

Sammendrag af overlæge Skakkebæk indlæg.

Sanne bød velkommen. Til Overlæge Niels Erik Skakkebæk, som til dagligt arbejder ende på Rigshospitalet.

Skakkebæk startede med at ønske tillykke med starten af foreningen. – Han syntes at det er godt at den er blevet dannet.

Fortsatte med at fortælle at i Danmark er der et større behov for patientforeninger. Da det har vist sig at Sygdomme som har en foreninger klarer sig bedre end dem der ikke har. Da de har Større gennemslagskraft.

Skakkebæk fortalte om den første læge i Danmark, Overlæge Henning Andersen som rejste til USA og lærte om sygdommen AGS, som man dengang ikke kunne behandle. Det var i starten af 1960. Han startede på Fuglebakken, hvor han begyndte at kunne behandle patienter med AGS. Han havde patienter fra hele landet. Det gjorde at de fik en masse erfaringer, som er meget vigtig når man behandler sjældne sygdomme.

Foreningen kan måske medvirke til at der sker en koordinering – i og med medlemmer kommer fra hele landet.

Skakkebæk sagde at han gerne ville have spørgsmål om når de bliver voksne.

AGS er en binyresygdom.

Det nye der er kommet frem, er at den ubalance der gør at ATCH også har en påvirkelse på kønshormonerne. Hvis man i for lang tid ikke for den rigtige medicin, øges ATCH, dette kan danne knuder på testiklerne.

Det er meget vigtigt at Patienter og at foreningen kender til det, så man kan gøre dem opmærksomme på det. Da man i nogle tilfælde har oplevet at en anden læge tror at det er testikelkræft og måske operere en rask testikel væk, derfor er det meget vigtigt at man fortæller om sin sygdom. Det er godartet knuder som ikke skal opereres væk, men derimod reguleres i medicinen. Samt hyppig kontrol.

Derudover gør børnene meget opmærksomheden i vigtigheden i at medicinen reguleres oftest.

Ang. Frugtbarhed fortalte Skakkebæk at alle piger og drenge har lige gode chancer for at få børn. For mændene forudsætter det dog at de producere sædceller, det kan nemlig hæmmes hvis man ikke holder sin medicin. Han opfordre de unge mænd til at de kan få frosset nogle sædceller ned, hvis man kunne tænke sig at få børn en dag.

Rigshospitalet har deres egen sædbank, som de gerne stiller til rådighed for patienter fra hele landet.

Kvinderne skal have regelmæssige menstruation, hvis dette ikke er tilfældet er det en god ide at få tjekket om man er i underskud af medicin.

Spørgsmål om kvinder også kan få knuder på æggestokkene.

Svar: Der er en mulighed for at kvinder også kan danne knuder i æggestokkene, men de forsvandt ved den rigtige behandling.

9 af Skakkebæk patienter har tilsammen 11-12 børn.

1 ud af 80 har risiko for et sygt gen.

Børn af forældre med Ags vil være bærer – men ikke være syge.

Spørgs: Hvordan fandt lægerne i USA ud af det.

Man startede med at observere børnene. Man begyndte at kunne måle hormoner i blodet. Kunne se på nyfødte piger at de producerede for meget mandligt kønshormon, det faldt når de fik hydrocortison.

En af medlemmerne havde hørt om, at på en lille sydhavnsø, hvor børnene gik på stranden og spiste salt.

At man her også mente at det kunne være AGS.

Spørgs: Vores datter på 7 mdr. får 12½ ml salt i døgnet. Kan hun nedsættes i salt, når hun får det i kosten.

Svar: Det er forskel på behovet af salttilskud, der er også forskel på mængden af na/kacl. I den opløsning man giver børnene. Fluerineffen har stor betydning for mængden af salttilskudet, men nogle har brug for mere salt end andre.

Nogen kan helt undvære salt.

Spørgs: Hvorfor er det ikke alle børn der skal have salt?

Svar : Man kan se på Rhinen om der er behov for ekstra salt.

Skakkebæk tilføjer at han aldrig har hørt om at der er nogen som fortrækker salt frem for fluerinef.

Spørgs : kan man få for meget salt.

Svar : Det kan man godt, man kan også få for meget fluerinef.

Alle salttabere får flurenef.

Salttabere kontra ikke salttabere. Der er sket en gradbøjning. I den ene ende meget salt i den anden ende ikke så meget.

Spørgs: Kan man fjerne begge binyrer, så man bedre kan kontrollere / regulere balancen i medicinen?

Svar: Binyrerne producere mange gode ting. De producere bla. andre steroider som er nødvendige. Bla. Et mandeligt hormon, som falder med alderen. Den primære indstilling er at man skal kontrollere sygdommen med medicin. Men det er ikke noget man har erfaringer med her i Danmark.

Sanne har hørt om at det ikke har særlig god effekt.

Skakkebæk: Vil nødig sige at det ikke kan lade sig gøre – men det er meget drastisk.

Hvis man fjerner binyrerne skal man have andre hormoner som skal kompenseres for det man kommer til at mangle, det vil blive i medicinform.

Hvis ACTH fra hypofysen – ligger for højt kan man få nogle brune ”pletter” på huden og på pungen.

Spørgs: Hvad med at fjerne selve genet?

Svar: Det er et godt spørgsmål, da lægerne har anført at AGS er et muligt emne for genterapi. Genterapi er kommet i miskredit, p.g.a. dårlige erfaringer. Ligger nok ude i fremtiden.

Spørgs: er der en stigning i antallet af nye AGS patienter.

Svar: Vi har ingen statistik. Så det ved man ikke helt. Der er færre drenge med diagnosen, hvilket hænger sammen med, at flere drenge er gået til, vor piger er nemmere at konstatere. Men det er måske noget foreningen kan få på et tidspunkt.

Spørgs: Hvor vigtigt er det at søskende bliver testet for sygdommen.

Svar: Det er rart for forældrene at vide om barnet er bære eller ej.

Dialog. Et rask barn hvor sygdommen bryder ud senere – men det er i givet fald en anden mutation/variant. Dette vil ske i puberteten.

Derfor kan det være godt at få det raske barn checket tidligt.

Har netop en patient, der har en rigtig mutation

Spørgs: Har selv AGS, der brød ud da hun var 9 år, hvor hun beg. at få medicin. Har nu en kæreste, der har det sværere gen.

Svar: M.h.t. objektiv beskrivelse, er det meget forskelligt man gør. Det er et temperament spørgsmål.

Det er også et økonomisk spørgsmål.

Spørgs: En søn på 6, der fik konstateret AGS, Da han var 5 år. Hans knoglealder er som 14 – 15 årige (i puberteten.)

Deres læge vil hele tiden se tiden an. Men gør ikke noget yderligere.

Svar: Barnet mangler ikke væksthormon. Kontrollen har ikke været den allerbedste. Vores råd ville nok have været at behandle med et vækststoppende medicin.

Spørgs: Er det ikke rigtigt, at både mor og far skal være bærere, for at barnet kan blive syg.

Svar: Det er i princippet rigtigt. Men laboratorium kan også tage fejl. Der kan være en lille risiko for at testen ikke har vist det rigtige. Han gør dog det i tvivlstilfælde, at han lige checker børnene for en sikkerheds skyld.

Spørgs: Jeg bliver nu usikker på om der er en reel risiko, for mine døtre kan have/ få AGS som først opdages sendt.

Svar: I princippet kan det ikke lade sig gøre.

Spørgs: Kender man andre følgesygdomme end Knuderne på testiklerne. Når man er i behandling med hydrocortison.

Svar: Ikke ham bekendt. I starten af 60-erne fik børnene for meget hydrocortison, de tog meget på.

Spørgs: Kan der være andre tilstande der er forbundet med AGS – Stresshormon kan have indflydelse på om man lettere for depressioner når man har AGS.

SV. Alle mennesker kan få depression, Der er ingen tvivl om at de svingninger i hormonbalancen har indflydelse på psyken. Ex. Kvinder i overgangsalderen – menstruationscyklus har lettere ved at blive deprimeret. Der er ingen tvivl om at hormonbalancen har noget med hjernen at gøre.

Man ser indimellem, at pt. med AGS kan svinge i humøret. Igen er balancen vigtig.

Han kan blive i tvivl om det lige præcis er de pt. der udebliver fra kontrollen.

Spørgs: Fået at vide at han krop bliver ældre. Allerede om 5 år skal han være forberedt på at han skal tage middagslur. Må ikke være spontan.

Svar: Man skal sørge for at få sin medicin også i stresssituationer (ekstradosis). Ellers har han aldrig tilrådet AGS at leve anderledes.

Spørgs: Vores datter har haft humørsvingninger, kan det have indvirkning på psyken. Vi Har fået at vide at man ikke har kendskab til det.

Svar: Ingen tvivl om at det hun siger er rigtigt. Når hormontallet falder, kan man blive deprimeret. Det kunne være en mulighed, at give hydrocortison 3 gange i døgnet i stedet for 2. Da hydrocortison er et korttipsvirkende stof, og derfor bedst 3 gange i døgnet.

Er ikke meget for at give prednisolon før puberteten, da deres erfaringer viser at det ikke er hensigtsmæssigt i forhold til væksten. Da det kan hæmme væksten. Men at hydrocortison er bedre velegnet.

Oplysning fra en af deltagerne, hun har fået prednisolon og har nu fået diagnose for knogleskørhed, hun er gået over til hydrocortison.

Spørgs: Vedr. spytpøver. Deres læge vil slet ikke anvende spytpøver.

Svar: Ved ikke hvad budget han har. Men alle hospitaler. kan sende spytpøver til Glostrup Hosp.

Forslag til Skakkebæk om at de skulle måske forske i om hvilken sammenhæng der er mellem AGS og depressioner.