

Bestyrelsen præsenterer sig selv

Formand

Pernille Nygaard-Nissen
sædding strandvej 123
6710 Esbjerg V
tlf: 20841602
pernillenygaardnissen@gmail.com
Mor til Mille på 5 år med salttabende AGS.



Kasserer

Jette Pedersen
Fyrrelunden 25
2635 Ishøj
Tlf: 27111724
jettepedersen061@gmail.com
Mor til Kasper på 12 år som har salttabende AGS.



Søren Nordfang
Vestre Strandvej 52
2650 Hvidovre
Tlf: 20276906
soren.nordfang@gmail.com
*Far til Marcus på 14 år som har salttabende AGS
Lillesøster Anna på 7 år og Storebror Mikkel på 16 år som ikke har AGS.*



Linda Kristensen
Lupinmarken 34
8800 Viborg
Tlf: 22116500
lckristensen76@gmail.com
Mor til Mie på 5 år og Rune på 3 år, begge med salttabende AGS.



Gitte Brix Dexter
Elmevej 1
9690 Fjerritslev
Tlf: 29924608
brixknudsen@hotmail.com
Mor til Lea på 7 år med salttabende AGS og Izak på 3 år som er bærer.



Bestyrelsen har ved generalforsamlingen september 2013 fået ny kasserer. Velkommen til Jette Pedersen og tak til Ulla Behrendorff for 12 års arbejde i AGS foreningen.

Bestyrelsen har afholdt møde på hotel Scandic Kolding i oktober 2013. Desuden er der afholdt et møde på Skype i januar 2014.

Landsforeningen for AGS har pt. 50 medlemmer.

I Facebook gruppen Adrenogenital syndrom er der nu 101 medlemmer. Facebook er et fint medie til udveksling af personlige erfaringer.

Bestyrelsen vil gøre opmærksom på at udtalelser herpå er personlige og ikke er udtryk for bestyrelsens holdninger.

ANGÅENDE MEDLEMSKAB 2014

Der er ved generalforsamlingen besluttet:

Et års kontigent på 300 kr. For at minimere de administrative opgaver har bestyrelsen besluttet, at prisen for aktivt og passivt medlemskab er den samme. Indmeldelse i Foreningen kan ske gennem vores hjemmeside ved at sende en besked. Dette gælder kun nye medlemmer. Angående betaling af medlemskab se ligeledes hjemmesiden: www.agsforeningen.dk
Husk at meddele eventuelle ændringer af adresse, tlf. eller mail til Jette Pedersen

DETTE ÅRS KURSUSWEEKEND

Afholdes på Hvidbjerg Strand Camping fra den 5/9–7/9 - 2014. Vi håber igen i år at se mange til denne weekend. Invitationen til weekenden kommer som noget nyt kun her i bladet. Tilmeldingsformularen er ligeledes også i ny form.
Husk tilmeldings fristen er den 1/5 - 2014.

Der vil igen i år være mulighed for at få refunderet udgifter, max 500 kr. til bro/færge i forbindelse med weekenden. Udgifter refunderes kun, hvis det ikke sker fra andet sted. Husk dokumentation.

Vi kan desværre endnu ikke bringe noget nyt angående brug af filterpapir, da resultaterne fortsat er under bearbejdelse. Vi har i stedet bragt invitation til deltagelse i en undersøgelse.

Foredrag v. Claus Højbjerg Gravholdt

PhD Dr. Med.sci

Voksen endokrinolog fra Århus kommune hospital



Vi har i Danmark 2 specialafdelinger for unge/voksne med AGS. Afdelingerne ligger i henholdsvis Århus og København.

Når børnene bliver voksne, bliver de overflyttet til en voksen afd. typisk fra en 15–16 år.

AGS skyldes en medfødt defekt i et af de enzymer i binyrerne der hjælper med at danne hormoner. Sygdommen er autosomalrecessivt arvelig—Man er ikke syg selvom man er bærer, begge forældre skal være bærere for at få et barn med AGS.

I binyrerne er de enzymer tilstede, der sørger for at der bliver dannet de hormoner vi skal bruge. Hvis der er defekt på et enzym, får man ikke dannet de hormoner man skal bruge. Cortisol er livsvigtigt og det kan AGS patienter ikke selv danne. I 95 % af tilfældene er det enzymet 21 hydroxylase der er defekt. Det kan både være salttabere og ikke-salttabere.

Binyrer- vejer normalt 4 g. og består af en masse lag. Aldosteron, cortisol og testosteron bliver lavet i binyrerne.

Aldosteron-produktionen bliver styret af renin og virker på nyrerne så vi kan holde på vores salt. Det regulerer mængden af natrium og kalium, hvorved vores blodtryk holdes normalt.

Ubehandlet AGS: Giver stigende CRH, hvorved ACTH stiger, som igen bliver til øget mængde androgen (testosteron).

21- HYDROXYLASE DEFEKT.

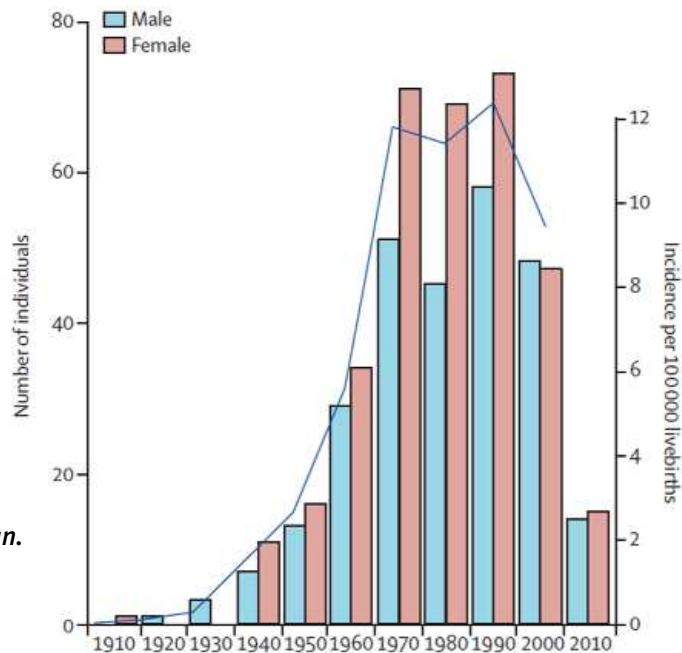
-Der er nogen der først bliver opdaget sidst i teenageårene, de henvender sig måske pga. øget hårvækst og måske forsinket menstruation. (Ikke klassisk- Late onset ca. 20 %)

-Det har ændret sig så der er ca. 50% der er salttabere.

-Nogen når ikke at blive diagnosticeret, fordi de er så syge når de bliver født. At de når at dø. Det skulle gerne afhjælpes efter der bliver testet for salttabende Ags ved fødslen på PKU kortet.

HVOR MANGE ER DER EGENTLIG?

22 med AGS pr. 100000.
(svenske tal)
lidt flere piger ... Tror man.



Man kan ved fejlmedicinering få sine binyrer til at vokse så man kan lave Aldosteron selv, så saltbalancen opretholdes. Dette er en bivirkning og ikke hensigtsmæssig. Dårligt behandlet AGS, giver problemer med fertilitet, fordi der dannes knuder i testiklerne. Saltbehovet vurderes ud fra blodprøver, så det kan være meget forskelligt fra barn til barn.

Klassisk salttabende:

- Diagnosticeres i de første leveuger.
- Tvetydige genitalier hos piger.
- Dårlig trivsel
- Dehydrering
- Hypoglykæmi.
- Opkastning.

Klassisk simpel viriliserede:

- Diagnosticeres for det meste først i barneårene.
- Tvetydige genitalier hos piger.
- For tidlig pubertet hos drenge.
- Tidlig kønshår hos piger.

Ikke klassiske (Late-onset)

- Hyppigste form
- Ses hyppigst hos piger.

- Diagnosticeres omkring puberteten.
- Menstruationsforstyrrelser
- Øget hårvækst.
- Infertilitet.
- Cystisk acne.

Genotype-phenotype relation:

Der er forskellige mutationer i 21 hydroxylase genen. Nogen vil give salttab. Andre ikke. Aktiviteten i enzymet vil give de forskellige sværhedsgrader. Kan ses af en dna test. Kan det helbredes? Måske i fremtiden vha. genterapi, men der er ikke noget genembrud i forskningen. Det har stor betydning for deres fremtidige liv at de bliver korrekt medicineret. Det er vigtigt at man fortsætter kontrollerne også i teenage årene.

Komplikationer:

AGS børn bliver ca. 8-10 cm lavere end de ellers ville være blevet. For meget østrogen hos en kvinde vil også give problemer med menstruation. Cushing syndrom: binyrer laver for meget cortisol. Desuden kan ses forvirret kønsbillede, knogletab, binyrevækst, testikeltumorer og infertilitet. Desuden kan ses PCO lignende tilstande. Britisk studie lavet på AGS patienter: Ca. 10 cm lavere, højere BMI især hos kvinder og for højt blodtryk samt type 2 diabetes.

Problematiker hos kvinder med AGS

Både de opererede og ikke opererede kan have vaginale problemer. Mange har haft problemer med at vagina bliver for lille og kræver udblokning. Der kan søges tilskud til fjernelse af uønsket hårvækst i ansigt hos piger. Resten af kroppen betales selv.

Aarhus:

Mange AGS patienter i Aarhus er blevet sendt til diætist, da der er højere risiko for udvikling af diabetes ved AGS. Der kontrolleres for sukkersyge i blodprøverne hos de unge og voksne. Psykolog hjælp er fornylig blevet tilknyttet til voksen teamet. Speciallæge henviser til egen læge og egen læge henviser videre til psykolog. Børneafd. kan henvise direkte.

LIVSKVALITET:

Der blev målt på 8 forskellige parametre. AGS patienter angiver på alle parametre at de har ringere livskvalitet end gennemsnittet. Dem der kun fik hydrokortison scorer det samme som gennemsnittet. Dem der fik andre præparater scorer også lavere. Jo dårligere man er behandlet, jo mere effekt vil det have på ens livskvalitet.

Depotpillen der lige er kommet på markedet er ikke rigtig taget i brug ved AGS patienter, den er meget dyr og der er ikke rigtig lavet studier på det endnu.

Spørsmål

Til Claus Gravholdt



Er det en fordel at give medicinen over flere gange?

På et teoretisk grundlag kan man godt forstille sig at det er bedre, men der er ingen studier på det.

Hvor god er den medicinske behandling?

Det er mindretallet der rammer inden for det ønskede område. (engelsk studie) det er rigtig svært at ramme det perfekte.

Er det bedre at lave døgnprofiler fremfor blodprøver

Der er ikke entydige studier der viser at det er bedre at lave døgnprofiler eller bare en enkelt blodprøve. Det er dog en fordel at blodprøven tages om morgenen.

Skal der gives ekstra medicin i forbindelse med alkoholindtagelse og opkast?

Ved opkast pga. Alkohol, kan der være behov for ekstra hydro, især ved salttabere. Det kan føre til en akut krise, hvor det skal gives i årene. Man kan også se at der kan være et behov for ekstra medicin ved hård fysisk sport.

Er det sværere at blive forsikret?

Det kan sagtens være et problem. Især hvis det er en livsforsikring.

Kan man blive medlem af sygesikringen Danmark

Man kan som voksen oftest blive medlem af Sygesikring Danmark, gruppen man søger optagelse i hedder S.

Brevkasse 

Kære Katharina

Jeg skriver på vegne af en meget bekymret mor, som er medlem af AGS Foreningen. Hun har en lille dreng på godt 2 år, som følges på Skejby. Drengen er panisk angst for blodprøver. Han får lavet døgnprofil hver gang og hydrocortison mængden ændres op og ned hver gang. Pt. får han 3 mg kl. 7, 1 mg kl. 15 og 3 mg kl. 23. Desuden får han 9 ml. salt og 1,5 fludrocortisonacetat om morgenen (det må svare til 150 mikrogram).

Moderen beskriver at drengens reaktioner bliver værre for hver gang, han skal have lavet døgnprofil. Sidst rystede han over hele kroppen, hyperventilerede og blev fjern. Han er efterfølgende sat tilbage i sproglig udvikling. Hvis der er noget på fjernsynet, reagerer han ved at pege på sin arm, bliver bleg og utilpas.

Kan børn få psykolog hjælp ved en sådan angst? Eller kan man give afslappende medicin til drengen inden sådanne målinger? Måske det er noget, du har mødt tidligere?

Håber du kan hjælpe. På forhånd tak!

Mvh Pernille Nygaard-Nissen

Katharina Main:

Det er velkendt fra andre børn. Denne mor bør drøfte det med den børnelæge som følger barnet

- *Henvielse til en psykolog med evt. erfaring indenfor emnet, han er dog muligvis lige lidt for ung.*
- *Frekvensen af blodprøver.*
- *Skift fra døgnprofiler til almindelige x 1 BP indtil han er blevet større og kan få tingene forklaret.*
- *Til disse BP kan man evt. bruge assistance fra anæstesi som kan lægge børn i kort RUS /lattergas for at gøre oplevelsen mere behagelig.*
- *Hvad angår ACTH og 17 OHP niveau kan stress falsk forhøje tallene.*

Mvh Katharina Main

Kursusweekend på

BLÅVAND

HVIDBJERG STRAND

CAMPING HYTTER WELLNESS BADELAND

SU. 1. maj 2014
Først til mølle princip



5/9 – 7/9 2014

Vi er på den tid af året hvor du skal tilmelde dig og din familie til årets kursusweekend. Igen i år afholdes arrangementet i Hvidbjerg Strand Feriepark. I bliver alle indlogeret i Westernhytter på 25 m² med bad. Samtidig er der fri adgang til badeland (max. 3 timer dagligt), wellnesscenter (min. 16 år) mm. Alle måltiderne spiser vi på ferieparkens restaurant hvor I selv skal betale for jeres drikkevarer.

Herudover har vi fået lov til at bruge en af pladens opholdsrum til foredrag, generalforsamling samt socialt samvær. Her vil være øl og vand, som foreningen giver.

Som foredragsholder kommer i år Camilla Fredberg Asmussen. Camilla er sygeplejerske på Rigshospitalet, og er i gang med et projekt med unge mennesker med AGS, som hun vil komme og fortælle om.



Husk håndklæder og sengelinned !

Priser ved indlogering i standard hytte (max 6 pers.)	Ankomst		Ankomst
	Fredag	Lørdag	
Hytte (obligatorisk)	400 kr.		
Voksne	200 kr.	100 kr.	
Børn (5 - 12 år)	100 kr.	50 kr.	
Børn under 5 år	0 kr.	0 kr.	
OBS. Ønsker man kun at deltage i arrangementet uden overnatning er prisen 100 kr. for voksne og 50 kr. for børn.			
Har man hund med, afregner man selv med campingpladsen. 29 kr./nat			



Sted:

Hvidbjerg Strand,
Hvidbjerg Strandvej 27
6857 Blåvand

Tilmelding

Sker via link, som findes på hjemmesiden

www.agsforeningen.dk

Kursusweekend ²⁰¹³

Årets kursusweekend gik i år til Hvidbjerg strand camping ved Blåvand.

Vi havde glædet os til at være med i år efter af have være forhindret sidste år.

Som altid havde mange valgt at ankomme allerede fredag, og de fleste af os ramte lige ved spisetid.

Efter lidt forvirring, tjek ind, indkvartering og desorientering da campingpladsen virkede enormt stor, fandt vi endelig ned til aftenmaden. Maden var rigtig god (pizza i mange udgaver) og alle blev affodret. Dog et stort minus; restauranten ligger med badeland rundt om lokalet, så det var næsten som en sauna. Efter aftenmaden var der mulighed for lidt socialt samvær i Salon Grissly som lå i et område taget lige ud af en western film. Dog var det temmelig mørkt hurtigt og siddemulighederne indenfor i Saloonen ikke mange. Ungerne havde mulighed for at boltre sig gratis i Play house (stort indendørs legehal m. fodboldbaner, klatreland, trampolin, rutchebaner, playstation, poolbord og airhockey) som lå lige skråt overfor Saloonen.

Lørdag: Efter et solidt morgenmåltid skulle der lige ordnes nogle ting inden foredraget. Ungerne skulle b.la. hente badetøj og være klar til kl 10 hvor det åbnede. Vi andre blev underholdt til foredraget af Claus Højbjerg Gravholdt, PhD Dr.med.sci fra Århus Kommunehospital som er voksen endokrinolog. Det var et meget spændende foredrag og der kom

mange gode ting frem. Referatet kan læses andet steds her i bladet. Efter foredraget fik folk lige mulighed for at sunde sig og „tygge“ lidt det vi havde hørt. Der skulle indsamlet unger og så blev frokosten serveret. Efter frokost skulle en del unger puttes til middagsluren, og resten spredte sig for at udforske andre muligheder. Der var b.la en wellness kort som vi var nogle stk. der prøvede. Det kan varmt anbefales, saunaer, mineralsk bade, jacuzzi på taget, saltvandsbad og varmtvandsbade. Efter wellness oplevelsen blev det så vores tur til en „middagslur“. Jeg spenderede en aromamassage til os begge som jeg trygt kan sige var en herlig oplevelse. Så var det tid til aftensmaden. Maden var ikke denne gang pizza, men den var rigtig god og som altid i rigelige mængder. Desværre havde vejret ikke tænkt sig at samarbejde, og det stod ned i stænger i byger. Så der var kun nogle der vovede sig op i saloonen til socialt samvær. Der var mange der tørnede tidligt ind da dagen havde været fuld af oplevelser.

Søndag: Efter endnu et solidt morgenmåltid skulle der pakkes sammen og hytterne forlades inden kl. 10. Og vi startede med vores generalforsamling som skulle vise sig at blive lidt af en gyser.

Weekenden var en dejlig oplevelse med gode og lidt mindre gode ting som vi vil prøve at råde bod på til næste år. Bare det at både børn og voksne er i „samme båd“ gør oplevelse så mere stærk. I hvert tilfælde efter hvad min søn på 11 år siger. Vi glæder os til næste år uanset hvor det kommer til at være.

Tusind tak for en rigtig dejlig week-end!

Jette, Torben og kasper Pedersen



„Du kan ikke blive far pga. din grundsygdom“

I 2000 mødte vi hinanden og det viste sig hurtigt, at det ville blive os to og vi skulle have vores egen lille familie. For at Anne bedre kunne forstå sygdommen, læste vi om den på nettet og snakkede om den med Christians læge på Aalborgs Sygehus. Vi valgte at lade os genteste for at se, om Anne var bærer af sygdommen. Det ville være skønt, hvis vi kunne undgå unødige undersøgelser under graviditeten. Testen blev udført af Aarhus Universitetshospital og den var negativ, hvilket betød, at vores børn ikke ville få sygdommen men kun være bærer af den.

I 2006 kontaktede vi egen læge, efter vi havde forsøgt at få børn uden held i et år. Egen læge henviste os til Dronninglund Fertilitetsklinik til yderligere udredning. Christians egen læge gav Christian svar på sædprøven over telefonen „ja du kan ikke blive far, men det er jo pga. din

grundsygdom“. Den besked ramte hårdt - både tanken om at Christian ikke kunne blive far, og især fordi Christian aldrig er blevet informeret om, at sygdommen kunne have en indvirkning på fertiliteten. Efter denne besked blev vi enige om, at vi måtte melde os ind i AGS foreningen - der kunne jo være andre der var i lignende situation som os.

Vi meldte os ind i foreningen og skæbnen ville, at i det første medlemsblad vi modtog var der refereret et oplæg af Læge Niels Jørgensen fra foreningens kursus weekend. I dette oplæg forklarede Niels Jørgensen om, at drenge med AGS kunne få fertilitetsproblemer, hvis de ikke medicineres korrekt. Vi valgte at kontakte Niels Jørgensen på Rigshospitalet, der valgte at tage Christian ind i sin konsultation. Niels forklarede om Christians problem og at han ikke kunne love, at han kunne hjælpe os. Men han ville forsøge, hvis vi var tålmodige, hvilket vi var :o)

I forløbet hos Niels fandt vi ud af, at Christian havde fået sin medicin forkert og i forkert dosis, samt der var flere undersøgelser pga. medicinen Christian skulle have haft, som han ikke havde fået - eksempelvis dexametason scanning, ultralyd scanning og hyppigere blodprøvekontrol. Sidegevinsten ved, at Christian nu fik den rigtige dosis i det rigtige interval var, at Christian blev mere frisk. Han fik nemmere ved at stå op om morgenen og havde mere energi i hverdagen. Før var Christian altid rigtig skidt efter vi



Caroline og Kristine på AGS weekend

havde været i byen og fået moderat mængde af alkohol. Det bliver Christian ikke længere.

Efter 3 år med medicinsk behandling og dette ikke havde ændret fertilitetsvilkårene, valgte Niels Jørgensen i samarbejde med fertilitetsklinikken og urologiskafdeling på Riget, at prøve at finde sæden kirurgisk hos Christian og efterfølgende befrugte Annes æg.

Der var flere ting, der skulle gå op i en højere enhed for at dette kunne lykkes,

ikke mindst det tætte samarbejde mellem de 3 afdelinger. Pga. forskellige omstændigheder f. eks. Diskusprolaps og overstimulation af hormonbehandling lykkedes fertilitetsbehandlingen først i 2012, hvor vi blev forældre til 2 dejlige tvillingepiger, hvilket vi føler, at vi også kan takke foreningen og ikke mindst overlæge Niels Jørgensen for. Foreningens store arbejde hjælper med en vigtig videns deling. Igen tak for jeres store arbejde! ■

FOR CA. 2 ÅR SIDEN startede Kasper med en almindelig maveonde, som gled ubemærket over i diarre! og sluttede med forstoppelse. Resultatet var han kastede op og ikke fik sin nødvendige dosis medicin. Vi tog til lægevagten fredag aften og fik kun besked på at det skulle nok blive bedre og vi skulle se tiden an. Hele week-enden kæmpede vi og søndag aften kastede vi håndklædet og drog til Herlev lægevagt igen. Denne gang gik det stærkt, vi blev henvist til børneafdelingen med det samme og så gik det stærkt. Kasper blev lagt med drop i begge arme og styrken på hvor meget der blev lagt ind sat på højeste gear. Efter et par skrappe timer fik de endelig

Her er Kaspers historie

stabiliseret Kasper og vi blev kørt op på børneafdelingen 20 etage på Herlev sygehus. Der blev taget mange prøver og Kaspers arme var fuldstændig overfølsom efter alt det væske. Vi fandt dog lidt lyspunkter mens vi var der. Udsigten som Kasper sagde var meget flot også om natten.

– Så vidste jeg han havde det bedre ...



Vi var indlagt 2 dage før vi endelig kunne blive udskrevet



Udsigt fra Herlev sygehus

NYT VIDENSKABELIGT STUDIE I AARHUS OG ODENSE

Vi planlægger at starte et studie af voksne kvinder og mænd med adrenogenitalt syndrom. Der er tale om et videnskabeligt studie, og alle deltagere skal undersøges en gang. Undersøgelsen foregår i Aarhus og i Odense, på hverdage. Alle deltagere skal både undersøges i Aarhus og Odense – nogle af undersøgelseerne foregår i Aarhus og andre i Odense.



BAGGRUNDEN FOR STUDIET

- Øget forekomst af hjertesygdom, forhøjet blodtryk, knogleskørhed og nedsat livskvalitet hos personer med AGS er fundet ved engelske personer med AGS.

FORMÅL

- Formålet med dette studie er undersøge hjertets funktion med ekkokardiografi (hjertescanning) og 24 timers blodtryk.
- at undersøge knoglernes styrke med knoglescanning.
- at måle diverse hormoner i blodet (en enkelt blodprøve).
- at undersøge livskvalitet ved danske personer med AGS.

FORVENTET UDBYTT

- At beskrive om hyppigheden af hjertesygdom, knogleskørhed og livskvalitet er øget ved danske personer med AGS. Som deltager vil man få sine personlige resultater oplyst og til sidst vil vi orientere om selve studiets konklusioner

DESIGN

- Alle undersøges en gang.

ANTAL

- 30 kvinder og 30 mænd i alderen 18-60 år vil blive inviteret til at deltage

UNDERSØGELSESTED

- Undersøgelser foretages på kardiologisk afdeling og endokrinologisk afdeling, Aarhus Universitetshospital, samt Odense Universitetshospital.

UNDERSØGELSE

- Ekkokardiografi - tager 15-20 min.
- Døgnblodtryksmåling
- Bestemmelse af muskel, fedtmasse og knoglemasse med DXA scanning (tager ca. 45 minutter)
- Blodprøvetagning
- Konditest
- Spørgeskema

HVOR LANG TID TAGER UNDERSØGELSEN?

- Undersøgelsen foregår over 2 dage - en dag i Aarhus og en dag i Odense.

HVEM KAN DELTAGE?

- Alle med AGS over 18 år. Dog ikke personer der allerede har kendt hjertesygdom, sukkersyge, cancer eller knogleskørhed. Man må ikke være gravid under undersøgelsen.

ØKONOMI

- Billigste transport til Aarhus og Odense refunderes. Vi kan desværre ikke refundere tabt arbejdsfortjeneste.

Er du interesseret i at deltage ?

kontakt da venligst en af nedenstående og få nærmere information!

KONTAKTPERSON:

Læge, *Sine Knorr*
tel: 78462171
email: sine.knorr@ki.au.dk

Læge, *Claus Højbjerg Gravholt*
tel: 78462004
email: ch.gravholt@dadlnet.dk