



## Referat fra årets kursusweekend

**ARTIKEL: Morgan har 11. hydroxylase defekt**

## Spytprøver

Vi har haft kontakt med ledende overlæge Lars Thorbjørn Jensen, som arbejder på Glostrup amtssygehus på afdelingen klinisk fysiologisk og nuklearmedicinsk afdeling, hvor de hidtil har analyseret sputtprøverne. Vi spurgte ham over mailen hvorfor man ikke mente at sputtprøverne ikke var gode nok.

Han skrev at de analyserer for mange forskellige dele af steroidstofskiftet. Der er i blandt også for 17alfa-oh-progesteron, som vi tidligere har kunnet måle i sputt. Analysen var meget ustabil, hvorfor vi har været nødt til at indstille målingerne i en periode, mens vi finder et mere stabilt set – up. Det tror jeg nu at vi har, og er sammen med Rigshospitalet ved at

indsamle prøver. Vi håber at have et resultat i slutningen af året. Som alternativ undersøger vi om kapillærblod ("fingerblod") kan bruges.

Efterfølgende har vi snakket med Overlæge, Katharina Main fra Rigshospitalet, der kunne fortælle at de var i gang med at lave test med både sputtprøver og med fingerblod. De tester det med de voksne patienter med AGS. Vi følger op på det, når der er kommet et resultat af testene.

Udover dette, er læge Trine Johannsen fra Rigshospitalet i gang med en undersøgelse af de voksne kvinder med AGS. Denne undersøgelse forventes færdig i slutningen af dette år. De skal i det kommende måneder analysere undersøgelserne, før vi får hørt om resultatet. Vi tager det med i et senere blad, når vi har resultatet.



# BESTYRELSENS BERETNING

### SIDEN SIDST

Vi har holdt 2 bestyrelsesmøder, siden generalforsamlingen, hvor vi ved det ene møde konstituerede os. Tina Krabbe blev valgt som næstformand og Tommy blev valgt til sekretær.

Vi har evalueret på sidste kursusweekend, som vi var enige om var en succes, blandt andet pga. et godt foredrag. Men vi var også enige om at der var alt for lidt deltagere, hvilket vi kom frem til nok skyldtes den geografiske placering, hvilket vi har lært af.

Foreningen har nu købt en www adresse til vores hjemmeside, som er at finde på [www.agsforeningen.dk](http://www.agsforeningen.dk).

### KONTAKTPERSONLISTEN

Foreningen har en kontaktpersonliste. Til Jer, som ikke kender listen, kan jeg fortælle, at det er en liste hvor andre i foreningen kan læse om man er voksen med AGS eller man har børn, dreng/piger med AGS, hvilke hospital man er tilknyttet mv. På denne måde er det nemt at finde ligestillede som man kan få nogle svar hos. Det er frivilligt om man vil være på denne liste.

Vores hensigt er at listen skal sendes ud til alle nye medlemmer, samt til for-

eningen øvrige medlemmer en gang om året. Dette har vi fra bestyrelsens side ikke været gode nok til. Men vi vil gerne gøre det bedre. Hvis der er nogen af Jer som ikke står på listen men ønsker det, må I meget gerne kontakte formanden. Vi påtænker at sende en revideret liste ud til februar.

### FORENINGENS PJECE

Vores pjecce som fortæller hvem vi, er sendt ud til hospitalerne. I kan være med til at sikre at vi har pjecen ude de rigtige steder, ved at spørge efter pjecen, når I alligevel er til kontrol. Oplever I at de afdelinger I kommer på, ikke har pjecen, må I meget gerne kontakte formanden.

### KURSUSWEEKEND 2005

Næste års kursusweekend vil blive afholdt d. 2.-4. september 2005, så sæt allerede nu kryds i kalenderen.

KOLONIEN ERIKSMINDE  
ERIKSMINDEVEJ 15  
4581 RØRVIG  
[WWW.KOLONIERNE.DK](http://WWW.KOLONIERNE.DK)



(fortsættes på bagsiden)

Bestyrelsen ønsker alle børn  
og forældre i AGS-foreningen  
en rigtig glædelig jul  
samt et godt nytår!



# Kursusweekend 2004



Dette års kursusweekend fandt sted d. 3-5/9 2004 ved Sæbystrand i Nordjylland.

Kolonien vi var på, havde en masse gode faciliteter med masser af plads. Udenfor var der fodboldbaner, basketballbane og bålplads. Udenfor var der 3 aktivitetsrum, hvor der var fodboldspil og bordtennis. Det blev flittigt brugt af børn og voksne.

Årets overraskelse i forhold til indkvarteringen var, at der i den ene blok med

værelser var toilet og bad på alle værelserne, og da vi ikke var så mange var det næsten alle, der fik et værelse med bad/toilet.

Vi havde hele weekenden det skønneste sensommervejr med solskin fra morgen til aften. Lørdag formiddag gik vi ned til stranden, som lå tæt på kolonien. Børnene havde taget spande med, så de kunne samle muslinger, som blev vasket og brugt til borddekorationer om aften.

De sidste medlemmer, som skulle deltage kom i løbet af formiddagen. Efter frokosten kom Troels Munk Jørgensen, som er overlæge og professor i børne- og urinvejs kirurgi på Skejby sygehus, hvor han er én af de to læger, som opererer pigerne. Der findes et referat fra foredraget i dette blad.

Foredraget handlede om alt; fra hvordan operationerne foregik, fordele og ulemper ved de forskellige indgreb, til hvornår det rent udviklingsmæssigt er det bedste tidspunkt for barnet at blive opereret. Der blev stillet en masse spørgsmål, som fik en god dialog i gang omkring emnet.

Som forældre til en dreng med AGS, var det et meget lærerigt foredrag der gav én en større indsigt i det pigerne skal igennem. Imens vi var til foredrag, var der som sædvanlig nogle voksne der tog sig af børnene. De lavede snobrød, og en fodboldkamp fik de også spillet. Da vi var færdige med foredraget skulle der spilles fodbold for mændene og drengene og en enkelt pige. Udfaldet af kampen var der dog lidt uenighed om. Aftensmaden kom fra en restaurant nede i byen. Det var en rigtig god buffet med alt fra svinekød, kalkunkød, hot wings og

frikadeller. Hertil kartoffelsalat, flødekartofler, salater og flûte samt en dejlig frugttærte til dessert. Efter maden stod den på hyggeligt samvær.

Nogen skulle lige spille en omgang bordtennis og fodboldspil, mens andre måtte følge med i radioen, hvordan det gik Danmark, som spillede fodboldkamp. Dette var en ærgrelse for de fodboldentusiaster, der var med, og som ikke kunne følge kampen i fjernsynet.

Dagen efter stod på oprydning og den årlige generalforsamling.

Dette års kursusweekend var atter overstået, og det var som det altid er: En rigtig hyggelig weekend, som både indeholdt et lærerigt foredrag, og en masse hyggeligt samvær, hvor

man altid får udvekslet gode som dårlige erfaringer. Vi glæder os til næste års kursusweekend, der finder sted i Eriksminde ved Rørvig i Nordsjælland. Vi håber, at se mange flere medlemmer til næste år, da vi vælger at tro, at den lille tilslutning der var i år, skyldtes koloniens beliggenhed i landet.

På gensyn til næste år.  
*Sanne Philipsen*



*Denne historie er fortalt af Lise grønning Beck. Lise har Morgan på 2½ år, som har en sjælden form for AGS, da det ikke skyldes defekt på enzymet 21 hydroxylase, men derimod på enzymet 11 hydroxylase, som er en mildere grad af AGS. Samtidig er han den eneste i Danmark der har denne grad. Man ved derfor ikke meget om den, og kan ikke genteste på samme måde som med den almindelige form for AGS.*



– Det kræver ofte andres viden og indsigt, for at få den bedste behandling.

...At stå med et dødssygt barn i sine hænder, er det mest smertelige og vanskelige situation, man aner ikke hvordan man kan, eller skal håndtere det. Den offentlige hjælp man bliver tilbudt, er ofte utilstrækkelig.

Vores historie er desværre lang fra enestående, de sidste 2½ år har vi haft alt fra sundhedsplejerske, småbørnskonsulent til den ene speciallæge efter den anden. Omkring 15 forskellige personer, som skulle kunne gøre livet lettere for vores søn. Men kun én person udad de 15, var til hjælp og overholdte hvad han lovede. De sidste 14, lavede den ene fejl efter den anden. Fakta er at vores søn var blevet lam i arme og ben, hvis jeg havde fulgt de to speciallæger der stod for hans behandling til han var et 1 år gammel.

Men man kaster sig i autoriteternes arme, for man svømmer i fortvivlelsens og uvidenhedens hav.

Det er et helvede ikke at vide hvad ens barn fejler, hvad der skal ske og hvad de vil gøre. Min historie og kamp for at give mit barn det bedst mulige liv er lang fra slut, men jeg er faktisk taknemmelig for den dårlige behandling vi fik på sygehuset. Ja jeg ved godt det lyder grotesk, men det fik åbnet mine øjne og vagt min intuition til live. Havde nogen bare fortalt mig, at hvert et lille skridt i forbedringens retning skulle i vores tilfælde komme fra mig selv.

Det at få et handicappet barn, har været den sejeste kamp jeg i mit liv har måttet kæmpe. Jeg er nu på vej udad den sorte tunnel, som jeg har famlet mig vej



igennem. På blot 2 år, er jeg blevet 10 år ældre af tyndslidte nerver, bekymringer, afmagt, frustrationer, vrede og frygt.

Man skal selv finde ud af hvilken hjælp man er berettiget til, eller hvilke behandlinger der findes, for overhovedet at blive indstillet til den mindste lille støtteanordning. Der findes læger med diverse doktorgrader, patient vejledere og sagsbehandlere etc. som sidder på hver deres pengekasse. Jeg ved ikke om der en slags uskreven lov om *ikke* at fortælle hvilke muligheder man har, for at få hjælp – for alt koster jo penge!

Måske har de alle så frygteligt travlt, at man ikke fordyber sig i hver enkelt sag. Fakta er, at råd og vejledning ikke findes i systemet. Men der findes patientforeninger og handicaplegestuer, hvor mødrene (fædrene) kan mødes og hjælpe hinanden igennem den vildt voksende jungle.

Den virkelige hjælp kommer fra ligesidet forældre, der har været igennem det samme følelsesregister, i forhold til at have et barn med den samme sygdom. Der er måske ikke to børns historier der ligner hinandens, men hovedtrækkene er

ens, og det er følelserne ofte også. Det tog tid for mig at erkende, at jeg har brug for andres hjælp og omsorg – ikke mindst at det ikke er os der er noget galt med, siden vi har fået den ufattelige dårlige behandling af sundhedsvæsenet. Det fungerer simpelthen ikke!!!

AGS patientforeningen er på mange måder det eneste troværdige fundament. Jeg er dybt taknemmelig for at have fundet vejen, og for al den hjælp jeg har fået ved blandt andet, at høre om andres historier.

AGS foreningen holdt sammentræf i Sæby i Nordjylland.

Jeg var alene med vores tredje barn, Morgan. Det var vores første personlige møde med foreningsmedlemmerne. Jeg er meget glad for at have mødt jer alle, og ikke mindst for den åbne og hjertelige modtagelse Morgan og jeg fik.

Det var på alle måder en behagelig weekend, godt samvær, fantastisk forplejning og et meget lærerigt foredrag.

Jeg glæder mig til vi mødes igen til næste år i Rørvig.

*Lise grønning Beck*

## REFERAT AF FOREDRAGET VED OVERLÆGE OG PROFESSOR I BØRNEUROLOGI, TROELS MUNCH JØRGENSEN.

Den 4. september 2004

Troels startede med at fortælle at han holder meget af at komme ud i patientforeningerne og holde foredrag, da det gør hans arbejde lettere. Da forældrene har en større indsigt i, hvad det er deres børn skal igennem.

Han fortalte kort om, at han er specialluddannet i London i børneurinvejskirurgi, og at han har været med til at starte klinikken op på Skejby sygehus. I forhold til operationer dækker Skejby den største del af Jylland, Fyn og Færøerne og noget af Sjælland. Der opereres på Skejby og Rigshospitalet.

Troels ønskede ikke at få stillet personlige spørgsmål i forhold til vores egne børn, da det kræver større indsigt i det enkelte barn, for at kunne besvare spørgsmålet professionelt. Ønsket var derfor, at vi stillede generelle spørgsmål omkring emnet.

### HAN STARTEDE MED AT FORTÆLLE OM REKONSTRUKTIONER VED OPERATIONERNE.

Når fosteret er 6 uger gammelt dannes de genitale dele. Allerede her er kønnet bestemt. Derefter gennemgik han meget detaljeret hvordan de forskellige operationer foregår, men da dette er meget teknisk, er det ikke muligt at gengive dette så præcist, som han beskrev det. Han viste på en overheadprojektor de forskellige grader af, hvordan pigerne

kan se ud. Spekteret mellem normalitetsbegrebet *dreng og pige* er gennem tiden blevet meget bredt.

Han gennemgik hvordan indgrebet af klitoris foregår, og vil senere komme ind på, hvornår det er det bedste tidspunkt at få foretaget en sådan operation, samt hvilke komplikationer der kan forekomme.

Der har været stor diskussion om, hvorvidt man egentlig skal lade pigerne selv bestemme, om de vil opereres eller ej. Specielt i USA, er der foreninger der kun billiger operationer, såfremt pigen selv er i stand til at tage stilling til det.

Troels fortalte, at man kan bevare klitoris ved at trække klitoris ned under skambenet, hvor den så syes fast. Dette er en løsning, hvis man synes det er for voldsomt med et større indgreb. Ulemper ved denne type operation er, at klitoris sidder et lidt u hensigtsmæssigt sted, da den er trukket tilbage. Pigen kan føle smerter ved bla. ridning, cykling, og hvis hun sidder på en hård stol. Ligeledes kan det give problemer seksuelt. På baggrund af denne erfaring, mener Troels derfor ikke, at dette er en god løsning, men naturligvis en mulighed såfremt man er i tvivl om hvad man vil, eller hvad der er det bedste.

## DE PSYKOLOGISKE FAKTORER VED GENITALOPERATIONERNE

### Optimal alder for operation

Emotionel udvikling	6 uger til 15 måneder
Body image + seksuel udvikling	Før 30. måned
Frygt for fysisk at blive gjort fortræd	Før 30. måned og efter 6 år
Adfærdsændringerne	12 måneder og efter 3 år

Troels fortalte at i en alder af 3 måneder, er det en lige så stor en risiko for barnet at komme i narkose, som det er for os andre. Han sagde at en kosmetisk operation er et stort indgreb at udsætte et barn for, hvorfor man venter til puberteten. Ulempen ved at vente til puberteten er, at der så er risiko for at vævet er blevet hårdere, og indgrebet derfor er sværere at foretage, hvilket kan medføre et mindre godt resultat.

Det er de psykologiske aspekter i, at barnet bliver meget påvirket af at være indlagt og opereret. Dog er det ikke alle børn der reagerer ens på indlæggelser.

### EMOTIONEL UDVIKLING

Hvis man vil undgå forstyrrelser i den emotionelle udvikling, skal operationerne foregå inden barnet er 12 uger gammelt.

### BODY IMAGE

Efter 30 måneder, begynder barnet at have en oplevelse af, at det er anderledes. Dette kan tale for, at barnet bliver opereret før det er 30 måneder.

### FRYGT FOR AT BLIVE GJORT FYSISK FORTRÆD

Efter barnet er blevet 30 måneder, opstår der en større frygt for at blive gjort fortræd. Derfor er det også mest optimalt, at operationen foregår *inden* barnet er blevet 30 måneder.

Imellem 30. måned og 6 år er den værste periode for barnet at blive opereret i, da barnet er i en alder, hvor det kan få konsekvenser for dets udvikling, medmindre det er meget nødvendigt. Efter 6 års alderen, har barnet en langt større forståelse for, hvad der sker omkring det, og vil derfor bedre kunne klare en operation.

Alt taget i betragtning, er det mellem 6 mdr. og 15 måneders alderen, eller efter 6 år, der er det mest optimale tidspunkt for operation, hvis man tænker på den psykologiske udvikling. Nogle børn kan få adfærdsproblemer ved grimme oplevelser på hospitalet, ved at de rent psykologisk ikke er parate, men på den anden side bliver resultatet af operationen bedst ved et så tidligt indgreb som muligt.

### Spørgsmål

Hvor mange indgreb er det mest normale?

### Svar:

Generelt er det forskelligt, hvor mange operationer pigerne skal have foretaget, men der er en del som skal igennem en operation i puberteten igen. Troels fortalte, at vi skal tage de amerikanske artikler om operationer med en vis skepsis, da de amerikanske læger skal tjene penge på operationerne. Flere operationer giver nemlig lægerne flere penge. Derfor mener Troels at de skandinaviske lande er mere ærlige i forhold til operationerne, eftersom de ikke tjener flere penge ved flere operationer. Dette skyldes bl.a. det sundhedssystem vi har i Danmark. For de piger som kosmetisk skal igennem et større indgreb, er der tale om ca. 3 ud af 4 piger, som skal igennem en reoperation i puberteten. For de piger, hvor der er tale om et mindre indgreb, er det ca. 1 ud af 10 piger, der skal igennem en reoperation i puberteten.

Ved klitorisreduktionen er det 9 ud af 10 piger, som vil få problemer med nedsat følelse og mindre mulighed for orgasme. Dette skal man tage i betragtning, hvis man vælger denne operation.

### Spørgsmål

Hvor ofte skal barnet tjekkes efter operation?

### Svar:

Ca. 1 år efter operationen, da der

ikke skal kigges for meget på barnet pga. blufærdigheden. Hvis alt er som det skal være, skal barnet først efterses igen omkring puberteten.

I forhold til operationerne, fortalte Troels, at hans personlige grænse for normalitetsbegrebet var ændret meget de seneste år. Bl.a. ved klitorisreduktionen, er det ikke altid sådan, at han finder en operation nødvendig. Men er det til gene for barnet, er operation en mulighed.

Udblokning af skeden skal ikke ske før pigen har brug for den?. Indtil da, er det ikke nødvendigt at lave dette indgreb, da pigen ikke har brug for en udvidet skedeåbning.

### Spørgsmål

Er der i Danmark enighed om, hvornår man opererer og hvilke teknikker, der skal anvendes?

### Svar:

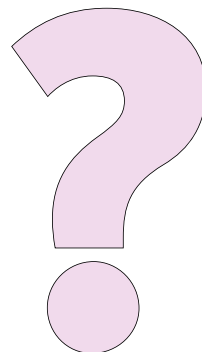
Vi har ikke en dansk standard, og mener heller ikke at vi skal have det, da kirurgerne er meget forskellige. Men der skal selvfølgelig være en god standard, uanset hvilken teknik der anvendes.

### Spørgsmål

Bør der ikke være en oplysning til forældrene om, at der er forskellige indgreb med fordele og ulemper uanset om det er Rigshospitalet eller Skejby sygehus barnet skal opereres på?

### Svar:

Troels fortalte at der er frit sygehusvalg, så man bestemmer selv om det



er på Rigshospitalet eller på Skejby sygehus, man ønsker sit barn opereret. Der er 2 uddannede læger i børneurologiskirurgi på Skejby Sygehus: Troels Munch Jørgensen og Niels Birkebæk. Der skal helst heller ikke være for mange forskellige læger, som foretager disse operationer, da der årligt ikke er så mange operationer. Derfor er det mest hensigtsmæssigt, at det er placeret to steder i Danmark, så der er læger, begge steder som har rutine i disse operationer.

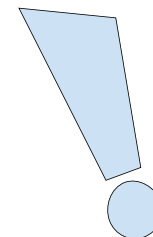
### Spørgsmål

Kan man være fejlopereret, så man egentlig er en dreng og ikke en pige?

### Svar:

Lige fra fødslen har barnet et meget højt indhold af testosteron.

Det er kromosomerne, der bestemmer hvilket køn barnet har. Det er helt usædvanligt, at pigerne ønsker at blive til drenge.



### Spørgsmål

Hvornår begyndte man at kromosomteste?

### Svar:

For ca. 30 år siden, men hersker der tvivl om barnets køn, skal der altid laves en kromosomtest, for at sikre hvilket køn barnet har.

### Spørgsmål

Hvornår tager man stenene ned?

### Svar:

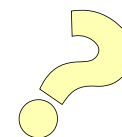
Inden 1½ års alderen, hvis stenene ikke er på plads.

### Spørgsmål

Skal man ellers vente til barnet er 6 år, med at tage stenene ned?

### Svar:

Der har været en del tvivl, men nu er der retningslinier for, at det skal foregå inden barnet er 1½ år. Men for 7 siden, var det inden skolealderen. Det er sjældent, at drenge skal gennem et kirurgisk indgreb.



(fortsat fra side 3)

### VOKSNE MEDLEMMER MED AGS

Vi har som I nok har læst i referatet fra generalforsamlingen haft lidt svært ved at holde på de voksne med AGS. Dette har vi diskuteret i bestyrelsen, og ved ikke helt hvad vi skal gøre ved det. Derfor vil vi opfordre jer voksne til deltage i vores kursusweekend til næste år, så I kan fortælle os, hvordan vi kan forbedre os. I skal også være meget velkomne til at kontakte formanden, og fortælle om Jeres idéer.

Flere voksne med AGS, som har deltaget i foreningens arrangementer, har givet udtryk for at de har fået en del ud af, at deltage, bl.a. ved at møde andre voksne med AGS. Samt at høre foredragene som har været ved foreningens tidligere arrangementer, som både har henvendt sig til børnefamilier, og voksne med AGS. Der er også en del teenagere og børnefamilier, som har megen glæde ved at tale med Jer voksne. Derfor vil vi opfordre jer til at deltage i næste års kursusweekend.

I kan evt. bruge kontaktpersonlisten, så I kan få lavet aftaler med hinanden, om at mødes til kursusweekenden.

Husk på – det er op til Jer selv!

På vegne af bestyrelsen  
*Søren Nordfang*



## BESTYRELSEN

### Formand

Søren Nordfang  
Trædrejerporten 47  
2650 Hvidovre

Tlf. 36 77 73 60 / 20 96 77 33  
e-mail: sn@agsforeningen.dk

### Kasserer

Ulla Behrendorff  
Ved Bellahøj 6, 10, 3  
2700 Brønshøj

Tlf. 38 81 34 54  
e-mail: ub@agsforeningen.dk

### Bestyrelsesmedlemmer

Tommy Fischer  
e-mail: tofi@sol.dk

Susanne Nielsen  
e-mail: sus.nielsen@get2net.dk

Tina Krabbe  
e-mail: tlk1@get2net.dk

### Redaktionen

Susanne Nielsen  
e-mail: sus.nielsen@get2net.dk

Sanne Philipsen  
e-mail: sp@agsforeningen.dk

Henning Rasmussen  
e-mail: hr@agsforeningen.dk

Foreningens hjemmeside:

[www.agsforeningen.dk](http://www.agsforeningen.dk)