

BE- STY- RELSEN

Præsenterer
sig selv



Formand

Pernille Nygaard-Nissen
Sædding Strandvej 123, 6710 Esbjerg V
20 84 16 02 / pernillynygaardnissen@gmail.com
Mor til Mille på 7 år med salttabende AGS.



Kasserer

Jette Pedersen
Fyrrelunden 25, 2635 Ishøj
27 11 17 24 / jettepederseno61@gmail.com
Mor til Kasper på 14 år med salttabende AGS.



Dorthe Kondrup Risager
Rolighedsvej 9, 9310 Vodskov
40 31 79 13 / Dorterisager11@gmail.com



Linda Kristensen
Lupinmarken 34, 8800 Viborg
22 11 65 00 / lckristensen76@gmail.com
Mor til Mie på 7 år og Rune på 5 år, begge med salttabende AGS.



Gitte Brix
Gøttrupvej 286, 9690 Fjerritslev
29 92 46 08 / brixknudsen@hotmail.com
Mor til Lea på 9 år med salttabende AGS og Izak på 5 år som er bærer.



AGS FORENINGENS MEDLEMS- BLAD

Marts
No. 14 / 2016
www.agsforeningen.dk

NYT FRA BESTYRELSEN

Bestyrelsen ønsker alle medlemmer et godt nytår. Vi vil i samme forbindelse sige tak for deltagelsen ved kursusweekenden 2015.

Kursusweekenden 2016 bliver afholdt fra den 2/9-4/9 på Hvidbjerg Strand camping. Invitationen findes i bladet. I bedes være opmærksomme på, at der er **tilmeldingsfrist den 1. maj** og at tilmeldingen først er gældende ved indbetaling efter først til mølle princip. Tilmeldingslink findes på www.agsforeningen.dk

Der vil være mulighed for at søge om, at få refunderet udgifter til bro/færge max 500 kr. per husstand, hvis dette ikke sker fra andet sted. Husk dokumentation skal afleveres i forbindelse med weekenden.

Ved generalforsamlingen september 2015 blev det vedtaget, at medlemskab 2016 fastholdes på 300 kr. per husstand. Indbetaling foregår fra 1/1 -2016 på Reg. nr. 1420 konto nr. 3498118223 (husk navn)

Bestyrelsens sammensætning er uforandret. Der er afholdt bestyrelsesmøde på Hotel Scandic Kolding i oktober 2015 og afholdt møde over Skype i januar 2016.

Der findes fortsat en lukket facebookgruppe med 129 medlemmer: Adrenogenitalt syndrom.



Bestyrelsens arbejde

Bestyrelsen laver lige nu lidt statistik på personer med AGS. Håber alle med AGS vil bruge et øjeblik på at udfylde formularen på hjemmesiden. Du afgiver ikke navn men blot alder, køn, salttaber/ikke salttaber, behandlende sygehus og antal årlige besøg. Det tager ca. 1 min. www.agsforeningen.dk.

Der er også et Videnskabeligt studie i Århus og Odense.

Kontaktperson er Sine, du kan skrive til hende på: sine.knorr@ki.au.dk. Studiet er nu godt i gang, men de mangler stadig deltagere imellem 18 og 60 år fra hele landet. Bestyrelsen vil gerne opfordre til, at så mange som muligt kontakter Sine. Vi kan kun blive klogere på hvad AGS/ Den medicinske behandlings følgerkninger ved at deltage.

Brevkassen er i år lavet som spørgsmål til 3 eksperter. Spørgsmålene som omhandler D vitamin og knogleskørhed er besvaret af Børne læge Katharina Main fra Rigshospitalet på vegne af læger fra både endokrinologisk børne og voksen ambulatorie fra Rigshospitalet. Fra Skejby er spørgsmålene

besvaret af børnelæge Niels Hol-tum Birkebæk, som kun udtaler sig i forhold til børnene/børneambulatoriet.

Fra Aarhus er spørgsmålene besvaret af Claus Gravholt fra voksen endokrinologisk afdeling, Som står bag den videnskabelige undersøgelse.

Sundhedsstyrelsens anbefalinger i forhold til D vitamin er ligeledes at finde i bladet.

KURSUSWEEKENDEN gik igen i år til Hvidbjerg strand camping ved Blåvand. Vi tøffede afsted i højt solskin og var blevet advaret om at vi skulle have både paraply og gummistøvler med da det stod ned i stænger. Til aftensmaden var der som altid, rigeligt med gode pizza'er. Efter aftensmaden var der mulighed for lidt socialt samvær i Salon Grizzly som lå i et område taget lige ud af en western film. Ungerne havde som de andre gange, mulighed for at boltre sig gratis i Play house (stort indendørs legehal m. fodboldbaner, klatreland, trampolin, rutschebaner, playstation, poolbord og airhockey).

Lørdag: Efter et solidt morgenmåltid, var det tid til første foredrag af Overlæge Dorte Hansen, børnelæge fra OUH og efter en kort pause fik vi også et foredrag af Fani Juel Pørtner, psykolog fra OUH. Det var et meget spændende foredrag og der kom også nye ting frem. Efter frokost var der hygge i salonen og resten spredte sig for at udforske andre spændende oplevelser. Så var det tid til aftensmaden. Desværre havde vejret ikke tænkt sig at samarbejde, og det stod ned i stænger og vandet lavede oversvømmelser flere steder. Heldigvis var der tørvejr i salonen og børnenes legeland.

Søndag: Efter morgenmaden skulle der pakkes sammen og der blev afsluttet med en generalforsamling. Weekend var god trods vejret. Vi glæder os ihvertfald til næste år uanset hvordan vejret bliver. Tusind tak for en rigtig dejlig weekend. Jette, Torben og Kasper Pedersen



INFORMATION OM MEDICIN TILSKUD

Fra 1./1.-
2016

Fra 1/1-2016 bliver medicin tilskud til kronisk syge givet automatisk til alle, som er berettiget. Fra 1/1-2016 kan du højst have en egenbetaling på 3830 kr. årligt (2015). Du kan indgå aftale med apoteket om betaling i rater over årets måneder, hvis du har udgifter, som gør, at du vil opnå 100% tilskud. Det vil sige, at du højst kan have egenbetaling svarende til 320 kr. per måned.

SUNDHEDS- STYRELSENS ANBEFALING OM EKSPERT- BEHANDLING

Specialevejledningen
fra Sundhedsstyrelsen 2010
er forsat gældende.

Det anbefales at voksne med AGS følges på Rigshospitalet eller Århus sygehus.

Børn med AGS følges på Rigshospitalet, Skejby, Ålborg sygehus eller Odense universitetshospital.

Det er dog fortsat hensigtsmæssigt, at man som familie med børn har en tilknytning til den lokale børneafdeling.

Det er fordelagtigt at have en lokal aftale, da man således kan ringe akut fremfor at bruge vagtlægesystemet.

Det overordnede ansvar for behandlingen på lang sigt bør ligge på ekspertniveau.



FOREDRAG VED DORTHE HANSEN BØRNELÆGE / OUH.

Hvidbjerg strand
den 5. September 2015.
Referent: Linda Kristensen

Adrenogenitalt syndrom er en af de hyppigste genetiske sygdomme. En ud af 10.000 til 20.000 nyfødte har AGS. Findes i forskellige sværhedsgrader afhængig af hvor meget binyrebark hormon man kan danne. Hormoner laver sukker, salt og udvikling af køn. Kolesterol kommer ned i binyrerne, hvor de skal laves om til forskellige hormoner. Det kræver en masse forskellige processer, og personer med AGS mangler et enzym der skal danne de rigtige hormoner. Derfor bliver der ikke produceret aldosteron og cortisol. Hypofysen i hjernen styrer binyrerne, og hvis man ikke kan lave cortisol, får hjernen at vide, at der ikke bliver produceret noget. Der bliver så hele tiden givet besked, om at der skal produceres mere. Det giver en forøget mængde af testosteron og det er derfor pigerne ofte fødes med forstørret klitoris.

Hormonernes virkning

Testosteron:

- Forstørret klitoris.
- Tidlig kønsbehåring.
- Højde.

Cortisol:

- Stress hormon.
- Regulerer vand-, fedt-, kulhydrat-, protein- og salt balance.

Aldosteron:

- Regulerer blodtryk.
- Regulerer vand- og saltbalance.

Der findes forskellige former for AGS.

- den klassiske form, salttabende og ikke salttabende (simpel viriliserende AGS).

- Non klassisk form, Late onset AGS.

Late onset kan bliver fanget meget senere. Øget kropsbehåring, problemer med at få børn.

Acne, manglende menstruation.

Små børn er ikke særlig følsomme for Florinef, og de har ofte brug for salttilskud. Voksne har ofte brug for mindre Florinef end børn. (Se illustrationen nederst)

Man prøver at efterligne en døgnvariation i cortisol fra raske voksne mennesker. Man har tidligere lavet spytkprøver, for at få den rigtige dosis, men det gør man (så vidt vides) ikke længere.

Hydrocortison er et syntetisk stof, der er identisk med cortisol. Optages hurtigt i kroppen (ca. 30 min.) hydrocortison hæmmer ikke børnenes vækst som dexametason. Doseres 3-4 gange dagligt. Nemt at måle på i blodprøve

Pubertet:

I puberteten har man ofte brug for ekstra medicin, fordi den øgede mængde af væksthormon øger nedbrydningen af cortisol. For høj dosis hæmmer vækstspurtten, og for lav dosis medfører for tidlig lukning af vækstzonerne. Teenagere er

heller ikke altid lige gode til at huske at tage deres medicin.

Underbehandling:

Træthed, kvalme, svimmelhed og hovedpine. Muskel og ledsmerter. Vægttab. For tidlig pubertet, lav højde og fertilitetsproblemer hos kvinder.

Overbehandling:

Tendens til afkalkning af knogler ved AGS, obs. på kalktilskud. Vægtøgning, moonface, tab af muskelmasse, tynd hud, strækmærker.

Forhøjet blodtryk, menstruationsforstyrrelser. Impotens, diabetes.

Kontrolbesøg:

Der tales om den almene velbefindende, pubertetstegn, vægt og højde, blodtryk. Blodprøver, knoglealder (ca. hvert andet år) ultralydsscanning af testikler på de lidt større drenge.

TART: (Testicular adrenal rest tumor)

Ses hos halvdelen af drenge med klassisk AGS. Det er godartede knuder, men de kan give smerter hvis de er store. Man holder øje med dem fordi de kan give nedsat fertilitet. Evt. nødt til at overbehandle for at afhjælpe problemet. Måske er det binyrebark væv der er vandret ned i testiklerne i fostertilværelsen og derfor vokser knuderne ved forkert behandling.

Akut sygdom:

Cortisol er et stress hormon, der hos raske øges markant, når man er syg, er ude for en ulykke eller ved operationer.

Ved sygdom hos AGS patienter med feber eller påvirket almen tilstand, skal hydrocortison dosis 2 til 4 dobles.

Ved opkastning eller diaré eller anden alvorlig sygdom skal børn ses med det samme. Ofte til indlæggelse med intravenøs solucortef behandling. Man kan få en solucortef sprøjte til at have liggende ved rejser eller sygdom.

Ekstra medicin:

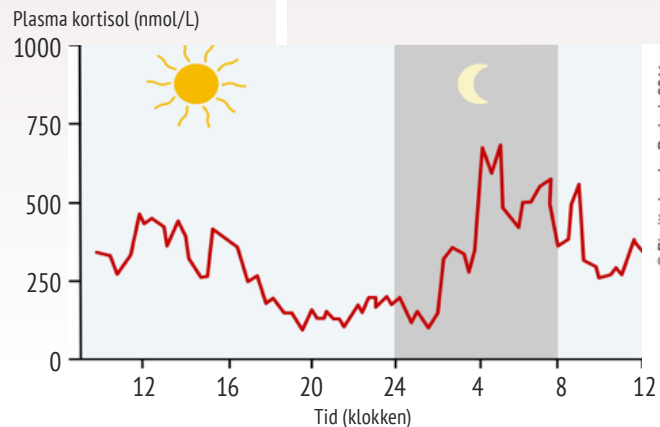
Det er at foretrække at man ikke hele tiden supplerer med ekstra medicin i forhold til det ordinerede. F.eks. ved sport og andre stress prægede situationer. Der er ikke noget farligt ved at gøre det en dag eller to, men langvarig overdosering kan give bivirkninger.

Ved akut binyrebark hormon mangel er der risiko for en Addison krise.

(Lavt blodtryk -> kredsløbskollaps)

Screening for AGS:

Blev indført i DK i 2009. Blodprøve tages som hælprøve 48-72 timer efter fødslen. Men man fanger kun den salttabende form for AGS. Den fanger ikke de milde former for AGS, det ville give for mange falske positive ved akut binyrebarkhormon mangel.



ILLUSTRATION

Døgnvariation



KURSUSWEEKEND

— Den 2.-4. september 2016 —



Det er nu tid til at du og din familie kan tilmelde jer årets kursusweekend.	Foredragsholder bliver Niels Jørgensen fra afdelingen for vækst og reproduktion på Rigshospitalet.	
Vi gentager succesen fra de sidste 3 år og holder arrangementet i Hvidbjerg Strand Feriepark. I bliver alle indlogeret i Westernhytter på 25 m ² med bad. Samtidig er der fri adgang til badeland (max. 3 timer dagligt), wellness (min. 16 år) samt indendørs legeland. Alle måltiderne spiser vi i ferieparkens restaurant hvor I selv skal betale for jeres drikkevarer. Herudover har vi fået lov til at bruge et af pladsens opholdsrum til foredrag, generalforsamling samt socialt samvær.	Har man hund med, afregner man selv med campingpladsen. Ca. 30 kr. pr. nat.	
PRISER ved indlogering i standard hytte (max 6 pers.)	ANKOMST Fredag	ANKOMST Lørdag
HYTTE (obligatorisk)	500 kr	500 kr
Hvis man ønsker at bo alene	700 kr.	700 kr.
Er to i hytten er prisen	700 kr.	700 kr.
VOKSNE	200 kr.	100 kr.
BØRN (3-11 år)	100 kr.	50 kr.
BØRN (0-2 år)	0 kr.	0 kr.
OBS.		
<i>Ønsker man kun at deltage i lørdagens arrangementet uden overnatning er prisen 100 kr. pr. voksne og 50 kr. for børn under 12 år.</i>		
Adressen er: Hvidbjerg Strand, Hvidbjerg Strandvej 27, 6857 Blåvand.		
Tilmelding sker via link på foreningens hjemmeside. Sidste frist for tilmelding er 1. maj 2016 – efter først til mølle princippet - tilmeldingen er først bindende når indbetalingen er sket. www.agsforeningen.dk Husk håndklæder og sengelinned.		



DEN 2.-4.
SEPTEMBER

Til køleskabet.

AGS KNOGLE- SKØRHED

Jeg hedder Kristine Levorsen, er 39 år og har Adrenogenitalt syndrom (AGS).

For mindre end et halvt år siden fik jeg påvist knogleskørhed. Jeg skriver dette indlæg til vores blad, oprindeligt mest med tanke på voksne med AGS men ved nærmere eftertanke er dette indlæg også et opråb til forældre med børn med AGS. Har som sagt AGS, er ikke salttaber, og har i det store hele haft et uproblematisk forløb. Har været velreguleret, aldrig været indlagt pga min sygdom og har fået to dejlige drenge, uden hjælp. Har i det hele taget levet et helt normalt liv. Har igennem årene spurgt de læger, jeg har været tilknyttet, på endokrinologisk ambulatorium på Aalborg Universitetshospital, om hvorvidt kalktilskud var nødvendigt. Dette fordi den mængde Hydrokortison jeg fik, var et substitution og ikke et ekstra tilskud. Her tænker jeg på de mennesker, der er i behandling med f.eks Prednisolon, for andre lidelser og ikke fordi de ikke producerer det selv, og hvor man ved at kalktilskud, er nødvendigt for

DEN PERSONLIGE BERETNING

at forebygge knogleskørhed. Har dog aldrig kunnet få et entydigt svar på hvorvidt kalk var nødvendigt i mit tilfælde. Eftersom jeg altid har drukket meget mælk og spist mange mælkeprodukter, konkluderede jeg at det nok ikke var nødvendigt i mit tilfælde. Som jeg blev ældre, begyndte jeg at tænke på hvornår DXA scanning kom på tale. På intet tidspunkt i mine 39 år, er der nogen læge der har nævnt for mig, at jeg skulle have foretaget DXA scanning, men eftersom jeg selv arbejder indenfor systemet, ved jeg lidt om det og ved også at man som patient, nogen gange skal bide sig fast i bordkanten.

Jeg begyndte at spørge ind til DXA, men de første læger jeg talte med (det skal siges at jeg har været inde i en strøm at vikarer) mente ikke det var relevant før jeg kom i overgangsalderen. Jeg stoppede imidlertid ikke med at spørge og til sidst mødte jeg en læge, som godt ville henvise mig til scanning. Resultatet af det blev, at jeg nu er i Alendronat behandling, en medicin der forebygger tab af knoglemasse og hjælper med at genopbygge mistet

knoglemasse. Scanningen viste nemlig desværre at jeg har knogleskørhed i sværere grad. Desuden tager jeg nu HVER dag kalktilskud og også rødkløver kapsler. Rødkløver kapsler, har ved adskillige undersøgelser, på flere af landets sygehuse, vist sig at have en gunstig effekt på kvinder med knogleskørhed.

Jeg er klar over at man nu om dage er blevet meget mere bevidst om vigtigheden af kalktilskud til børn i Hydrokortison behandling og at man også på flere af landets større hospitaler helt automatisk DXA scanner.

Men selv om man bestræber sig på at samle os, med AGS, så tror jeg at der "gemmer" sig patienter med AGS ude på de mindre sygehuse, hvor de bliver fulgt i

endokrinologiske ambulatorier, uden den nødvendige ekspertise. Har også en fornemmelse af at vores børneambulatorier er bedre til at behandle deres patienter med AGS, end vores voksen ambulatorier. Mit råd til jer er, at tage kalktilskud. Hvorvidt det er nok til at forebygge knogleskørhed, finder vi nok først ud af, når vores børn med AGS, der får kalk, bliver voksne. Men det er absolut et forsøg værd. Personligt er jeg i hvert fald bekymret for den afkalkning min krop er i gang med, i en alder af 39 år, og tør ikke længere springe kalk over, ej heller til vores to drenge, der begge har AGS. Yderligere vil jeg opfordre jer voksne med AGS til at insistere på en DXA scanning, hvis I ikke allerede er blevet tilbudt det.





BREVKASSE MED

AGS OG
OSTEOPOROSE/
KNOGLESKØRHED



KATHRINA MAIN BØRNELÆGE

Ses der øget tendens til D vitamin mangel og Osteoporose hos personer med AGS?

Nej, ikke med de nuværende behandlingsprincipper. Langvarig prednisolon og dexametason behandling kan i høj dosering give risiko for nedsat knoglestyrke. En god AGS behandling sikrer god funktion af kønsorganer (testikler eller ovarier) og disse kønshormoner er vigtige for knoglestyrken. Fysisk aktivitet er også med til at beskytte knoglerne.

Har I en procedure/anbefaling i forhold til for måling af D vitamin?

Nej, dette må være en individuel risikovurdering.

Ser I et behov for forebyggelse af knogleskørhed – Opfordre I personer med AGS til, at tage kalk/D-vitamin forebyggende. I givet fald – hvor tidligt og hvilken dosis? AGS patienter bør følge de retningslinjer

der gælder for alle danskere. Kun personer med vitamin D mangel bør tage et supplement. Vitamin D niveau kan måles i en blodprøve hos egen læge. Sundhedsstyrelsen har udgivet en anbefaling til generelt tilskud til danskere afhængigt af alder og etnicitet og i øvrigt mange foldere om gode råd til at få nok calcium og vitamin D.

Hvordan er Jeres praksis/anbefaling i forhold til at lave Dexa scanninger? Hvor tidligt og hvor ofte er det relevant at lave en sådan scanning?

Vi anbefaler kun DEXA scanning, hvis der er mistanke om nedsat knoglestyrke hos den enkelte. Om man skal gentage denne scanning og hvornår afhænger af fundet. Oftest er gentagelse ikke nødvendigt, med mindre man er startet specifikt behandling for knogleskørhed.

Se skemaer sidst i bladet.

NIELS BIRKEBÆK BØRNELÆGE



Ses der øget tendens til D vitamin mangel og Osteoporose hos personer med AGS?

Har I en procedure/anbefaling i forhold til for måling af D vitamin?

Ser I et behov for forebyggelse af knogleskørhed – Opfordre I personer med AGS til, at tage kalk/D-vitamin forebyggende. I givet fald – Hvor tidligt og Hvilken dosis?

Hvordan er Jeres praksis/anbefaling i forhold til at lave Dexa scanninger?

Hvor tidligt og hvor ofte er det relevant at lave en sådan scanning?

BØRN OG UNGE. Steroid terapi i farmakologiske doser (store doser) i længere tid giver anledning til nedsat knoglemineral indhold. Børn med adrenogenitalt syndrom (AGS) behandles med steroid (hydrokortison) i fysiologiske doser. Det betyder at der tilføres den dosis steroid, som kroppen selv normalt producerer, men som børn med AGS ikke kan danne. Hvis der tages blodprøver regel-mæssigt og dosis af hydrokortison justeres ud fra blodprøvesvarene gives netop den dosis

hydrokortison som barnet mangler (selv skulle producere) og det skader ikke knoglerne. En nylig undersøgelse fandt da også kun ganske få børn med nedsat knoglemineralindhold.

Derimod fandtes hos mange børn med AGS nedsat / svært nedsat D vitamin koncentration i blodet, men det findes også jævnligt hos raske børn. Det er derfor en god ide at måle D vitamin (25 hydroxy D vitamin) hos børn med AGS. Er 25 hydroxy D vitamin koncentrationen under 50 nmol / L bør der substitueres med D vitamin.

Det er også en god ide at få oplyst om barnet indtager en passende mængde mælkeprodukter. Er det ikke tilfældet og barnet ikke vil indtage mælk/mælkeprodukter, bør tilføres calcium i en passende mængde.

Der er ikke belæg for at børn med AGS og normal D vitamin koncentration i blodet og et normalt indtag af mælkeprodukter har behov for ekstra tilførsel af D vitamin og kalk. Dexa scanning udføres ikke rutinemæssigt hos børn med AGS.

CLAUS GRAVHOLT ENDOKRINOLOG



Ses der øget tendens til D vitamin mangel og Osteoporose hos personer med AGS?

Det ved vi ikke endnu, men vi undersøger det i vores aktuelle studie som stadig er åbent for deltagere.

Vi finder D vitamin mangel hos en del af de patienter der har AGS og går i vores ambulatorium på Aarhus Universitets-hospital.

Har I en procedure/anbefaling i forhold til for måling af D vitamin?

Ja, ved D vitamin mangel anbefaler vi at tage et tilskud af D vitamin, i hvert fald i vintermånederne. I sommer månederne får de fleste nok hvis de opholder sig i solen.

Ser I et behov for forebyggelse af knogleskørhed – Opfordre I personer med AGS til, at tage kalk/D-vitamin forebyggende. I givet fald – hvor tidligt og hvilken dosis?

Med den nuværende viden er det for tidligt at anbefale et generelt tilskud af kalk/D vitamin til alle med AGS. Men det kan jo være at vores igangværende studie viser noget andet. Og så må vi jo eventuelt ændre anbefaling derefter.



Hvordan er Jeres praksis/anbefaling i forhold til at lave Dexa scanninger? Hvor tidligt og hvor ofte er det relevant at lave en sådan scanning?

Vi har endnu ikke nogen generel anbefaling om at foretage knoglescanning (DEXA scanning), men vi foretager det på ganske mange ud fra en individuel vurdering. Det kan dog også her være at vi vil ændre på vores anbefaling på dette område, når vores aktuelle studie er færdigt.

Forebyggelse af D-vitaminmangel

Ved forebyggelse af D-vitaminmangel er rådgivning om solexposition og kosten det vigtigste i alle aldersgrupper. For nogle grupper er det nødvendigt at supplere med D-vitamin tilskud.

Generelle anbefalinger for D-vitamin tilskud med henblik på forebyggelse af D-vitaminmangel

10 µg (400 IE) D-vitamin dagl. anbefales til:

- Børn 0 – 2 år (D-dråber*)
- Gravide
- Børn og voksne med mørk hud
- Børn og voksne som bærer en tidsdekkende påklædning om sommeren
- Personer som sjældent kommer udendørs eller som undgår sollys

20 µg (800 IE) D-vitamin dagl. kombineret med 800-1000 mg calcium anbefales til:

- Personer over 70 år
- Plejehjemsbeboere
- Personer i øget risiko for osteoporose uanset alder

Øvre sikre grænse for indtag

Den øvre sikre grænse for dagligt indtag er fastsat til 25 µg for børn op til 10 år og 50 µg for voksne (inkl. gravide og ammende) samt børn fra 11 år. Højere doser kan tolereres i kortere tid, hvis det anbefales af lægen med henblik på behandling af D-vitaminmangel.

*En multivitamin-tablet til børn indeholder 10 µg D-vitamin. Hvis forældrene ønsker at give barnet en multivitamin-tablet (tidligst fra 1 ½ års alderen på grund af risiko for fejlsyrkning), dækker det behovet og barnet skal ikke have D-dråber.

D-vitaminiveauet og behandlingsbehovet bør vurderes individuelt i forhold til årstiden, patientens alder og "D-vitamin adfærd" samt patientens sygdomsbillede i øvrigt.

Graduering af D-vitaminstatus	
Plasma 25OHD: <12 nmol/l: 12-25 nmol/l: 25-50 nmol/l: >50 nmol/l: 75-150 nmol/l: >ca. 200 nmol/l:	Svær mangel (rachitis og osteomalaci kan forekomme) Mangel Insufficiens Sufficiens Optimalt niveau hos osteoporosepatienter og nyrepatienter Risiko for toksicitet

Peroral behandling med daglig tilskud vitamin D₃ foretrækkes (1 µg svarer til 40 IE). Intramuskulær injektion kan benyttes ved malabsorption eller compliance.

250 HD niveau	Behandling	Kontrol
D- vitamininsufficiens 250HD 25 – 50 nmol/l	1. I øvrigt rask patient: Rådgives om livsstilsforhold (sol og kost), evt. D-vitamin tilskud på 5-20 µg (200-800 IE) dagligt. 2. Patient, hvor en D-vitaminstatus over 50 nmol/l anes for hensigtsmæssigt: Et dagligt tilskud på 20-40 µg vil med stor sikkerhed føre til en sufficient status.	1. Ingen 2. Kun ved mistanke om malabsorption eller ringe compliance
Ikke symptombigende D-vitaminmangel 250HD < 25 nmol/l	En pragmatisk måde at estimere behovet for D-vitamin er forskellen mellem den målte og den ønskede værdi i mikrogram. Fx måles 250HD til 15 nmol/l og der stiles mod 50 nmol/l. angøres et tilskud på 50 – 15 = 35 µg/dag.	Tidligst efter 3-4 mdr. Derefter 1 gang årligt (februar til april), indtil man ved hvilken vedligeholdelses-dosis, der kan fastholde 250HD over 50 nmol/l hos den enkelte patient. Vedligeholdelsesdosis vil som regel være på mindst 10 µg og ofte 20-40 µg D-vitamin dagligt.
Symptombigende svær D-vitaminmangel 250HD < 25 nmol/l (oftest under 12 nmol/l)	D-vitamin 50-100 µg dagligt i 3-6 måneder, derefter vedligeholdelsesdosis (som regel 20-40 µg dagligt).	Ved længerevarende behandling med doser > 50 µg/dag anbefales kontrol af 250HD både sommer og vinter. Spørg jævnligt til compliance.

Behandlingsvarighed

Midaldrende og ældre skal formentlig have livslangt tilskud, mens behandlingsvarigheden hos yngre må bygge på en konkret vurdering af livsstilsfaktorer af betydning for D-vitaminstatus. Læs mere om D-vitamin, diagnostik og behandling i "Anbefalinger vedr. forebyggelse, diagnostik og behandling af D-vitaminmangel".

Indikationer for bestemmelse af D-vitaminstatus

Der er ikke indikation for at screene bredt for D-vitaminstatus. Måling af 25OHD bør forbeholdes personer i risiko for svær D-vitaminmangel samt patienter med øget risiko for fald og frakturer, nyresygdom, malabsorption eller leversygdom.

Man kan undersøge vitamin D status hos følgende:

- Patienter med kliniske symptomer på eller hvor man har mistanke om svær D-vitaminmangel som følge af deres livsforløb (ringe solexposition, ophold inden døre, dækkende klæder)
- Gravide mødre eller tilfældige påklædning om sommeren
- Faldpatienter (hvis årsagen til faldet er mistanke om D-vitaminmangel)
- har svær D-vitaminmangel (personer med mørk hud eller tilfældige påklædning, som patienter med en sygdom, hvor D-vitaminstatus er af betydning som ætologi og/eller for behandlingseffekt.
 - osteoporose
 - gastro-intestinal sygdom med malabsorption
 - nyresygdom
 - leversygdom
 - neuromuskulære sygdomme (patienter med øget risiko for fald og frakturer)
 - hyperparathyroidisme
 - hypoparathyroidisme
- Patienter som tager tilførselsmidler, som influenser på D-vitaminmetabolismen
 - færmåls som færmåls til fedtmalabsorption (fx orlistat og colestyramin)
 - leverinducerende antikonvulsiva (fx carbamazepin, phenytoin og phenobarbital),
 - fotosenbilsenerende lægemidler (fx amiodaron).



VORES FØRSTE MØDE MED AGS

Skrevet af Sif Michaelsen.
En eftermiddag i november
2014, mens solen var ved
at gå ned, fødte jeg Ronja på
Odense Universitets Hospital. Vi

havde ventet i stor spænding på at møde hende, og allerede i min 15. graviditetsuge havde vi været til en privat kønsscanning, og igen i 20. graviditetsuge fik vi at vide, at alt så fint ud.

Da Ronja så endelig kom til verden, en uge forsinket, lod det til alt var som det skulle være, og hun kom op min mave, og lå der i noget tid før jordemoderen undersøgte hende. Efter undersøgelsen fortalte jordemoderen os, at hun ville tilkalde en børnelæge. Børnelægen kom og undersøgte hende og spurgte så temmelig koldt, om jeg havde taget noget medicin under min graviditet? (Så kunne jeg da sidde og spekulere om det var noget jeg havde forårsaget). Der skulle tages nogle blodprøver af vores barn for at finde ud af, hvad hun kunne fejle, og der kunne godt gå nogle dage før vi fik svar, fordi dem der undersøgte prøverne holdt weekendfri. Og væk var hun igen.

Det var en mavepuster for os begge. Vi var så utroligt lykkelige over at vores barn var her, og så utroligt bekymrede for, hvad der kunne være galt.

Vi blev kørt hen på barselsgangen, hvor vi fik et eneværelse og der var heldigvis plads til, at Ronjas far kunne blive der hele døgnet. Jeg tror det var helt essentielt for at vi kom igennem de første dage, at vi kunne gøre det sammen. Senere blev vi rykket og han fik helt exceptionelt lov til at overnatte, hvilket vi er dybt taknemmelige for. Jeg tror de så os som en unik situation og drog lidt ekstra omsorg for os.

Ronja skulle have taget blodprøver to, nogle gange tre, gange om dagen for at holde øje med hendes niveauer. Hendes hæle var næsten helt maltrakterede til sidst, men hun tog det virkelig pænt. Hun nåede også at få lavet en ultralydsscanning af hendes livmoder, hende der stod for ultralyden var ret uforstående overfor, at vores 4 dage gamle datter ikke kunne ligge stille, så hun bedre kunne finde æggestokkene. Hun fik også lagt et ballonkateter for at kunne indsamle en døgnurin, det fungerede meget bedre end de opsamlingsposer vi havde prøvet med i to dage som bare lækkede konstant.

Det hjalp at vi havde hinanden, og trods alle prøverne og bekymringerne prøvede vi at være lidt normale, og fik gået en del ture rundt om sygehuset med Ronja i en lånt barnevogn.

Jeg fødte om lørdagen, og jeg tror det var om mandagen vi mødte Dorte Hansen, overlæge i endokrinologi. Hun kom og forklarede lidt om, hvad det var de mistænkte, det kunne være Ronja fejlede. Jeg havde inden lavet en googlesøgning og var kommet frem til AGS-foreningens hjemme-

side, og havde læst lidt, og vi fandt egentlig en eller anden form for ro og håb om, at det "bare" kunne være det. Det var meget bedre end hvad vores fantasi kunne komme på. Ronja tabte sig trods det at hun ammede fint, og i et halvt døgn måtte hun have sonde indtil sygeplejerskerne alligevel besluttede sig for, at hun spiste fint. Vi skulle i stedet veje hende inden og efter hver amning. Det lyder banalt, men det var utroligt stressende, og i lang tid efter havde jeg et meget stort fokus på hendes vægt, selvom den gik op hver gang vi var til kontrol. Vi fik svar på, at Ronja havde AGS om torsdagen eller fredagen, og gik i gang med medicinen om fredagen. Hun er salttaber og skulle derfor også have saltvand. Det var en krig at give hende i den første halvanden måned. Hun skreg, fik det galt i halsen og lød som om hun var ved at blive kvalt og rigtig tit gylpede hun det op. Vi har virkelig mange gange skulle give hende hele dosis igen, fordi hun gylpede. Men nu er det intet problem at give hende og hun åbner munden frivilligt.

Vi nåede at få hospitalskuller ret hurtigt, og vi havde nærmest fået lov til at tage hjem efter 7 dage, da en blodprøve viste meget forhøjede kaliumværdier. Det viste sig senere at være, fordi en laborant havde taget prøven i hælen, og klemte så meget på den, at det gav falsk forhøjet værdi. Det var ikke sidste gang det skulle ske at værdierne var forkerte fordi laboranterne tog prøverne forkert. Det resulterede i, at vi måtte blive nogle ekstra dage, og vi alt i alt var indlagt i 11 dage. Det lyder ikke af lang tid, men

det føltes som en evighed, især fordi vi ikke vidste hvor lang tid det var før den dag vi måtte tage hjem.

Efter vi var kommet hjem var jeg meget opmærksom på om hun nu sov for meget, altså fik hun for lidt medicin. Jeg talte tit, for tit, hvor mange timer hun sov i døgnet og sammenlignede med tabeller fra nettet over søvnbehov hos spædbørn. Der er bare det, at spædbørn er mennesker og mennesker er individuelle og kan ikke puttes ind i et skema. Det er blevet bedre med tiden, men når vi har været til kontrol og bagefter får at vide at tallene ser skæve ud og hun skal sættes op, kan jeg ikke lade være med at bekymre mig en smule over lang tid hun burde have været sat op siden sidste kontrol. Jeg tror det er en del af det at være forældre at skulle bekymre sig og det her er bare endnu en ting.

Vi nåede at møde en hel del sygeplejersker, læger og andre fagpersonale og det gælder for størstedelen af dem, at de var helt fantastisk omsorgsfulde, søde og professionelle. Vi havde en følelse af, at de gjorde deres ypperste for at hjælpe os. Vi ved, hvor presset sundhedsvæsenet er, men det var absolut ikke noget vi mærkede noget til. Så den største ros til de mennesker her fra. Vi kom igennem ved at være der for hinanden og ved at være positive. Vi håber at kunne give Ronja følelsen af, at hun ikke skal lade sit liv definere af AGS, men at hun selv kan vælge, hvordan hun vil se på sit liv.

FOREDRAG
VED
FANI
JUEL
PØRTNER
CAND. PSYCH.



Fani blev uddannet psykolog i 1996 og har siden arbejdet med kroniske og akut syge børn og unge, samt dem der har mistet. Ansat på OUH siden 2006, hvor hun bl.a. er tilknyttet endokrinologisk afd.

Forskning om AGS kvinder/piger:

Der findes mange studier med interesse i den atypiske androgene påvirkning i fostertilstanden hos piger. Hvad sker der med et pigefoster der bliver udsat for meget testosteron i fostertilværelsen? Det kunne bl.a. være: **Kønsrolleadfærd:** Foretrækker – drengelegekammerater, drengelegetøj, mere aggressive, mindre interesserede i spædbørn.

Kønsidentitet: De fleste identificerer sig som kvinder, men en større del angiver en alligevel en usikkerhed mht. sit eget køn. Føler sig ikke mindre som pige/kvinde, men der er en lidt større andel af piger med kønsutilfreshed. (Måske pga. smerter v. samleje, utilfredshed m. krop etc.)

Seksuel orientering: Langt de fleste tiltrækkes af mænd. Men mange studier viser at kvinder med AGS er mindre sek-

sult aktive. De føler sig mindre attraktive og feminine og mere begrænset på det psykoseksuelle område.

Sociale fakta: Der er færre i parforhold, færre får børn og lidt flere fungerer dårligere socialt end andre grupper af kronisk syge.

Psykologisk tilpasning: Lavere social score, højere depressions score, hyppige klager over svingende menstruation, øget hårvækst og acne. Men alligevel angiver mange en god livskvalitet. Der er mange faktorer der spiller ind her bl.a. social faktor, opvækstforhold, temperament og tilgang til sygdommen både hos barnet og forældrene.

Psykologisk tilpasning i forhold til grad af virilisering: Der er tilsyneladende ikke nogen sammenhæng mellem grad af virilisering og din psykologiske velbefindende, hvis du er velbehandlet. De har heller ikke flere problemer med deres kønsidentitet selvom de er meget viriliserede.

Svært med forskning på det psykosociale område. Man kan ikke få bedre svar end de spørgsmål men stiller.

Dem der deltager i disse undersøgelser, kan også være meget forskellige. Er det de velfungerende eller dem med problemer? Undersøgelsen er tilmed lavet på folk der er blevet opereret for mange år siden. Der er også sket meget med behandlingen

siden. Det har selvfølgelig en indflydelse på dit velbefindende at du har en kronisk sygdom.

Forskning om AGS drenge og mænd:

De beskrives ikke som værende anderledes end drenge/mænd uden AGS. Det gælder både i barne- og voksenliv mht. psykologisk tilpasning, kønsidentitet og seksuel orientering.

Psykologisk tilpasning: adskiller sig ikke fra drenge uden AGS, men med mere negativ følelsesliv i teenage-/voksenalder. Salttabende drenge har større risiko end piger for at blive opdaget sent eller fejl-diagnosticeret. (Er måske ikke så aktuelt længere efter AGS bliver undersøgt ved hælprøven).

Ikke salttabende drenge opdages i værste fald først ved unormal højdevækst og der til hørende accelereret knogle udvikling, der kan medføre lav sluthøjde.

Fakta: Nogle studier viser lavere fertilitet, andre ingen forskel. Færre har stabile seksuelle forhold. Lav højde. Overvægt. Træthed. Negative oplevelser/følelser som er knyttet til hospitaler og lægers sprogbrug (følelse af overgreb eller snakken hen over hovedet?)

Ensomhed omkring sin sygdom, følelse af umandighed. Frygt for at skuffe partners behov. Angst for afvisning, social isolation. Negativt kropsbillede. Men igen skal man huske på hvem det er der deltager i disse undersøgelser. Mennesker der har været

udsat for en anderledes behandling end den der bruges i dag.

AGS forskning mænd og kvinder:

Fejlkilder: Mange kønsproblemer opstår i den sene pubertet og voksenlivet, derfor burde flere undersøgelser fokusere på patienter ældre end 17 år.

Der er få der deltager i undersøgelserne, pga. lille speciale område. Mange undersøgelser handler om noget man skal se tilbage på og det kan jo også farve oplevelsen. Der er sket en stor udvikling i behandling og kirurgi, som også vil have en indflydelse på voksenalder problemer. Hvem deltager ikke i disse undersøgelser?

Kirurgi: Anbefalingen er generelt at være mere kritisk end tidligere. Hvis kirurgi, så helst før 4 år. Flest AGS kvinder peger på tidlig genital kirurgi, nogle påpeger dog teenagealderen, for at kunne vælge selv. Vi ved endnu ikke om forbedringer i de sidste årtier vil vise forbedringer i kosmetisk og funktionelle resultater. Der er af god grund ingen kontrolgruppe. Kvinderne var mindre tilfredse med deres kønsudseende, uanset om de var opereret eller ej. Umiddelbart ingen problemer ift. at opnå orgasme.

Resultater indikerer nedsat sensitivitet efter kirurgi, men langt fra de tal som tidligere, hvor det beskrives at kirurgi resulterede i manglende evne til at opnå orgasme i 39% af tilfældene.