser (hver 6. time).

Om oppkast/diaré gjør at tablettene ikke beholdes –
oppøk lege snarest for umiddelbar tilførsel av
Solu-Cortef 50 mg (< 5 år) eller 100 mg (>5 år)
iv/im og saltvannsinfusjon.

Norsk endokrinologisk forening

Samme kortisondose gjennom hele livet?

Svaret på det er nei. Dosen av kortison varierer mellom livsfaser og er individuell. Dosene øker etterhvert som barnet vokser. I puberteten kan behovet for kortison være større, derfor er en tett oppfølging svært viktig. Det samme gjelder under graviditet.

Når skal det gis ekstra kortison?

Ved sykdom eller større skader er anbefalingen til **barn** en tredobbel døgndose fordelt på fire doser (hver 6. time). Hvis dosen ikke økes, kan det oppstå alvorlige symptomer på akutt binyrebarksvikt, med magesmerter, oppkast, lavt blodtrykk og besvimelse.

Hos **voksne** pasienter anbefales en dobling eller tredobling av kortisondosen ved sykdom eller andre større påkjenninger. Ved operasjon, alvorlige infeksjoner eller en større ulykke kan det være aktuelt å gi injeksjon med kortison (Solu-Cortef®) og saltvann intravenøst.

Hos noen kan selv ufarlige virus sykdommer føre til alvorlig binyrebarksvikt, spesielt ved oppkast og diaré. Flere har fortalt at de har en kortisonsprøyte (Solu-Cortef®) med seg på reiser, hjemme, i barnehagen, på skolen og jobb. Denne kan brukes i akutsituasjoner for å vinne tid før lege/sykebil kommer. Snakk med behandlende lege om dette, og diskuter om det er nødvendig for deg eller barnet ditt å ha tilgang på en slik sprøyte. Både foreldre, ungdom/voksne bør trene på å trekke opp medikamentet og sette sprøyten. Tren sammen med helsepersonell og sett gjerne sprøyten i en appelsin eller lignende. Se også video som viser hvordan Solu-Cortef® settes. Hvis du skal ut å reise kan det være lurt å vise reisefølge videoen før dere drar i tilfelle det blir nødvendig at en av dem må sette sprøyta.

<https://www.youtube.com/watch?v=uxb-0zb06dU>

Steroidkort for barn. Engelsk tekst på baksiden.

Norsk steroidkort

Norsk endokrinologisk forening har laget et informasjonskort, «Norsk steroidkort», hvor det står hva du vil trenge av medisiner hvis du blir syk. Det er egen versjon for voksne og barn. Kortet er av plast i kredittkortstørrelse med norsk og engelsk tekst. Det gir enkel og viktig informasjon til helsepersonell som møter pasienten i en akutsituasjon. Se bilde under. Kortet får du fra endokrinologen eller behandlende lege.

**«PÅ INTERRAIL HADDE JEG MED MEG ET
«STEROIDKORT» HVOR DET STÅR AT JEG HAR
CAH OG HVILKE MEDISINER JEG MÅ HA HVIS
JEG BLIR SYK. JEG FIKK DET HOS LEGEN SOM
BEHANDLER MEG. LETT Å HA I LOMMEBOKA.»**

PEDER, 23 ÅR

Når ungdom er på tur uten foreldre, bør venner informeres om sprøyten, og instrueres om at det kan bli nødvendig at de setter den ved kriser som sykdom eller skade.

Noen pasienter trenger ekstra kortison i forbindelse med trening. Symptomer på kortisolmangel kan da være kvalme eller plutselig utmattelse. For de fleste er det viktig å få i seg nok sukker, salt og væske ved fysisk aktivitet.

**LIVSVIKTIG INFORMASJON OM
KORTISOL-
MANGEL**



**DENNE PASIENTEN TRENGER DAGLIG
ERSTATNINGSBEHANDLING MED
KORTISON**

Ved feber, oppkast, diaré eller annen større påkjenning, f eks operasjon, infeksjon eller større ulykke må tilførselen av kortison økes. Ved feber over 38°C - ta dobbel dose kortison.

Om oppkast/diaré gjør at tablettene ikke beholdes - oppsøk lege snarest for umiddelbar tilførsel av Solu-Cortef 100 mg iv/im og saltvannsinfusjon

Norsk endokrinologisk forening

Steroidkort for voksne. Engelsk tekst på baksiden.

Flere foreldre forteller at det er vanskelig å vurdere når barnet trenger ekstra kortison, spesielt ved stress. Etter hvert vil foreldrene lettere forstå når dosen skal økes. Hvis det over lengre tid er nødvendig å gi ekstra doser, må dette diskuteres med behandlende lege.

Senter for sjeldne diagnoser har erfart at flere lurer på om det er farlig å gi ekstra kortison. Svaret er nei. Den mengden kortison som gis, erstatter bare den naturlige produksjonen av kortisol fra binyrene. Det betyr at det ikke gis ekstra tilskudd av kortison utover det som kroppen trenger. I oppveksten kan det være vanskelig å finne rett dose. En langvarig lett overdosering av kortison gir som første bivirkning hemmet lengdevekst og vektøkning. For lite kortison gjør at kroppen merker kortisolmangelen og begynner å produsere mannlige kjønnshormon.

**DET ER IKKE SKADELIG
Å GI EKSTRA KORTISON VED SYKDOM.**

Aldosteron-mangel

For å erstatte manglende produksjon av det saltbevarende hormonet aldosteron, bruker mange et syntetisk hormon som heter Florinef®.

Når barn med den **ikke-salttapende** formen har sluttet å vokse, kan mange klare seg uten Florinef®, og heller salte maten ekstra. Det kan dog være nyttig å fortsette med medikamentet fordi det kan føre til et mindre behov for kortisonpreparat (Nermoen, Husebye, Myhre & Løvås, 2017).

«DET ER IKKE BRA Å SALTE MATEN FOR MYE – FOR HELSA SIN SKYLD. TROR IKKE DE SOM SIER DET VET AT JEG MÅ OG BØR SALTE MATEN MIN. HAR OFTE SALTHUNGER. JEG ERSTATTER JO BARE DET KROPPEN MIN TRENGER AV SALT. GODT DE IKKE VET AT JEG SALTER BACON.»

OLE, 17 ÅR

Et stort saltbehov og ortostatisk blodtrykkfall (fall i blodtrykket fra liggende til stående) kan tyde på undermedisinering av Florinef®. Hvis dette er tilfellet, bør lege kontaktes for å vurdere om du får riktig mengde medisin (Nermoen, Husebye, Myhre & Løvås, 2017).

Sammendrag

Medikamentell behandling av CAH har som mål å erstatte kortisol- og aldosteronmangelen og å hemme androgenoverskuddet. Balansen mellom over- og underbehandling kan være utfordrende. Det er viktig at kortisoldosen økes ved akutt stress og sykdom.

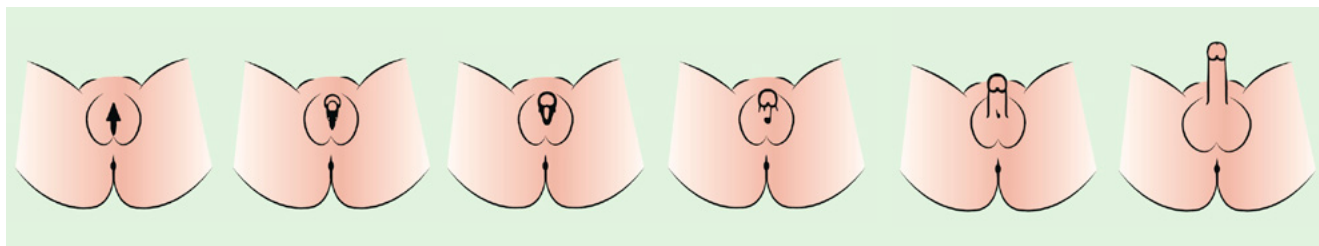
UTVIKLING AV YTRE KJØNNSORGANER HOS JENTER OG GUTTER

Når kjønnsorganet dannes tidlig i fosterlivet (før åttende svangerskapsuke) er anlegget for kjønnsorganer, helt like hos jenter og gutter. Derfor kan man ikke se barnets kjønn tidlig i fosterlivet. Det er mengden av mannlige kjønnshormon, testosteron, som bestemmer hvilken retning kjønnsorganet utvikler seg til; mannlig eller kvinnelig. Det kan oppstå varianter (se diagrammet under).

Utviklingen av ytre kjønnsorganene er følsomme for mannlige kjønnshormon. Fra åttende svangerskapsuke vil mannlige kjønnshormon hos guttefostrene gjøre at det tidlige anlegget for kjønnsorganet vokser til en penis. I tillegg lukkes en åpning i midtlinjen, slik at ytre deler av urinrør og pung dannes. Det er mannlige kjønnshormon som driver utviklingen av anleggene for de ytre kjønnsorganene i mannlig retning.

Hos jentefostre **uten CAH** er nivået av testosteron normalt svært lavt. Dette gjør at anlegget til kjønnsorganet ikke vokser i mannlig retning, men til en klitoris. Åpningen i midtlinjen vokser heller ikke sammen, og forblir en åpning med urinrør og skjede.

Hos jenter **med CAH** med en alvorlige salt-tapende form, produserer binyrene for mye testosteron. Da kan de ytre kjønnsorganene påvirkes. Klitoris kan da bli forstørret, og noen ganger kan kjønnsleppene være sammenvokst i midtlinjen slik at urinrør og skjedeåpning har en felles åpning. Ved fødsel kan det derfor være uklart om barnet har mannlige eller kvinnelige ytre kjønnsorgan (liten penis eller stor klitoris). De indre kjønnsorganene (livmor, eggleder og eggstokker) er normale.



Illustrasjonene er hentet fra DSDfamilies.org

DET VANSKELIGE VALGET – OPERASJON ELLER IKKE I SPEDBARNALDER?

I dag er det enighet i medisinske og psykologiske miljøer om å avvente kirurgi av ytre kjønnsorgan som ikke er medisinsk nødvendig hos jenter med CAH.

Det diskuteres mye her i landet og internasjonalt hva som er riktig å gjøre med tanke på en operasjon mens barnet er lite, eller vente til de blir større og kan velge selv. Gjennom mange år har det vært vanlig å operere en forstørret klitoris, det vil si å gjøre en klitorisreduksjon. Beslutningen om en eventuell operasjon gjøres sammen med foreldre, kirurg og med støtte fra en barnepsykiater. Beslutningen tas etter at foreldrene har fått grundig informasjon og har

fått belyst alle sider ved en operasjon, både anatomiske/ medisinske og psykologiske. Det er viktig å la foreldrene få tid til å tenke gjennom informasjonen de har fått, og til å ta en beslutning. Det anbefales ikke operasjon **før** kortisonbehandlingen har startet opp og testosteronnivået er lavt.

I tillegg kan den ytre delen av urinrøret og skjeden ha en felles åpning, og kjønnsleppene være sammenvokst. Dette korrigeres med en operasjon for å sikre normal vannlating, unngå infeksjoner og muliggjøre fremtidig seksuell aktivitet.

«DA VALGET OM KIRURGI SKULLE TAS FIKK VI HJELP OG GODE FORKLARINGER. DET VAR BETRYGGENDE AT FLERE LEGER VAR TILSTEDE SAMTIDIG. VI TRAFF BÅDE BARNELEGE, BARNEKIRURG OG BARNEPSYKIATER. DET FØLTES TRYGT.»

FAR TIL SHAHIRA, 2 ÅR

VOKSNE MED CAH

– BEHANDLING OG OPPFØLGING

KVINNER MED CAH

De fleste jenter med CAH lever et tilnærmet normalt liv dersom behandlingen følges.

Hormonell påvirkning av hjernens utvikling hos jentefostre

Jenter med CAH har vært eksponert for høye androgen-nivåer tidlig i fosterlivet. Det diskuteres hvilke effekter androgenoverskuddet i fosterlivet har på sentralnervesystemets (CNS) utvikling. Studier viser at jenter med CAH kan utvikle egenskaper og ha interesser som vi i det daglige kaller «guttete» eller «mannlige». Jenter med CAH kan for eksempel velge leker som tradisjonelt er mer guttete enn sine friske søstre. Andre studier av barn og voksne med CAH tyder på at eksponering for mannlig kjønnshormon i svangerskapet kan påvirke andre aspekter av sosial oppførsel, personlighet og yrkesvalg.

Flere studier tyder på at forhøyet nivå av mannlig kjønnshormon i svangerskapet påvirker seksuell legning. Det er en større andel av kvinner med CAH som rapporterer bi- eller homofile fantasier og/eller erfaringer. Dette stemmer på gruppenivå, men behøver ikke gjelde på individnivå.

Det virker ikke som om kjønnsidentitet er påvirket hos kvinner med CAH, men de kan oppleve seg som «mindre kvinnelige». Noen få kan ha tanker om egen kjønnsidentitet. Strever du med spørsmål om identitet, kan du få hjelp. Fastlegen kan henvise til DPS, distriktpsikiatrisk klinikk, som igjen kan henvise til Nasjonal behandlingstjeneste for transseksualisme der hvor det er aktuelt.

Medisinsk behandling

Den medisinske behandlingen av kvinner med CAH har som hovedmål å erstatte kortisolmangel og å hindre virilisering.

Når det gjelder valg av glukokortikoidpreparater for behandling i voksen alder anbefales kortisonacetat (cortison-tabletter), eventuelt med tillegg av prednisolon om kvelden. Behandling med Dexametason øker risiko for bivirkninger som overvekt, diabetes og osteoporose, og bør unngås. Pasientene skal utstyres med «Norsk steroidkort» og få opplæring i å sette hydrokortison (Solu-Cortef®) intramuskulært (inn i en muskel) ved kriser, spesielt de som har den salttapende typen og lang vei til lege. Salttapere må ha tillegg av Florinef.

Bivirkninger ved langvarig bruk av kortisonpreparater

Flere studier har vist at voksne med CAH har redusert benmineralmasse, som kan føre til benskjørhet og økt fare for benbrudd. Årsaken er sannsynligvis langvarig overbehandling med kortison. I andre studier er det ikke funnet tegn på redusert benmineralmasse, noe som muligens skyldes mindre overbehandling i puberteten hos den undersøkte pasientgruppen. Overbehandling av kortisonpreparater kan også føre til overvekt.

Fertilitet og graviditet

Etter puberteten bør det gjøres en gynekologisk undersøkelse for å se at det ikke er trange partier i skjeden. Hvis det er trangt, kan dette behandles. Legen som gjør undersøkelsen vil gi mer informasjon om dette, og deretter lages en plan for videre behandling og oppfølging.

De fleste jenter med CAH får sin første menstruasjon i samme alder som andre. Er ikke menstruasjon kommet ved 16 års alder, bør lege kontaktes for utredning. Det trenger ikke være noe galt, men det er viktig å undersøke årsaken til at menstruasjonen drøyer eller uteblir. En regelmessig menstruasjon (ca 1 gang i måneden) kan være tegn på en velregulert medisinerings. Det er ikke uvanlig at menstruasjonen de første 2 årene kan være uregelmessig.

Det er et mål at adekvat erstatning med kortison i puberteten skal gjøre at menstruasjonen starter til normal tid og kommer regelmessig. Kvinner med CAH kan ha et normalt seksuelliv, og gjennomgå svangerskap og fødsel. De skal følges nøye under svangerskap av gynekolog og endokrinolog. Man bør i god tid før en fødsel diskutere hvordan kvinnen skal forløses, og om dette bør skje ved et universitetssykehus, spesielt om hun har hatt operasjoner i underlivet.

Kvinner med CAH har noe nedsatt fertilitet og får i gjennomsnitt færre barn enn andre. Årsakene til dette kan være hormonelle, fysiske, psykologiske eller emosjonelle.

Flere kvinner med CAH har polycystiske ovarier (PCO), en tilstand som kjennetegnes av økt nivå av mannlige kjønns-hormoner, mange små blærer på eggstokkene og sjeldne og uregelmessige menstruasjoner. Noen kan i tillegg oppleve økt behåring, overvekt og nedsatt fruktbarhet. PCO er også vanlig hos kvinner uten CAH. En gynekolog kan hjelpe kvinner med PCO til utredning og behandling ved eventuelle fertilitetsproblemer.

Kirurgi

Noen kvinner med CAH har fått utført kirurgi på ytre genitalia. Er det utfordringer i underlivet, skal det sendes henvisning til gynekolog på et universitetssykehus som kjenner til tilstanden. Mange kan oppleve at det er vanskelig å snakke om dette. Det er derfor viktig at helsepersonell er lydhøre og møter jentene/kvinnene med en forståelse for utfordringene de opplever. Behandlende lege bør ha lav terskel for å henvise til gynekolog og psykolog/psykiater for videre diskusjon og hjelp.

Psykososial oppfølging

Å vokse opp med CAH kan være krevende, og noen vil trenge mye psykologisk støtte. Barn kan opp til 18 år få egne samtaler med en psykolog/barnepsykiater når de er i DSD-team. Dersom det er behov for mer enn en samtale, kan behandler henvise til lokalt hjelpeapparat.

Flere voksne med CAH forteller at de savner forståelig og lett tilgjengelig informasjon om tilstanden. Det kan, også for den som har CAH, være lettere å stille spørsmål om egen diagnose hvis de forstår den bakenforliggende årsaken til CAH.

Tenåringer trenger trygge rammer for å stille spørsmål om egen seksualitet, fertilitet og identitet. Det er viktig å få svar på dette, og kan bidra til at de går inn i voksenlivet med en bedre selvfølelse.

Studier av langtidsoppfølging av kvinner med CAH støtter at det er viktig med psykologisk oppfølging i tillegg til medisinsk behandling. Enkelte studier viser at flere kvinner opplever at det kan være utfordrende å leve med CAH.

Det er derfor viktig å ha tett oppfølging fra både av endokrinolog, gynekolog og personer med psykologisk kompetanse. Fastlege kan også være en god støttespiller eller henvise til andre. I tillegg kan mange ha nytte av å snakke med noen i Landsforeningen for CAH. Flere eldre kvinner med CAH har andre utfordringer enn de som vokser opp i dag fordi behandlingen var annerledes og det var mindre kunnskap om kvinnen med CAH. Dett gjelder også de psykososiale aspektene.

Åpenhet

Flere unge voksne forteller at det kan være vanskelig å være åpen om sin diagnose og hvordan det er å leve med CAH. De første årene av livet er det foreldre som tar ansvar for hvor åpne de ønsker å være på vegne av sitt eget barn.

Etter hvert er det ungdommen selv som er premiss-leverandør for hva som skal sies og til hvem. Flere forteller at de synes det har vært vanskelig å vite når de skal fortelle for eksempel kjæresten sin at de har CAH og hvordan det påvirker kropp og sjel. Det finnes ikke noe enkelt svar på dette. Det kan være nyttig å treffe andre med CAH som deler sine erfaringer.

«JEG VIL BLI HØRT OG VITE HVA FORELDRENE MINE HAR TENKT Å SI TIL LÆRERNE OM CAH. DET ER «SYKDOMMEN» MIN. DERFOR VIL JEG VITE OG BESTEMME!»

HULDA, 13 ÅR

Oppsummering

For å oppnå en god helse hos voksne kvinner med CAH, er behandlingen i barne- og tenårene vesentlig:

- unngå overbehandling med kortisol
- tidlig kontakt i puberteten med leger i DSD-team for å sikre stabil menstruasjonssyklus
- oppfølging av skjelettutvikling
- god informasjon om diagnosen, og tilbud om samtaler med psykiater/psykolog

Ved kontroller av voksne kvinner med CAH er følgende viktig:

- Vurdering av eventuell over-/underdosering av kortison og Florinef
- Informasjon om medisinerings ved sykdom
- Blodprøver, blodtrykk og vekt
- Gynekologisk undersøkelse med kontroll av anatomiske forhold, menstruasjonssyklus og eggøsning
- Benmineralmåling hvert 3.-5. år

GUTTER OG MENN MED CAH

Som tidligere nevnt har nye søk i faglitteraturen gitt oss ny kunnskap om gutter og menn med CAH.

Målet med behandlingen er alltid å erstatte kortisolmangel, slik at kroppen fungerer optimalt og man unngår å bli unødvendig syk.

Når det gjelder valg av glukokortikoidpreparater for behandling for voksne anbefales kortisonacetat (cortison-tabletter) eventuelt med tillegg av prednisolon om kvelden. Behandling med Dexametason® øker risiko for bivirkninger som overvekt, diabetes og osteoporose og bør derfor ikke brukes.

Alle bør ha et «Norsk steroidkort» og få opplæring i å sette en sprøyte med hydrokortison (Solu-Cortef®) intramuskulært (inn i en muskel) ved kriser. Dette gjelder spesielt de som har den salttapende typen, og når det er lang vei til lege. Salttapere må ha tillegg av Florinef.

Bivirkninger ved langvarig bruk av kortisonpreparater

Bivirkningen av langvarig bruk av kortisonpreparater for menn er den samme som hos kvinner med økt fare for beinskjørhet. I tillegg blir gjennomsnittshøyden for voksne menn noe lavere enn i befolkningen for øvrig. Studier viser at menn med CAH også er noe tyngre enn gjennomsnittsbefolkningen.

Menn kan ha redusert fertilitet som kan skyldes testikulære adenale resttumorer (TART). TART er godartede svulster som vanligvis er symptomfrie, og som kun oppdages ved ultralydundersøkelse eller MR. Det er sannsynlig at for lav dose med glukokortikoid øker risikoen for å utvikle TART. Gutter med CAH bør undersøkes regelmessig for TART fra ungdomstiden. Ved dobbeltsidig TART bør man vurdere nedfrysing av sæd.

Dårlig regulert medisinerer kan ha sammenheng med redusert sexdrift/lyst. Det kan være tilleggsfaktorer som indirekte påvirker fruktbarheten.

Psykososial oppfølging

Som beskrevet hos kvinner kan det også for menn være krevende å vokse opp og leve med en kronisk tilstand som CAH. Med riktig medisinsk oppfølging, god psykososial støtte og god informasjon lever de fleste godt. Det har tidligere vært lite fokus på menn og CAH og det er et stort behov for mer kunnskap (Daae, Feragen, Nerموen, & Falhammar, 2018).

Det er få studier som har sett på livskvalitet hos gutter/menn med CAH, men de fleste som har gjort det, indikerer at de opplever redusert livskvalitet (Daae et al., 2018).

Studier som har undersøkt psykologisk tilpasning og/eller tilstedeværelsen av psykiatriske symptomer eller sykdommer, indikerer mer emosjonelle problemer blant gutter/menn med CAH enn tidligere antatt (Daae et al., 2018). Noen få studier har også vurdert innvirkningen av fertilitetsutfordringer og problemer med seksuell funksjon på psykisk helse (Daae et al., 2018). Studiene viste varierende resultat, med både normalt og svekket seksuelt velvære.

Senere års kunnskap tyder på at det kan være viktig å ha økt fokus på fertilitet og psykoseksuell utvikling hos gutter/menn med CAH.

Fertilitet og psykoseksuell utvikling har fått lite oppmerksomhet, og erfaringene er spredt siden gutter og menn følges av flere leger på forskjellige sykehus. Det er et stort behov for mer kunnskap om gutter og menn med CAH (Daae et al., 2018).

Dermed blir det viktig at gutter og menn får tilbud om en tverrfaglig oppfølging fra endokrinolog, fastlege, og psykiater/psykolog. Landsforeningen for CAH i Norge kan være til god hjelp for noen.

Sammendrag

Det anbefales årlige kontroller av menn med CAH. Ultralydundersøkelse av testiklene bør gjennomføres regelmessig, cirka hvert 3.-5. år, for å utelukke TART.



SØSKEN

Å være søster eller bror til en som er kronisk syk kan være en utfordring. Det syke barnet må nødvendigvis få mye oppmerksomhet i forbindelse med legebek og annen oppfølging. Til tross for at dette sjelden oppleves som særlig lystbetont for den det handler om, kan søsken oppleve det urettferdig å ikke få samme oppmerksomhet. Ikke sjelden blir søsknene stilt overfor dilemmaer: På den ene siden synes de synd på sin søster eller bror, og kan til og med få skyldfølelse for at de selv har sluppet å få CAH. På den annen side kan de utvikle sjalusi fordi de opplever at den med CAH får mye mer oppmerksomhet. I slike tilfeller er det ikke enkelt å være foreldre. Det blir viktig at dette blir et tema i familien, slik at alle føler seg sett. Hvis det er mulighet for at søsken kan være med på en kontroll, kan de se hvor dette foregår. Søsken har fortalt at det var fint å få hilse på legen og sykepleieren som hjelper søsteren eller broren med CAH.

Søsken trenger også informasjon. Ikke bare om CAH, men også hvordan det har gått på kontrollene. Det er godt å vite at alt er bra med søster eller bror.

Søsken må få vite hvor åpne de skal være om CAH til venner og familie. De skal slippe å komme i en situasjon der de blir svar skyldig eller at de sier mer enn resten av familien mener de kan si.

Fra arbeid med søskengrupper vet vi at søsken til barn med sjeldne diagnoser blant annet har følgende råd til foreldre:

- vær åpne i kommunikasjonen med barna
- prøv å fordele tid og omsorg rettferdig mellom barna
- forklar på en enkel måte hva som er spesielt med søster eller bror
- la gjerne søsken få treffe andre søsken i tilsvarende situasjon
- fortell hva som har skjedd på kontroller og hva legen sa



Å VÆRE BESTEMOR OG BESTEFAR

Familier som har et barn med spesielle behov kan være mer utsatt for blant annet bekymringer og ekstra belastninger både følelsesmessig og praktisk enn andre familier der det kun er friske barn. Derfor blir deres private nettverk viktig. Barnefamiliers private nettverk er ikke bare venner, men også nær familie som bestemor og bestefar.

Småbarnsfamilier er i utgangspunktet ofte presset på tid, og når det kommer et barn med en sjelden diagnose som krever mer oppfølging enn et friskt barn, kan det bli utfordringer. Når søsken også skal følges spesielt opp, slik det står i kapitlet Søsken ovenfor, kan regnestykke sprekke med tanke på tid. Da er det viktig å ha et godt nettverk som familien kan stole på, som forstår deres situasjon og som kan bidra til å gjøre hverdagen litt lettere.

Mange har den oppfatning at besteforeldregenerasjonen er mer opptatt av å leve det gode liv enn å være sammen med barnebarn. Dette medfører ikke riktighet. Forskning viser det motsatte og viser at besteforeldre er viktige støttespillere og svært engasjerte (Hagestad, 2006) enten barnet har en funksjonsnedsettelse eller ikke (Hagestad & Herlofson, 2009).

Å bli besteforeldre er for de fleste en stor gave – noe mange har sett fram til. De fleste har fulgt med graviditeten og gledet seg sammen med sine egne barn og svigerbarn. Besteforeldre har ofte en spesiell plass i de fleste familier

som har utfordringer. Særlig hvis de bor i nærheten av hverandre. Når det fødes et barn med CAH, er dette også nytt for dem. De må inkluderes tidlig og få informasjon om hva som skjer med barnebarnet sitt, slik at de slipper å uroe seg unødvendig og får mulighet for å trøste og hjelpe hvis det er ønsket.

Besteforeldre kan ha en dobbel sorg. Sorgen over å se sitt eget barn slite, og sorgen over det nyfødte barnet som trenger medisinsk behandling og oppfølging over tid. I tillegg kan de ha bekymringer for andre barnebarn i familien. Det er viktig å anerkjenne denne sorgen.

Følelser oppleves som ekstra sterke i forbindelse med både deres voksne barn og det lille barnebarnets spesielle situasjon. Relasjonene i familien kan bli nærere fordi barnebarnet har og skal gjennom mye. Å få lov til å hjelpe sitt eget barn og barnebarn oppleves for de fleste som meningsfylt, derfor er de klare for å øse av sin kjærlighet, livserfaring, ta i mot fortvilelse, trøste og støtte eget barn, svigerbarn og barnebarn.

La besteforeldre få lov til å delta i barnets utvikling og oppvekst. Gi og vis dem den samme tilliten dere har gjort med de andre barnebarna. Selv om barnet med CAH trenger ekstra oppfølging i perioder, vil besteforeldre gjerne få delta i deres liv.

I BARNEHAGEN, PÅ SKOLEN OG I ARBEIDSLIVET

I barnehagen

I henhold til Lov om barnehager (barnehageloven) skal barn med funksjonsnedsettelse ha prioritert plass ved opptak i barnehagen, så sant det ikke er andre barn med større funksjonsnedsettelse enn barnet det søkes plass for. Dette betyr at foreldre til barn med CAH kan søke om opptak på særskilt grunnlag.



Barnehagestarten må planlegges. Foreldrene bør i forkant ta kontakt med styrer i barnehagen for å informere om hvilke forventninger de har til personalet. Erfaringen til Senter for sjeldne diagnoser er at noen barnehager synes det er skummelt å gi medisiner. Derfor bør det gis grundig informasjon om hva CAH er, hva slags medisiner barnet tar, hvordan de skal tas, og hva som skal skje hvis barnet blir sykt. Bruk gjerne informasjonsmateriell og veiledning fra rådgiverne ved Senter for sjeldne diagnoser når informasjon skal gis. De har lang erfaring i hvordan dette kan gjøres.

Hva bør ansatte i barnehagen vite og kunne?

Som tidligere beskrevet etterspør kroppen i spesielle situasjoner mer kortisol enn barnet får fra sine medisiner. Slike situasjoner kan være ved høy feber, oppkast/diaré, ulykke eller i perioder med mye stress.

Symptomer på at barnet har for lite kortisol i kroppen kan være: hodepine, sløv, utilpass, urolig, kvalme/oppkast. Ved slike symptomer må foreldrene kontaktes. Da kan personalet få beskjed av foreldrene om å øke dosen med kortisontabletter eller ringe 113. I alvorlige tilfeller hvor barnet ikke er kontaktbart eller får kramper, skal 113 kontaktes direkte. Det er viktig at ansatte i barnehagen sier ifra til medisinsk personell at barnet har CAH.

Noen foreldre vil at barnehagen skal ha ekstra medisiner i barnehagen som skal brukes i nødstilfeller, og ønsker i tillegg at personalet skal få opplæring i å sette en kortison-sprøyte (Solu-Cortef®) hvis barnet skulle trenge medisiner fort. (se kapitlet *Når skal det gis ekstra kortison?* på side 17)

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



Foreldre bør lage en skriftlig plan til barnehagen der det står hva som skal observeres hos barnet med CAH, og hvilken medisiner barnet skal ha. Denne planen bør i tillegg inneholde:

- hvem i barnehagen som har hovedansvaret for barnet i løpet av dagen
- hvem som er ansvarlig for å ta imot og gi barnet medisiner
- hvor medisinene oppbevares
- hvilke symptomer barnet har ved lavt blodsukker og uttørring
- hvilke symptomer barnet har ved feber
- informasjon om behov for å ha vann eller saft tilgjengelig
- informasjon og telefonnummer til kontaktpersoner som personalet skal ringe til, og hva de skal gjøre ved sykdom eller skade.

Se også brosjyren «Om CAH for barnehage og skole» fra Senter for sjeldne diagnoser (sjeldnediagnoser.no)

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 i en barnehage. Siden barna jevnlig er på sykehus til kontroller med undersøkelser, prøvetaking og avbrudd i hverdagen, kan noen oppleve det belastende. For voksne i barnehagen er det viktig å være ekstra vår for barnets behov, og melde fra til foresatte om de mistenker at barnet går med vanskelige tanker eller er urolig for noe.

Benytt gjerne foreldremøtet i barnehagen til å si litt om barnets tilstand, for eksempel behovet for daglig medisiner. Dette kan skape en større forståelse for barnets tilstand hos de andre foreldrene, og berolige dem med at det ikke er smittsomt, eller for eksempel at det går fint at barnet med CAH er med andre barn hjem. Det vil være viktig å understreke at siden infeksjoner kan være spesielt utfordrende for barn med binyrebarksvikt, så er det desto viktigere at man overholder regelen om å holde syke barn hjemme.

**«ALLE BARN HAR EN GNIST I SEG.
ALT VI TRENGER ER Å TENNE DEN.»**

ROALD DAHL

«VI SYNES IKKE DET VAR NØDVENDIG Å INFORMERE ALLE KLASSEKAMERATENE TIL JOSEFINE HVORFOR HUN TOK MEDISINER I LØPET AV SKOLEDAGEN. VI HADDE LÆRT HENNE HVA HUN SKULLE SI HVIS HUN FIKK SPØRSMÅL FRA ANDRE BARN. LÆRERNE, HELSESØSTER OG PERSONALET PÅ AKS/SFO DERIMOT INFORMERTE VI GODT. VI FIKK TIPS OG HJELP AV EN RÅDGIVER FRA SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER OM HVA VI KUNNE SI.»

FORELDRE TIL GUTT MED DEN ALVORLIGE FORMEN FOR CAH

På skolen

Det anbefales et **overføringsmøte** mellom barnehage og skole. Dette må inneholde informasjon om barnets tilstand og hva som gis av medisiner, men ikke ende opp som et rent informasjonsmøte om diagnosen (se «Hva bør personalet i barnehagen vite og kunne» over). Vel så viktig blir det å løfte fram positive erfaringer og ferdigheter fra barnehagen, som kan være grunnlaget for en god skolestart. Få fram barnets sterke sider slik at skolen får et så nyansert bilde av barnet som mulig.

I samarbeid om overgangen fra barnehage til skole er det barnet som er den viktigste aktøren. Tiltak bør derfor skje med utgangspunkt i barnets opplevelse. Å gå over til noe nytt innebærer en avskjed med det gamle. Hjelp og forbered barnet godt på skolestart, slik at stressfaktoren blir så liten som mulig. Senter for sjeldne diagnoser har erfaring fra at mange barn med en sjelden diagnose synes det er fint å komme i klasse med noen som kjenner dem fra før.

Senter for sjeldne diagnoser anbefaler at foreldre, personalet fra barnehagen, skoleledelsen, AKS/SFO, helsesøster og eventuelt pedagogisk psykologisk tjeneste, PPT, er med på overføringsmøtet.

Mange skoler har felles turer og arbeider på tvers av klasser og grupper. Det gir barnet trygghet hvis flere vet om tilstanden, da blir det lettere å henvende seg til andre voksne på skolen. Foresatte bør derfor ta stilling til hvor mange lærere som skal ha informasjonen om CAH.



Mange har nytte av «Skolestartboka» som er utarbeidet av Senter for sjeldne diagnoser. Boka kan du få tilsendt eller du kan se den på www.sjeldnediagnoser.no

Arbeidslivet

Senter for sjeldne diagnoser har deltatt i møter for å overføre kunnskap om CAH og tilrettelegging til arbeidsgivere. Et slikt møte kan bidra til å skape en forståelse for utfordringene til personen med CAH. De som har et yrke med mye fysisk arbeid har for eksempel bedt om å få noen flere innlagte pauser. Andre, som har et svært stressende yrke, har gjennom tid erfart at de har hatt økt kortisonbehov og dermed økt dosen sin unødvendig mye. Da har informasjon om diagnosen vært nødvendig.



Kontakt med andre som har CAH

Det finnes en forening for foreldre, barn og voksne med CAH: Landsforeningen for CAH (www.cah.no). Gjennom foreningen kan alle med CAH og deres foreldre møte andre i samme situasjon. Mange opplever det som verdifullt å være medlem av foreningen.

I tillegg til foreningens åpne Facebook-side har de også en lukket gruppe på Facebook. For å komme i kontakt med denne gruppen, må man ta kontakt med leder av landsforeningen.

Senter for sjeldne diagnoser arrangerer i samarbeid med foreningen kurs for fagfolk, brukere og deres familier. Her kan man treffe andre med diagnosen og deres pårørende. Se kursplan på www.sjeldnediagnoser.no.

OFFENTLIGE HJELPE- OG VELFERDSORDNINGER

GENERELT FOR SJELDNE DIAGNOSER

Når en person har en sjelden sykdom, kan det ikke forventes at saksbehandlere og fagfolk har kunnskap om diagnosen. Derfor er det viktig at det innhentes informasjon. Hvis en søknad følges av kunnskap om diagnosen er det lettere å vurdere søknaden. Senter for sjeldne diagnoser kan tilby generell informasjon om CAH og bidra med råd, veiledning og deltagelse i møter med blant annet lokalt hjelpeapparat.

Informasjonsmateriell kan lastes ned fra senterets nettsider eller bestilles på telefon eller e-post. Se www.sjeldnediagnoser.no

«DA VI SØKTE OM UTVIDEDE SYKEDAGER SENDTE VI NAV INFORMASJONSMATERIALET OM CAH SOM SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER HADDE UTARBEIDET. DE HAR LAGT UT INFORMASJON OM DIAGNOSEN PÅ SIN HJEMMESIDE.»

FAR TIL VEDLAUG, 6 ÅR

GENERELT OM SØKNADER

Det er søkerens behov for tjenester, og ikke diagnosen alene, som skal legges til grunn ved vurdering av hjelpetiltak og stønader, enten det er kommunale eller statlige. Et moment av faglig skjønn vil alltid ligge i saksbehandling og endelig vedtak. Tjenestestedet som mottar en søknad skal innhente kunnskap/informasjon fra behandlende lege/helsepersonell for videre behandling og vurdering av søknaden.

Kommunale helse- og omsorgstjenester består av ulike former for helsemessig, praktisk og økonomisk hjelp. Kommunene har stor grad av selvbestemmelse hva gjelder innhold i de tjenester og ytelser de er pålagt å tilby. Derfor er det viktig å merke seg at vedtak i én kommune ikke automatisk gjelder i en annen. Det må søkes på nytt i kommunen man flytter til. Ta kontakt med tilflyttingskommunen i god tid, for å avklare behov og for å søke om tjenester.

Noen med CAH kan ha behov for hjelp fra flere instanser over tid. Da kan det være hensiktsmessige å etablere en **ansvarsgruppe** med ulike fagpersoner. En **Individuell plan** (IP) skal bidra til oversiktighet og forutsigbarhet både for personen det gjelder og for hjelpeapparatet.

Opprettelse av en ansvarsgruppe er ingen rettighet. En individuell plan, derimot, er en lovfestet rettighet, og et godt verktøy for en god ansvarsgruppe. En IP skal inneholde en oversikt over nødvendige tiltak, hvem som er ansvarlig, og når de skal være på plass.

Statlige tjenester ivaretas i hovedsak av NAV gjennom **Lov om Folketrygd**, og innebærer ulike økonomiske stønader og bistand til praktisk tilrettelegging. For barn innebærer det de vanligste stønader som *omsorgspenger*, *pleiepenger* og *opplæringspenger*. For voksne er sykepenger, arbeidsavklaringspenger og uførepensjon de sentrale ytelsene.

Stønad til helsetjenester inneholder bestemmelser om dekning av utgifter til behandling, egenandel og betingelser for utstedelse av frikort. Ved CAH gis det full refusjon ved utgifter til legemidler på blå resept. Siden kortisonpreparatene som brukes til barn ikke er registrert i Norge, må legen søke HELFO (Helseøkonomiforvaltningen) om registreringsfritak, og dekning av legemidler.



Tannbehandling hos friske voksne dekkes av den enkelte. Ved noen sjeldne medisinske tilstander ytes en viss dekning av behandlingen. Helseøkonomiforvaltningen (HELFO) har to lister, A-listen og B-listen, som gir en oversikt over hvilke sjeldne medisinske tilstander (SMT-liste) som er berettiget til stønad:

A-listen, der det gis full dekning av behandling i henhold til satsene i den *offentlige* tannhelsetjenesten, og **B-listen**, der det kan gis dekning ut fra en individuell vurdering, gitt av tannlegen. Det skal være en tydelig sammenheng mellom diagnose og behov for stønad til tannbehandling.

Siden CAH står på A-listen, får de dekket utgiftene uten individuell vurdering. Det kreves en førstegangs-dokumentasjon på diagnosen for å få rett til stønad til tannbehandling.

Hjelpestønad gis til personer som grunnet varig sykdom har behov for særskilt tilsyn, hjelp eller pleie. Det er en forutsetning at hjelpen gis av private omsorgspersoner, og at behovet er betydelig større enn hos friske. Voksne får kun ordinær hjelpestønad, mens barn kan få forhøyet hjelpestønad opp til fylte 18 år. Søknad sendes til det lokale NAV-kontor.

Stønad ved barns sykdom. Foreldre som har omsorg for et sykt barn kan ha rett til forskjellige stønadstyper. Arbeidstagerer har rett til **omsorgspenger** når barn under 12 år eller barnepasser er syk. Dette gjelder inntil 10 dager per kalenderår per foresatte. Har barnet en kronisk

sykdom som innebærer vesentlig økt sykefravær, kan det søkes om «Utvidet antall omsorgsdager». Retten blir da utvidet med 10 dager per år inntil fylte 18 år. Dette må forhåndsgodkjennes av NAV etter søknad fra lege. Arbeidsgiver utbetaler lønnen, men får refundert disse lønnsmidlene fra NAV fra den 11. dagen, hvis arbeidstakeren har rett til mer enn 10 omsorgsdager.

En tilsvarende ordning for voksne er «Unntak fra arbeidsgiveransvar...», som innebærer at arbeidsgiver slipper å betale sykepenger i arbeidsgiverperioden, eventuelt får de refundert fra NAV, eller arbeidstager får sykepenger direkte fra NAV. Dette gjelder både korte og hyppige fravær eller sjeldnere og lengre fravær. Både arbeidstager og arbeidsgiver kan søke om dette, som betyr at NAV dekker sykefravær fra første dag.

Pleiepenger kan gis til yrkesaktive foreldre eller til andre yrkesaktive omsorgspersoner hvis barnet er under 18 år, har vært innlagt i helseinstitusjon eller har fått / får behandling på en poliklinikk. Barnet kan være ferdig behandlet på sykehus, men trenger fortsatt kontinuerlig tilsyn og ikke frisk nok for barnehage/skole.

Opplæringspenger kan gis til yrkesaktive foreldre/andre omsorgspersoner som for eksempel ved opplæring på sykehuset, eller ved kurs arrangert av godkjent helseinstitusjon. Da må barnet ha en tilstand med varighet utover ett år. **Senter for sjeldne diagnoser** er et eksempel på godkjent helseinstitusjon.

HVA KAN SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER HJELPE TIL MED?

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, nasjonalt kompetansesenter som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser. Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten har eller arbeider med sjeldne diagnoser. Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

INFORMASJON

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med sjeldne diagnoser. Informasjonen formidles i rådgivnings- og kurssammenheng, samt via informasjonshefter, filmer og nettsider.

RÅDGIVNING

Senter for sjeldne diagnoser gir rådgivning og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner:

- ved telefon og e-posthenvendelser
- i møter på senteret eller behandlende sykehus og i brukerens lokalmiljø
- på videokonferanser med lokalt hjelpeapparat

KURS

Senter for sjeldne diagnoser arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer fra 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon rettet mot diagnoser eller mer generelle tema 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 tilstander. Kompetanseutveksling og informasjonsmøter med brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av Senterets tilbud. Det arbeides aktivt for at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

BRUKERMEDVIRKNING

Senter for sjeldne diagnoser samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner. Senteret har et Senterråd der brukerne, representert ved brukerorganisasjonene, sammen med fagpersoner gir råd om organisering og utvikling av senteret.

FORSKNING OG UTVIKLING (FOU)

FoU ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland. Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av Senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret er landsdekkende og arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet. Senteret er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser ved Oslo universitetssykehus HF.





VANLIGE SPØRSMÅL OM CAH

Hva bør jeg som mor eller far fortelle om CAH til venner og bekjente?

Du trenger ikke fortelle alt, men noe bør familie og gode venner vite. Derfor vil svaret på dette være individuelt. De fleste velger å si noe om medisineringen, og viktigheten av at barnet tar dette. Mange foreldre velger **ikke** å informere om eventuelle variasjoner i ytre genitalia. Det kan være klokt med tanke på at det er privat informasjon som barnet selv skal få bestemme over.

Hvor lenge må sønnen min som har den ikke salt-tapende formen, få ekstra salt?

Som en hovedregel må han få Florinef til han har avsluttet lengdeveksten. Etter dette fungerer det like godt å salte maten ekstra. Blir barnet ditt sykt med oppkast og diaré, må salttilskuddet passes ekstra på. Snakk med legen som behandler barnet ditt hvis du er usikker på hva du bør gjøre ved for eksempel sykdom.

Er det en myte eller har barn med CAH lettere for å legge på seg enn andre friske barn?

Hvis et barn som tar kortison legger mye på seg, bør du diskutere med legen om det kan skyldes at han eller hun får for mye kortison. Det er kjent at overvekt kan være en bivirkning av for mye kortison. Det er imidlertid viktig å tenke gjennom både kostholdet og aktiviteten til barnet.

Hva bør vi huske på ved reiser til utlandet?

Husk å ta med:

- dokumentasjon på engelsk som bekrefter at du/barnet har CAH slik at helsepersonell forstår at du har en sjelden diagnose som krever spesiell behandling
 - Husk at det norske steroidkortet har både norsk og engelsk informasjon.
- medisiner som brukes, og hvilken dose
 - ta med ekstra medisiner
 - oppbevar medisinen i originalemballasjen
 - diskuter om du må ta med en Solu-Cortef®-sprøyte
 - fordel medisinerne i håndbagasje og annen bagasje
- navn på legen og sykehuset som behandler deg for CAH
- navn på legen som behandler barnet, sykehuset som kjenner det og telefonnummer til behandlende lege

Noen undersøker om det er et sykehus i nærheten av reisemålet.

Er du ungdom som skal på tur alene, så gjelder de samme reglene. I tillegg er det svært viktig at du deler informasjon om sykdommen din med reisefølget ditt. På den måten kan de hjelpe deg hvis du skulle bli syk og trenger hjelp.

Jeg driver med toppidrett og tar kortison-tabletter. Hvordan skal jeg håndtere dette hvis jeg blir dopingtestet?

Hvis du som idrettsutøver tar medisiner på grunn av CAH, må du ha dokumentert behovet for medisiner. En slik dokumentasjon får du hos legen som behandler deg for CAH. La legens navn og telefonnummer stå tydelig på dokumentet slik at opplysningene kan etterprøves. Hvis det ikke står at det er livsviktig for deg å ta kortison, og dette blir avslørt, blir det en vanskelig prosess du havner opp i. Derfor er åpenhet om bruken *viktig* og ikke minst helt *riktig*, og det er ingen risiko for å bli tatt i doping eller at du blir diskvalifisert

Se gjerne nettsiden: <https://antidoping.no/om-antidoping-norge/nyheter/dopinglisten-2017/>

Vi skal ut og reise med barnet vårt. Reisen medfører store tidsforskjeller. Hva gjør vi med kortisondosen? Bør vi gi en stressdose?



For de som har CAH er håndtering av tidsforskjeller ofte lettere, fordi de kan tilpasse det med å ta en ekstra kortison-tablett. Hos friske personer er det større sjanse for at de får forstyrrelser i binyrebarken.

Hvis dere mener reisen utgjør en stor stressfaktor, bør dere gi en stressdose. Rådfør dere gjerne med behandlende lege.

Jeg er en voksen kvinne som opplever å ha to slags hodepiner. Den ene er det jeg selv kaller «den vanlige hodepinen» som alle opplever å ha. Den andre er det jeg kaller «CAH-hodepinen». Da hjelper det ikke å ta Paracet, men jeg må ta ekstra kortison. Hva skyldes det?

Fint at du forteller om de to ulike hodepinene dine. Det kan være nyttig for flere å vite om. CAH-hodepinen skyldes mest sannsynlig at du trenger mer kortisol kanskje fordi du er stressa, gruer deg veldig for noe du skal gjøre eller lignende. Fint at det hjelper med en ekstra dose medisin. Kommer denne hodepinen ofte, bør du diskutere dette med lege.

Er det farlig for ungdom med CAH å drikke alkohol?

Ved CAH finnes det en noe økt risiko for å få lavt blod-sukker. Av den grunn er det viktigere for ungdommer med CAH enn andre at de spiser et måltid før de legger seg når de har drukket alkohol. I tillegg bør de ta en ekstra dose med kortison før de begynner å drikke. De bør passe på at de ikke bli så beruset at de glemmer å ta kveldsmedisinen. Hvis de i tillegg sover mye lenger om morgenen enn hva som er vanlig, vil fort første dose med kortison utsettes eller i verste fall ikke bli tatt.

Er du sammen med gode venner bør du sørge for at noen vet at du har CAH, slik at de kan hjelpe deg hvis du blir for beruset og ikke husker å ta medisiner. Som med alle andre ungdommer bør du prøve å ikke bli så rusa at du ikke har kontroll.

Jeg har en datter som har begynt å spørre om hva som skjer hvis hun ikke tar medisinene sine. Hun har den salt-tapende formen. Er usikker på hva jeg skal svare, og lurer på hva som skjer hvis hun ikke tar dem.

Det vil være individuelt, og avhengig av hvordan sykdommen påvirker henne i hverdagen. Sjekk hva datteren din kan om CAH, om hva hun har forstått. Du må selvsagt understreke viktigheten av å ta medisinene regelmessig og hva som kan skje hvis hun ikke tar medisiner. Ellers kan hun bli akutt syk slik at hun må på sykehus.

Når er det naturlig å ta skjelettrøntgen? Hvor ofte bør barnet mitt gjøre det?

Det vil nok være forskjellige oppfatninger av dette spørsmålet. Det kan gjøres fra 1-2 års alder med intervaller på 2 år fra 2 års alder. Snakk om dette med legen som behandler barnet ditt.

LITTERATURLISTE

Andresen, I. (2001). Krise og sorgprosesser – samtaler med foreldre. I Bergh, S. Fasting, A. F (Red.), *Følelser er fakta*. Oslo: Funksjonshemmedes studieforbund

Daae, E., Feragen, K. B., Nerموen, I. & Falhammar, H. (2018). Psychological adjustment, quality of life, and self-perceptions of reproductive health in males with congenital adrenal hyperplasia: a systematic review. *Endocrine*, 1-11.

Hagestad, G. O. (2006). Transfers between grandparents and grandchildren: The importance of taking a three-generation perspective. *ZfF–Zeitschrift für Familienforschung/Journal of Family Research*, 18(3).

Hagestad, G. O. & Herlofson, K. (2009). Småbarnsfamiliens støttespillere: dagens besteforeldre.

Nerموen, I., Husebye, E. S., Myhre, A. G. & Løvås, K. (2017). Classic congenital adrenal hyperplasia. *Tidsskrift for Den norske legeforening*, 137(7), 540-543

Nerموen, I., Husebye, E. S., Svartberg, J. & Lovås, K. (2010). Subjective health status in men and women with congenital adrenal hyperplasia: a population-based survey in Norway. *European Journal of Endocrinology*.

Oslo universitetssykehus (2018, 6. november). Nyfødtscreening. Hentet fra <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/nyfodtscreening/nyfodtscreening>

Utgiver: Oslo universitetssykehus
Ansvarlig redaktør: Olve Moldestad
Grafisk utforming: Melkeveien designkontor
Foto: Shutterstock, Stock Adobe.com
Opplag: 300, november 2018

Oslo universitetssykehus HF
Rikshospitalet
Senter for sjeldne diagnoser
Postboks 4950, Nydalen
0424 Oslo

Senter for sjeldne diagnoser
www.sjeldnediagnoser.no

