

Referat af Niels Jørgensens foredrag for AGS-Foreningen d. 7/9-03

(Niels er den eneste af de læger der arbejder med ags - patienter, som ikke er uddannet børnelæge, han arbejder på den voksne Endokrinologiske afdeling. Men han har været med fra starten af, på vækst- og reproduktions afdelingen. og forsker meget i årsagen til at nogle mænd danner knuder i testiklerne.)

Niels Jørgensen præsenterede sig selv og fortalte derefter hvilke læger, som i øjeblikket arbejder med AGS-patienter på Rigshospitalet.

Niels Erik Skakkebæk og Anders Juul har både børn og voksne.

Katharina Main og Thøger Nielsen arbejder begge med børn.

Niels Jørgensen selv, arbejder med voksne AGS-patienter.

Foruden patienter med AGS har alle lægerne, andre patienter som bla. har sygdommene: Morris Syndrom, Klinefelter Syndrom, xxy-syndrom, Vækst og væksthormonproblemer, pubertetsforstyrrelser og testikkelproblemer.

Statusrapport

Der er kommet en statusrapport, som omhandler behandlingen af AGS. Den er lavet på baggrund af 6553 AGS-patienter, som kommer fra 28 Europæiske lande, og som bliver behandlet på 125 hospitalsafdelinger. Der er udsendt 494 spørgeskemaer, hvoraf 169 er kommet retur. I alt har 125 patienter med AGS fra Danmark deltaget i undersøgelserne. På grundlag af undersøgelsen er man kommet frem til følgende:

De medicinpræparater som man bruger i behandlingen af AGS er fortrinsvis Hydrokortison/Kortison og Dexamethason. Derudover bruges nogle gange Prednisolon, men det er man ikke meget for at bruge, da det har den effekt at det nedsætter immunforsvaret, og er svære at styre i forhold til dosisen. Det skyldes at patienterne skal have en meget lille dosis, og det er derfor svært at styre, om man giver for meget, eller for lidt. Man giver fortrinsvis patienterne hydrokortison, da det er det præparat, der mest ligner det stof kroppen selv danner. For meget binyrebarkhormon kan gøre at knoglerne afkalker. Fluerinef kan få blodtrykket til at stige, og derfor skal blodtrykket ofte kontrolleres.

Mål i behandlingen af AGS:

- Forhindre binyreinsufficiens/Binyrekrise
- Sikre normal vækst og pubertet
- Sikre normal seksuel funktion og fertilitet
- Give genetisk vejledning

Man giver normalt medicinen i følgende doser:

- Hydrokortison 3 gange i døgnet
- Dexamethason 1-2 gange i døgnet
- Prednisolon 1-2 gange i døgnet
- Florinef 1-2 gange i døgnet
- Nacl./Salt 3 gange i døgnet

I behandlingen af AGS-patienter arbejder man på, at få kontrol med behandlingen/ problemerne.

- Mindre sluthøjde end forventet
- Ydre kønskarakterer
- Knoglealderen
- Overvægt/forøget kropsbehåring
- Vigtigt at få pt. til at tage medicin til tiden, hvilket kan være svært i puberteten.

Projekter på Riget vedr. AGS

Niels Jørgensen fortalte at der i øjeblikket er en undersøgelse i gang, og en undersøgelse afsluttet vedr. AGS på Rigshospitalet.

Trine Holm Johansen er i gang med en efterundersøgelse af kvinder på over 18 år med hormonforstyrrelser, herunder kvinder med AGS.

Målet er, at forbedre den fremtidige behandling af kvinder med hormonforstyrrelser via erfaringer.

Faktorer som ønskes belyst i undersøgelsen, er følgende:

- Sygdomsforløb
- Indlæggelser (i børne /ungdomsårene)
- operationer (både generelt og på kønsorganerne)
- Medicin
- Sociale forhold
- Uddannelse/job
- Parforhold
- Frugtbarhed
- Seksualitet

Undersøgelsen omfatter:

- Almindelig lægeundersøgelse
- Gynækologisk undersøgelse incl. scanning
- Blodprøve

- Evt. urinundersøgelse
- Psykologisk undersøgelse

Undersøgelsen forventes færdig i 2004.

Undersøgelse af drenge. vedr. knuder i testikler.

En anden undersøgelse man har lavet på RH omhandler AGS og testikelknuder.

Undersøgelsen er baseret på 13 drenge, som er under 18 år og som går til undersøgelse på Afd. for Vækst og Reproduktion. Alle har 21 Hydroxylase defekt. Man undersøger hyppigheden af knuder i testiklerne, hvilken alder patienterne har og hvilke faktorer, som har indflydelse på, om patienterne har eller måske vil få knuder.

Undersøgelser som patienterne har været igennem:

- Ultralydsscanning
- Objektiv undersøgelse
- Genetisk undersøgelse
- Blodprøver
- Knoglealderen

Den yngste dreng der havde dannet knuder i testiklerne var 12,8 år

Det der kendetegnede drengene med knuder i testiklerne, var at de havde været i underskud af hydrokortison.

Konklusionen på undersøgelsen, er at man i fremtiden vil ultralydsscanne fra 10-12 års alderen, ca. 2 gange årligt.

Jo større testikelknuderne er, des større er risikoen for at det går ud over sædkvaliteten. Men dette vides dog ikke med sikkerhed.

Man er begyndt at tale med nogen drenge og deres forældre, om at få deponeret noget af deres sæd, da man ikke ved om det på længere sigt går ud over deres sædkvalitet. Hvilke gør at de så på et senere tidspunkt, kan få børn ved hjælp af deres deponerede sæd.

Emnet er et tabuemne. Men det er noget forældrene til drenge bør være opmærksomme på.

Gravid og venter barn med AGS:

Niels Jørgensen fortalte at behandlingen af fosteret hos gravide, som venter et barn med AGS stadigvæk er på det eksperimentelle plan. Man giver kvinderne Dexamethason, men dette har en masse bivirkninger hos moderen. Nogle af bivirkningerne er: Vægtøgning, forhøjet blodtryk og

væskeophobning. Bivirkningerne hos barnet er uafklaret, da man endnu ikke har forsket nok på området.

Stress

I forhold til dette emne, er der ikke forsket meget i den følelsesmæssige stress og den intellektuelle stress. Men i forhold til styrkebetonet sport fortalte Niels, at det kan være en god ide, at barnet får ekstra medicin (Hydrocortison) hvis de eksempelvis skal deltage i en sportsbegivenhed, hvor de er meget spændte. Dette er **ikke** nødvendigt til den daglige træning.

I sportssituationer kan barnet som oftest selv give udtryk for hvordan de har det, og ud fra det vurderer hvornår behovet for ekstra Hydrocortison er nødvendigt for det enkelte barn. Da det er meget individuelt hvordan vores krop reagerer ved stress påvirkninger.

Refereret af Sanne Philipsen, Ulla Behrendorff og Søren Nordfang