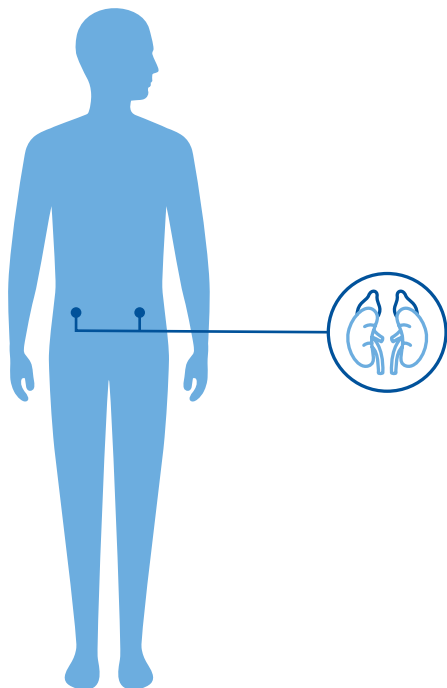


Medfødt binyrebarksvikt

CAH



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

Senter for sjeldne diagnoser
www.sjeldnediagnoser.no



MEDFØDT BINYREBARKSVIKT (CAH)

CAH er en forkortelse for den engelske betegnelsen *Congenital Adrenal Hyperplasia*, som betyr medfødt forstørret binyrebark, også kalt medfødt binyrebarksvikt. CAH skyldes en enzymsvikt i binyrebarken som fører til redusert eller ingen produksjon av hormonene *kortisol* og *aldosteron*, og for høy produksjon av mannlig kjønnshormon.

Alle med CAH må ta medisiner hele livet, og følges opp av spesialister.

Forekomst

I Norge fødes det årlig cirka seks barn med CAH.

Årsaker

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

Arvegang

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

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

Om denne brosjyren

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

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

Hvordan stilles diagnosen?

Det er ikke mulig å oppdage CAH på ultralydundersøkelse i svangerskapet, men siden 2012 har CAH vært inkludert blant de medfødte sykdommene man leter etter ved *nyfødtscreening*. Alle nyfødte får tilbud om undersøkelse og prøvene analyseres ved nyfødtscreeningen/nasjonal behandlingstjeneste for alvorlige medfødte sykdommer/syndromer, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet.

CAH deles inn i **klassiske** og **ikke-klassiske** former. Klassiske former deles igjen inn i **salttapende** og **ikke-salttapende** form. Målet er at nyfødtscreeningen skal oppdage de som er født med den alvorlige salttapende formen, slik at sykdom kan forebygges og behandling startes.

Noen familier får et barn der det er uklart hvilket kjønn barnet har ved fødsel. Dette kan i noen tilfelle skyldes CAH. Familien skal snarest (helst innen 24 timer) få kontakt med en lege som har god kunnskap om diagnosen. En rask diagnose er viktig av flere årsaker, dels for at foreldre skal få rask og nøyaktig informasjon og for at utredningen skal starte, og delvis fordi salttapet i de alvorlige formene for CAH kan bli livstruende og krever behandling i løpet av noen dager. CAH øker også risikoen for lavt blodsukker.

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

Noen får stilt diagnosen først i ungdomstida, fordi de får menstruasjonsforstyrrelser eller i forbindelse med fertilitetsutredning.

Tegn og symptomer

I binyrebarken produseres flere viktige hormoner, som kortisol og aldosteron og testosteron.

Kortisol i passe mengde er nødvendig for alle celler i kroppen.

Kortisol er en type stresshormon som holder blodtrykk og blodsukker på et akseptabelt nivå.

Ved ulike former for stress som høy feber, større anstrengelser/påkjenninger, operasjoner eller store skader, vil kroppen trenge mer kortisol. For at kroppen skal takle dette etterspør den mer kortisol. Ved CAH klarer ikke binyrebarken å produsere nok av dette selv. Derfor tilføres kortison, som er den syntetiske formen for kortisol (tabletter eller sprøyter). Er det for lite kortisol i kroppen kan det 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. Dette kan føre til dehydrering (uttørring).

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

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

CAH fører altså til en ubalanse i produksjonen av binyrebarkhormoner med lavere aldosteron og kortisol, og økt produksjon av testosteron.

Den salttapende formen

Ved den salttapende formen er enzymaktiviteten svært lav og fører til både aldosteron- og kortisolmangel. 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 produksjon av testosteron i fosterlivet påvirke utviklingen av ytre genitalia. Det betyr at klitoris blir forstørret, kjønnsleppene sammenvokst, noen ganger med en felles åpning for urinrør og skjede.

For høy produksjon av testosteron hos jenter kan av og til gjøre det vanskelig å avgjøre barnets somatiske kjønn ved fødsel.

Da blir det nødvendig med en rask utredning og behandling i spesialisthelsetjenesten enten på Haukeland universitetssjukehus i Bergen eller ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Der møter de et tverrfaglig team bestående av barnelege, barne- og ungdomspsykiater/barnepsykolog, gynekolog, barnekirurg og/eller plastikkirurg, samt en spesialsykepleier. Teamet gir et helhetlig behandlingstilbud og er en flerregional behandlingstjeneste for usikker somatisk kjønnsutvikling, ofte kalt **DSD-team**(se lenger ned).

Hos jenter kan CAH føre til en hormonell ubalanse, med blant annet sjelden eller uregelmessig menstruasjon

Den **ikke-saltpende formen** for CAH kan gradvis gi symptomer med for tidlig pubertet, rask høydevekst og kjønnsbehåring fra cirka tre års alder. Dette kan skje hos begge kjønn hvis diagnosen ikke ble oppdaget på nyfødtscreening. Ved slike symptomer, skal barnet utredes og behandling startes.

Behandling og oppfølging

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

De fleste med CAH har fått et steroidkort fra behandlende lege hvor det står hva som skal gjøres i forbindelse med sykdom eller større påkjenninger. Steroidekortet finnes også som en app som kan lastes ned på telefonen din. Pr juni 2020 er den bare tilgjengelig for iPhone, men det jobbes med å få den tilgjengelig for android-telefoner også. Søk på «binyrer» i app-katalogen for din telefon.

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.

Jenter og kvinner

Jenter får, til de fyller 18 år, tilbud om årlig kontroller i Flerregional behandlingstjeneste for usikker somatisk kjønnsutvikling, også kalt DSD-team. DSD er en forkortelse for Disorder of sex development. Den flerregionale behandlingstjenesten finnes ved universitetssykehusene i Bergen og Oslo. Etter fylte 18 år følges jenter av en endokrinolog på et universitetssykehus i tillegg til endokrinolog på lokalt sykehus.

Hos jenter med CAH er livmor, eggstokker og øvre del av vagina normale. Noen kan ha sammenvokste kjønnslepper ved fødsel. Når klitoris er forstørret, kan operasjon (klitorisreduksjon) vurderes. Vurderingen gjøres i et tett samarbeid med foreldre og behandlende leger. All behandling og oppfølging gjøres individuelt, og alltid i samarbeid med pasient om alder tilsier det.

I forkant av puberteten får jenter tilbud om en undersøkelse hos gynekolog. Deretter anbefales regelmessig kontroll hos gynekolog. Fastlege eller endokrinolog kan henvise til dette.

Når kvinner med CAH planlegger å bli gravide, bør de snakke med en endokrinolog. Gravide kvinner skal følges nøye opp med regulering av medisiner. Hvis det har vært operasjoner i skjeden, bør fødselen skje på et universitetssykehus. Flere med CAH tilbys keisersnitt for å unngå at tidligere operasjoner i skjeden skades ved en vaginal fødsel.

Jenter med CAH kan bruke alle former for prevensjon.

Gutter og menn med CAH

Det er viktig å ha fokus på fertilitet og psykoseksuell utvikling hos gutter/menn med CAH. Er det behov for en oppfølging av psykolog/psykiater, kan fastlegen eller endokrinologen henvise.

Menn med CAH kan ha redusert fertilitet. Dette kan skyldes godartede små «svulster» (TART) i testiklene. Disse svulstene er ofte symptomfrie. For lav dose med kortison kan øke risikoen for å utvikle TART. Både testiklene og TART skal følges nøye opp. Gutter med CAH har ikke tilbud om oppfølging i DSD-team, men følges av barnelege og/eller endokrinolog på lokal- og/eller universitetssykehus.



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 helsesykepleier eller fastlege som kan henvise til psykologisk personell. 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 med CAH trenger alders-tilpasset informasjon om sin diagnose. Dette kan gis av foreldre, helsepersonell eller sammen. Sammen med kunnskap om egen diagnose og ha gode svar når noen spør hvorfor de tar medisiner, vil være nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv. Et forslag til hva barnet kan svare er; «Jeg mangler et stoff i kroppen som gjør at jeg må ta medisiner hver dag. Da føler jeg meg mye 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, og for mange ungdommer kan det oppleves tungt og vanskelig å ha en sjelden diagnose. Mange ungdommer er bekymret for å skille seg ut. Det å ha kontakt med andre som har CAH eller som er i samme situasjon kan være en viktig støtte. Se brukerforeningen Landsforeningen for CAH (www.cah.no).

Etter hvert som ungdommen blir eldre, er det viktig å gi mer kunnskap om diagnosen. Å kunne ta ansvar for egen behandling som voksen og for å finne gode mestringsstrategier bidrar til god livskvalitet på tross av utfordringer.

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 viktig å starte planleggingen av slike overganger tidlig. Senter for sjeldne diagnoser og lokalt hjelpeapparat kan være gode støttespillere i slike perioder.

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, skole og arbeidsplass. 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 det har vært nødvendig å fortelle venner at de bruker en livsviktig medisin, fordi de vil trenge 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 du har og hvilke medisiner du bruker.

Når barn begynner i barnehagen og på skolen må dette forberedes. Se egen brosjyre om CAH og barnehage/skole (PDF) og Skolestartboka (finnes på sjeldnediagnoser.

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

September 2020

Informasjonsmaterieill

(Finnes på sjeldnediagnoser.no)

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

Nyttige lenker

- Landsforeningen for CAH
www.cah.no
- TAKO-senteret - landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander. tako.no
- Intersex Society of North America (ISNA), PO Box 3070; Ann Arbor MI 48106-3070; USA.
www.isna.org

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

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

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale.

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

Rådgivning

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

Kurs

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

Forskning og utvikling (FoU)

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

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

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

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



 23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Sjeldendiagnose

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

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo