

december 2007

6. udgave

AGS-foreningens



medlemsblad



07

KURSUSWEEKEND

KATHARIA MAINS FOREDRAG

indlæg fra forældre

BESTYRELSEN

Formand

Søren Nordfang
Trædrejerporten 47
2650 Hvidovre
Tlf. 36 77 73 60
e-mail: philipsen@nordfang.dk

Kasserer

Ulla Behrensdorff
Ved Bellahøj 5, 10 sal
2700 Brønshøj
Tlf. 38 81 34 54
e-mail: ulla.behrensdorff@bellahoej.net

Bestyrelsesmedlemmer

Steen Timm
e-mail: steentimm@post.tele.dk

Tina Krabbe
e-mail: tlk1@get2net.dk

Frederik Hinrichs
e-mail: frederik.hinrichs@ssg.dk

Redaktionen

Henning Egholm
e-mail: orabidoo@get2net.dk

Sanne Philipsen
e-mail: philipsen@nordfang.dk

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

Foreningens hjemmeside:

www.agsforeningen.dk

Voksne, børn og unge med AGS i AGS-Foreningen

diagram Ulla Behrensdorff

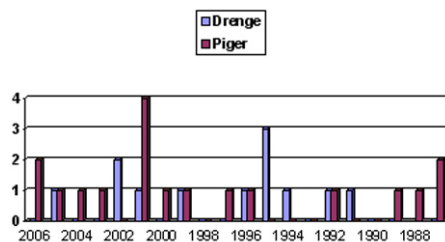
Der er pt. 45 familier, som er medlem af AGS-Foreningen.

Heraf er der 31 børn og unge, 7 kvinder (1967, 1968, 1975, 1976, ?, ?, ?) og 2 mænd (1977, ?).

Derudover er der 8 familier, som er passive medlemmer af foreningen.

Jeg har forsøgt at lave en lille oversigt over, hvilke årstal børnene og de unge er født i. (oversigten er ikke komplet, da der i alt er 31 børn og unge, men kun fødselsårstal på 30 børn)

Fødselsårstal og antal børn og unge i AGS-Foreningen



Foredrag fra kursusweekend 2007

Referat af foredrag ved Katharina Main
fra Rigshospitalets afd. for vækst og reproduktion.

KATHARINA HAVDE FÅET NOGLE SPØRGSMÅL SOM HUN BESVAREDE

Hvordan kan det være medicindoseringerne er så forskellige fra person til person?

Alle har f.eks. ikke den samme genfejl. Flertallet har fejl på 21-hydroxylase, mens få har fejl på 3-hydroxylase og 11-hydroxylase.

Der er jo også forskellige sværhedsgrader indenfor de enkelte fejl. Store fejl fører til svær salttaber, mens små fejl fører til ikke-salttaber og nogle der opdaget relativt sent.

Nogle milde grader bliver først opdaget som teenager eller ung voksen. Hos kvinder f.eks. først pga. ekstra behåring samt menstruationsproblemer. Hos unge mænd kan opdagelsen ske ved at, de danner godartede knuder i testiklerne. Nogle meget milde grader opdages sandsynligvis aldrig.

Hvor meget medicin skal man have?

Normalt skal det regnes ud efter personens størrelse, men man skal tilpasse det så det passer til den enkeltes velbefindende.

Det er f.eks. meget forskelligt, hvordan man optager medicinen, hastigheden hvormed man omsætter den.
– Hvor meget den enkelte person selv danner.

Her bliver man nødt til at se på den enkeltes vækstkurve og alm. trivsel (vægt, energiniveau), man kan måle

blodtryk og hormonbalancen i blodprøver.

Hvis man har flere børn med AGS skal de nødvendigvis ikke have helt samme behandling.

Hvilke muligheder har man til at undersøge om man får det medicin man skal have?

Almindelige blodprøver må siges at være de bedste. Da man i henholdsvis spyttprøver samt blodprøver på filterpapir ikke kan måle alle de nødvendige hormoner (kun 17 hydroxyprogesteron) og derfor ikke får et nøjagtigt billede.

Man kan f.eks. få lavet profil over døgnrytme, (her måles kortisol og det overordnede hormon ACTH, evt. også 17 hydroxyprogesteron), hvor man opholder sig på sygehuset og løbende får taget blodprøver, der viser de forskellige niveauer i blodet over et døgn.

Ved små børn kan man se der er et ekstra stort behov for vand og salt. Derfor er det mange gange små børn med AGS, der ryger ind og ud af sygehusene, fordi de får behov for ekstra behandling. Som regel ændres det når børnene bliver større, det bliver sjældnere de får brug for ekstra behandling.

AGS kvinder kan godt blive gravide og føde børn. I graviditeten er sygdomskontrol vigtig, for at sikre både mor og barn

har det godt. Hvis man har fået operationer i skeden kan det blive nødvendigt med kejsersnit.

Hvordan skal man forholde sig når man kommer til vagtlæge?

Det vil være en god ide at have et lægebrev fra sit sygehus, som man kan vise til vagtlægen.

Altid en god ide med armbånd eller medaljon som viser man er AGS-patient samt i behandling med hydrocortison.

Hvis man er i tvivl om man skal dosere op, er det bedre at gøre det end lade være.

Hvis man er uenig med lægevagten, kan man altid forlange at de tilkalder bagvagten.

Katharina fortæller desuden, at patientjournalerne ikke er på computer, så man bare kan hente oplysningerne, uanset hvilket sygehus man henvender sig til. Men at journalerne kun findes på papir, på det sygehus man hører til. Så det er lidt vanskeligt for lægevagten at vide noget, udover det man selv fortæller.

Hvilken medicin foretrækkes?

Hydrocortison foretrækkes. Skal helst gives 3 gange i døgnet. Dexamethason (har længere halveringstid i kroppen) kan i minidoser gives til unge fertile kvinder og mænd. Mange gange bliver deres menstruation mere regelmæssig og der er større mulighed for ægløsning. Hos mænd kan det forebygge eller mindske godartede knuder i testikler. Man bruger ikke så gerne dexametason hos børn og unge fordi dette kan påvirke deres højdevækst.

Hvor mange gange skal piger igennem gynækologiske undersøgelser?

De undersøges når de diagnosticeres, og i forbindelse med operative indgreb, hvis dette er nødvendigt. Omkring 14-års alderen snakker man tingene igennem med pigen, dette forløb kan godt strække sig over ½–1 år og sker på pigens præmisser. Nogle skal gennemgå operation igen før det er muligt at blive seksuel aktiv, og i den forbindelse skal de så gennemgå nye undersøgelser.

Hvornår skal man fortælle pigen, at hun er blevet opereret?

Pigen vil sandsynligvis kigge på sig selv og på et tidspunkt begynde at stille spørgsmål. Når de først selv begynder at stille spørgsmål, er de som regel klar til at vide noget. Forklaringen må naturligvis afpasses efter pigens alder.

Hvordan forholder man sig til drenge med godartede knuder i testiklerne?

Man sørger for at skanne drengene for at se udviklingen på knuderne. Knuderne kan blive så store, at det går ud over sædkvaliteten. Derfor vil det være en god ide, at få frosset sæd ned.

Drenge før 14–15 års alderen vil sandsynligvis ikke være i stand til at donere en sædprøve, så derfor bør man vente til de i det hele taget er modne nok til at tage stilling til spørgsmålet.

Psykisk stress – påvirker det personer med AGS?

Der er ingen undersøgelser der påviser dette, men der er alligevel en del personer der beskriver symptomer, som viser at deres krop trænger til ekstra medicin og man bør i sådanne tilfælde

lytte til kroppen.

Katharina var desuden inde på, at det er en rigtig god ide, at få samlet AGS-patienter på få centrale sygehuse, som har specielle afd. for sådanne patienter. Da man ikke kan forvente at små sygehuse har den samme erfaring og kan tilbyde den mest optimale behandling.



TRINE JOHANNSEN, LÆGE PÅ HERLEV SYGEHUS FORTALTE OM EN EFTERUNDERSØGELSE AF VOKSNE KVINDER MED AGS.

Hun fortalte at undersøgelsen omfattede kvinder med AGS, som havde haft kontakt til Rigshospitalet.

De havde undersøgt, hvordan patienter med AGS havde det kontra kvinder som ikke havde AGS. Kvinderne skulle være minimum 18 år for at deltage i undersøgelsen. Der deltog 40 kvinder med AGS. De 21 var salttabere. Gennemsnitsalderen var 30 år.

Man havde set på vægt og højde. Kvinder med AGS var lidt mindre men vægten var ens.

Cirka 70% af kvinder med AGS havde gennemgået operation i kønsorganerne.

– Hvordan er de så tilfredse med deres udseende efter operationerne? Det viser sig, at de er forholdsvis tilfredse.

Den seksuelle debut, var dog 2 år senere hos kvinder med AGS, end hos andre kvinder og de havde større behov for besøg hos sexolog.

Flere havde haft behov for psykologhjælp og antidepressive midler, det var dog de kvinder, som var mest viriliserede der trængte mest.

De havde færre børn.

Gynækologiske undersøgelser viste, at kvinder med AGS har en livmoderstørrelse på halvdelen af hvad andre kvinder uden AGS har. Det er dog endnu ikke systematisk undersøgt, om der er problemer med dette.

Hvad angår de sociale relationer, var der en tendens til at livskvaliteten hos kvinder med AGS var påvirket i negativ retning. Hos kvinderne med AGS fandtes en større grad af psykisk belastning, specielt højere grad af angst.

– Til slut havde man undersøgt informationsniveauet fra læge til patient, og 49% af kvinderne med AGS følte sig velinformerede. 20% af kvinder med AGS blev henvist til andre afdelinger, f.eks. gynækologer/psykologer, og hos 45% blev der foretaget medicinregulering. Undersøgelsen havde således vist, at der burde være større bevågenhed hos læger/gynækologer mht. kvinder med AGS. Man kunne gøre mere for at forbedre kvindernes livskvalitet samt deres behandling.

LYT til hvad moderen siger!!!



af Lotte Lund / Skørping

Da Janne blev født vejede hun 3200 gram, en ganske almindelig pige, men hun voksede stærkt, da hun var et år vejede hun 11 kg. Ingen bemærkede noget, hun var bare en stor pige.

Jeg begyndte at undre mig, hun voksede hurtigt ud af sit tøj og jeg blev nødt til at købe 2 par sandaler hver sommer, da hun voksede ud af dem, og da hun begyndte at være lige så stor som sin storebror (han er 2 år ældre) – og fremmede troede at de var tvillinger, gik vi til lægen med vores mistanke.

Vores læge kiggede på Janne, satte hendes højde og vægt i skemaer, tog faderens højde med i beregningen og kom frem til, at resultatet var ok og at alt var normalt, selv om hendes kurver kørte ud af skemaet.

Det slog jeg mig til tåls med, for læger ved jo hvad de snakker om!

Janne fulgte selvfølgelig de obligatoriske check hos lægen og skolelægen. Jeg påpegede hver gang at der var noget galt – at hun var alt for høj, men jeg fik altid at vide at det var normalt. Hun var den yngste men den højeste.

Så skete der en ændring i vores liv. Vi flyttede til en anden by og måtte skifte læge. Jeg tog Janne med til den nye læge og han kiggede på hende, satte hendes mål ind i skemaer og fandt ud af at hun var vokset helt ud af skemaet, og han henviste os til en børnelæge.

Ved børnelægen blev Janne undersøgt grundigt, set på, målt og vejede og vi fik taget blodprøver. Så var det bare at vente i spænding. Jeg håbede på en eller anden syg måde at der var noget i vejen, jeg søgte efter en forklaring. Efter ca. tre uger fik vi svar: Der var noget i vejen og vi skulle indlægges på sygehuset, og der skulle tages nogle prøver. Efter nogle uger skulle vi til en samtale med en overlæge, og der fik vi så resultatet: AGS. Det var en stor omvæltning. Da vi ankom til samtalen havde vi et raskt barn, og da vi gik, var hun syg og vi skulle købe medicin med det samme og

begynde at give hende pillerne. Janne er heldigvis helt åben omkring hendes højde og sygdom, og tager sine piller uden bøvl. Vi har meldt os ind i AGS-foreningen for at søge støtte og have kontakt med ligestillede.

Vores liv er ændret, skal vi noget, skal vi altid tænke på medicin, sprøjter og ampuller, bliver hun syg skal vi nøje overvæge hende og give ekstra medicin. Hvis Janne skal ud af huset og lege med nogen, skal vi sørge for at forældrene minder hende om at tage pillerne. Janne er i dag lige fyldt 8 år, hun er 1,5 m

høj, vejer 40 kg. og hendes skelet alder er 12 år.

Nu skal hun også til at behandles for ikke at komme i puberteten. Flere lægebesøg der skal passes ind i en i forvejen travl hverdag.

Så til alle der læser dette ... hvis en mor insisterer på at der er noget galt, så hør for pokker på hende! Hun ved som regel hvad hun snakker om, og skal tages alvorlig ■



Sømærke / Foto: Henning Egholm

FREJAS

historie

af Pia Jørgensen

Freja blev født i juni måned 2006. Hun er vores andet barn, og vi troede at vi vidste nogenlunde, hvad der ventede os. Det skulle bare vise sig, at alt ikke var som vi troede.

Freja er født på Hvidovre Hospital og lægerne havde fra starten mistanke om at hun havde AGS. Vi blev derfor efter en uge overflyttet til Rigshospitalet, hvor det blev endeligt konstateret og behandlingen påbegyndt. Det var et stort chok for os at få at vide, at vores barn havde en kronisk sygdom – og tilmed en vi aldrig havde hørt om før! Den første uge på Hvidovre kunne de heller ikke fortælle os så meget og længe var uvisheden nok det værste. Jeg bed mig fast i en eneste sætning: ”Hvis hun tager sin medicin, vil hun kunne leve et forholdsvist normalt liv og også have mulighed for at få børn”. Den tanke overlevede jeg på i lang tid og gør det vel egentlig stadig. Nu er Freja og sygdommen en naturlig del af vores hverdag, og medicinen er langt hen af vejen en rutine på linie med at få børstet tænder. Nu er det mest ved sygdom og ved større skift i Frejas hverdag, som starten i vuggestue, at bekymringerne dukker op.

Som forældre er man jo altid bekymret for om ens børn trives og har det

godt. Med Freja har jeg bare oplevet bekymringerne som meget anderledes end med vores første barn Simon. I løbet af Frejas første år har jeg nået at bekymre mig om fysiske bivirkninger af medicinen, operation, hendes pubertet, sexliv, evne til at få børn og mange andre ting. Det føles som om, jeg på et år har været igennem alle de bekymringer man kan have i forhold til sine børn gennem et helt liv. Det har været hårdt at forholde sig til og også hårdt at acceptere, at der ikke findes svar på alle mine spørgsmål. Det er kun tiden, der kan vise hvordan hendes liv former sig. Det eneste vi kan gøre som forældre er, at gøre hende stærk nok til at håndtere de udfordringer hun møder, og forsøge at give hende et naturligt forhold til sin sygdom og de følger den har.

For os, der har piger med AGS er den operation de skal igennem en stor ting det første år af deres liv. Freja blev opereret da hun var 10 mdr. gammel og vi var indlagt på Rigshospitalets børnekirurgiske afdeling i 10 dage. Den første dag mødte vi et andet par, som også har en pige med AGS og som var blevet opereret. Vi fik lov til at se hvordan hun så ud efter operationen og vi blev meget lettede over at se det gode resultat. Det var i det hele taget dejligt at møde nogen i præcis samme situation som os selv. De gav os bl.a. det gode råd altid selv at tjekke om Freja fik det medicin hun skulle have og på de rigtige tidspunkter. Det viste sig at være et godt råd, da vi ikke altid havde fornemmelsen af at personalet havde helt tjek på det. Vi overtog derfor også selv hendes medicinering så hurtigt som muligt efter operationen. Det

sidste jeg sikrede mig inden jeg efterlod hende på operationsbordet var også, at de havde den mængde solikortef klar, som hun skulle have. Så følte jeg ikke, at jeg kunne gøre mere. Frejas læge havde lavet en medicinplan for hele forløbet, som lå i hendes journal. Det var en ekstra tryghed altid at kunne tjekke efter i den, om hun nu fik det rigtige.



Freja

Frejas operation gik godt og hun kom sig hurtigt. I en uge efter måtte hun ikke sidde og ikke bevæge sig for meget. Det er svært når man er 10 mdr. og gerne vil kravle eller sidde og lege på gulvet. Jeg ved ikke om det skyldes at hun bevægede sig for meget, men hun fik en blodsprængning i en syning, hvilket betød at et par sting gik op. Det resulterede i, at den ene ydre skamlæbe ikke sad fast for nedenu. Da hun tre måneder senere var til

kontrol blev der rettet lidt op på resultatet, men hun vil altid være asymmetrisk og resultatet blev ikke helt som vi havde håbet. Selve skeden var heldigvis vokset fint sammen, og jeg må minde mig selv om at det jo egentlig er det vigtigste. Her kommer bekymringerne dog igen, om hvordan hun selv vil få det, med den måde hun ser ud på. Man kan ikke se noget når hun står op og som kirurgen sagde, er det jo det vigtigste.

Jeg ved ikke om det havde gjort en forskel, men jeg ville ønske at Freja var blevet opereret tidligere, f.eks. før hun begyndte at kravle. Selvom resultatet måske var blevet det samme, så ville det have lettet hele processen efter operationen.

Ud over at skulle forholde sig til at have fået et barn med en kronisk sygdom, har det også krævet mange kræfter at lære at begå sig i sygehusverdenen. En ting har jeg i hvert tilfælde lært, og det er at man ikke bare skal stole på, at der er styr på det hele. Er du i tvivl om det mindste så spørg og bliv ved med at spørge!

Nu har jeg skrevet så meget om bekymringer, så jeg vil skynde mig at sige, at glæderne er flere. Freja er en glad pige med krudt i og sin egen mening om de fleste ting selvom hun på nuværende tidspunkt kun kan sige mor, muhh, ja og nej. Jeg er for det meste fuld af fortrøstning om at hun nok skal klare det hele. Jeg vil i hvert tilfælde forsøge at være så åben og ærlig som mulig og tage de spørgsmål op, der kommer hen af vejen. Jeg håber, at jeg på den måde kan hjælpe hende til at blive så afklaret som muligt omkring det at have AGS ■



Dette års kursusweekend blev afholdt på Bøgebjerg campingplads på Fyn. For første gang i foreningens historie var der over 80 medlemmer tilmeldt. Det var en rigtig god weekend især fordi, der var lejet et lokale til os i hele weekenden, hvor der var god mulighed for, at man kunne samles. I lokalet blev der afholdt generalforsamling, foredrag og spisning samt hyggeligt samvær. Det gjorde det bestemt ikke ringere, at lokalet havde den smukkeste udsigt over havet. Udover en skøn beliggenhed, og gode faciliteter var maden også perfekt, hvor der var noget for enhver smag.

Legepladsen på campingpladsen blev flittigt brugt af alle børnene, der var nogle vikinger i blandt børnene som trods det kolde vejr og hoppede en tur i poolen.

Bestyrelsen havde indkøbt drager, men det blæste en del, så de var lidt svære at styre for børnene.

Weekenden bød på en rigtig god generalforsamling, hvor der blev snakket meget om hvorfor, der havde været en så stor efterspørgelse på årets kursusweekend, samt en masse gode emner som bestyrelsen kan arbejde videre med. Foredraget med Katharina og Trine var også nogle meget lærerige oplæg og der kom efterfølgende en god debat om diverse emner som blev berørt. Der er referat af foredraget inde i bladet.

Da weekenden var en kæmpe succes besluttede bestyrelsen at reservere campingpladsen til kursusweekenden 2008, og reserverede alle hytterne og udlejningscampingvognene, samt det store lokale hvor vi kan være samlet i. Vi takker for en dejlig informativ weekend og vi håber at se rigtig mange af vores medlemmer igen til næste år.

Med venlig hilsen
Redaktionen
Skrivet af Sanne Philipsen



Nedenstående artikler har vi fundet på den australske hjemmeside. Den første artikel er skrevet af professor Garry Warne. Artiklen er skrevet som en guide til forældre med et barn med AGS. Vi bliver ofte spurgt om hvad og hvornår man skal fortælle barnet hvad det fejler og hvordan man gør det på den mest nænsomme måde, da vi fandt denne artikel synes vi, at den kunne bruges til inspiration for jer forældre.

MOR, HVORFOR SKAL JEG TIL LÆGEN SÅ OFTE?

Af Professor Garry Warne

Børn stiller ofte deres forældre spørgsmål om, hvorfor de skal til lægen. Dette er særligt sandsynligt i relation til lidelser som AGS, der ofte konstateres ved fødslen. Børn kan godt forstå, at lægen hjælper mennesker, når de er syge, men et barn med AGS, som har det godt det meste af tiden, kan måske ikke forstå, at det er relevant for hans/hendes situation at komme til lægen. Børn har meget forskellige opfattelser af kroppen på forskellige udviklingsstadier, og ideen om specifikke organer med faste funktioner kan være ret fremmed for dem. Mange

voksne er også ret uvidende i forhold til forståelse af kroppen (som medicinstuderende på første år blev jeg forbavset over at lære, at urin når til blæren fra nyrerne blot ved at løbe ned ad to rør! Jeg havde forestillet mig noget langt mere mystisk). Derfor er det formålstøst at forsøge at undervise børnene om AGS i voksentermener. De efterfølgende ideer henvender sig til forældre. Det er ikke meningen, at de skal læses højt for barnet, men er til rådighed for forældrene, når situationen opstår. Hvis nogen vil fortælle mig, hvordan fremgangsmåden virker i praksis, vil jeg være meget taknemmelig.

LÆGER UDFYLDER ET ANTAL FORSKELLIGE ROLLER

Det er godt, at vi har læger til at holde os sunde og til at kontrollere, hvordan vi har det. Mor og far skal begge gå til lægen ind imellem. Da du voksende inde i mors mave, skulle mor se lægen hver måned. Læger hjælper også med at se efter børn, når der er noget galt med dem. (Måske kunne barnet blive mindet om en hændelse, der skete i en yndlingsbog eller TV-program, såsom Simsons).

- Nogle gange er det fordi, at barnet har fået en dårlig bakterie, og lægen kan fortælle mor og far, hvilken medicin der er bedst til at slå bakterien ihjel og gøre barnet rask igen. (Mange børn har været syge på et eller andet tidspunkt og er blevet behandlet med antibiotika).
- Eller måske var barnet en meget lille baby, da han/hun blev født, og moren og faren vil gerne se lægen for at få hjælp, så de kan være sikre på, at

babyen bliver sund og stærk. (Vis barnet et avisbillede af en lille for tidligt født baby).

- Da du blev født, opdagede lægerne, at en del af din krop, der hedder binyrekirtlen, ikke fungerede korrekt, fordi du var født sådan. (Brug andre eksempler kendt for familien om børn med modermærker eller andre synlige mærker, som de blev født med).
- Det var ikke muligt at give dig en ny binyrekirtel eller at få den til at virke bedre, men vi kan give dig nogle piller, der gør, hvad binyrekirtlen skulle have gjort i din krop. Så hvis du tager dine piller hver dag, vil du føle dig godt tilpas og du vil vokse op og blive sund og rask. Lægen bad mor og far om at tage dig med til klinikken en gang imellem for at checke, hvordan du vokser og for at være sikker på, at du er rask.

HVORDAN MAN FORKLARER RUTINEN PÅ KLINIKKEN

Først skal sygeplejersken veje dig, og så måler lægen, hvor høj du er. Det er fordi, at dine piller skal være helt rigtige for dig, så du kan vokse normalt og ved at måle dig kan vi sige noget om det.

Lægen ser nogle gange på dine hænders farve og på dine tænder. Nogle gange siger han/hun måske, at din hud har fået en mørkere farve. Det er fordi, at hvis du ikke helt får nok af din medicin, så får din hud en brunlig farve. Det fortæller lægen, at du måske har brug for en større dosis.

Lægen kontrollerer også dit blodtryk ved at folde en slags sort ballon rundt

om din arm og puste den op. Hvis du gerne vil hjælpe, kan du selv prøve at trykke på pumpen. Så ville du kunne se kviksølvet inde i glastingen på væggen bevæge sig højere op i røret.

Ved at gøre det, kan lægen se, hvor hårdt dit hjerte banker, og hvor stærkt blodet flyder gennem dine arme. Det fortæller også lægen noget om dosis af en af dine mediciner.

Jeg er sikker på, at du gerne vil spørge om, hvorfor lægen nogle gange kigger nede i dine underbukser. Det er normalt for børn at føle sig en smule generte, når det sker, men mor er altid tæt på, og læger er uddannet til at se på menneskers kroppe, uden at det bliver „uforskammet“. Lægen checker din penis (dreng) eller din vagina (piger). Din binyretilstand kan forårsage ændringer ved penis eller vagina, men kun hvis mængden af medicin ikke er helt nok.

Selvfølgelig er det normalt for penis/vagina at vokse sig større og at der vokser hår rundt om den, når unge mennesker kommer i puberteten. På samme tid vokser drengens testikler, og han begynder at skyde i vejret. Det er helt normalt.

HVORFOR SKAL JEG HAVE TAGET BLODPRØVER?

Den medicin, som du tager, skal hjælpe med at få binyrekirtlerne til at fungere normalt. Hvis binyrekirtlerne ikke fungerer ordentligt, frigiver de for meget af en bestemt ting i dit blod. Ved at tage en lille smule af dit blod og sende det til en forsker i et laboratorium, kan lægen få at vide, hvor godt dine binyrekirtler virker, og han/hun kan finde ud af, hvad der er den rigtige dosis medicin for dig.

HVORFOR SKAL JEG GEMME MIN URIN I EN FLASKE?

Selvom det er lidt ulækkert at tisse i en flaske en hel dag og nat i en måned ind imellem, kan forskerne også måle, hvor godt din binyrekirtel fungerer fra noget, som de kan opdage i urinen.

Den næste artikel som er fundet på samme hjemmeside, er skrevet af Professor Garry Warne og Dr. Margaret Zacharin og er tænkt som en guide for kvinder med AGS. Vi synes at den var god og inspirerende.

EN GUIDE FOR UNGE KVINDER

Af Professor Garry Warne og Dr. Margaret Zacharin

INTRODUKTION

Når piger med AGS bliver voksne, opstår der spørgsmål vedrørende seksualitet og forering. Vil der opstå problemer for pigen, når hun bliver seksuelt aktiv eller i at blive gravid? Hvordan håndteres AGS under graviditet og fødsel? Den følgende information henvender sig til unge kvinder med AGS og til forældre for at give præcis information og vejledning om, hvordan man får hjælp.

SMERTEFULDT FOR FORÆLDRE

Forældre oplever betydelig nervøsitet efter fødslen af en pige med AGS. Dette

skyldes, at babyens køn kan være usikkert i de første par dage (indtil resultaterne af blodprøver og røntgenbillederne foreligger). Forældre skal også forholde sig til, at AGS er en genetisk lidelse. Konsekvensen heraf for dem er, at deres eventuelle fremtidige børn også kunne have lidelsen. Mange forældre finder det vanskeligt at acceptere en genetisk diagnose og føler sig skyldige, selvom det på ingen måde er deres skyld, og at det er sandsynligt, at alle mennesker bærer på 5–6 mutationsgener. Det kan også hænde, at en af forældrene forkert føler, at det udelukkende er ham eller hende, der er ansvarlig for den genetiske fejl. I virkeligheden er det sandsynligt, at begge forældre er bærer af AGS. Endeligt, er nødvendigheden af at skulle planlægge en operation af babyen endnu en kilde til stress.



SEKSUELLE FØLELSER

Mennesker oplever seksuelle følelser og udtrykker som mænd og kvinder deres seksualitet på markant forskellig vis. Under puberteten oplever de fleste mennesker forskellige seksuelle følelser, og disse kan ofte være ganske forvirrende. Det erotiske indhold af drømme og fantasier er en upålidelig indikation af fremtidig heteroseksualitet eller homoseksualitet. På samme måde oplever de fleste

teenagere alvorlig nervøsitet vedrørende deres tidlige seksuelle oplevelser. Ikke overraskende kan piger med AGS, der ofte har haft operationer og medicinske undersøgelser under deres barndom og pubertet, være endnu mere nervøse. Rådgivning af professionelle med en psykologisk uddannelse er tilgængelig efter behov.

FERTILITET

Fertilitetstal synes lavere for kvinder med en mere alvorlig grad af AGS, særligt for kvinder der lider af salttab. Ikke alle kvinder med AGS ønsker at få børn, men hvis de gør, og de regelmæssigt har ubeskyttet samleje med en frugtbar partner, er der ikke hindring for graviditet, som særligt kan henhøres til AGS. Hvis undfangelsen ikke er sket efter 6-12 måneder, er det en god idé med en vurdering af fertiliteten, så en behandlingsplan kan iværksættes for parret. En konsultation hos en endokrinolog vil på dette tidspunkt kunne være en hjælp. Det er vigtigt, at AGS kontrolleres optimalt, når kvinden forsøger at blive gravid. Hos teenagere med AGS giver en god kontrol af androgenniveauer den bedste sandsynlighed for normal fertilitet senere i livet. Nøglen hertil er den regelmæssige indtagelse af medicin og at få foretaget regelmæssig kontrol af blod og urin. Hvis den hormonale balance kontrolleres for dårligt, kan æggestokkene blive påvirket. En tilstand kendt som polycystiske æggestokke (PCO) forekommer hos piger med ringe kontrol af AGS.

GRAVIDITET

Under en graviditet ændrer kroppens stofskifte sig markant. Hastigheden hvor

med medicin optages i kroppen øges, således at højere doser vil være nødvendigt.

FØDSEL

For enhver person med svækket binyrefunktion (så som en kvinde med salttabs-AGS) udgør veer og fødslen et stærkt stress. Kvinden vil have behov for store doser af kortisol (f.eks. ti gange hendes normale udskiftningsdosis), for at hendes krop kan tilpasse sig anstrengelserne ved en fødsel. Dette sikrer en normal, sund mor, der er i stand til at håndtere den stress, der naturligt er i forbindelse med en fødsel. Det medfører ikke nogen skader eller sideeffekter på hverken moderen eller barnet i det lange løb.

BABYEN

Et spædbarn af en mor med AGS har ikke høj sandsynlighed for at få AGS (med mindre faderen er en bærer), men på grund af den høje dosis kortisol som moderen har fået under fødslen, kan babyens binyrekirtler blive midlertidigt trykkede efter fødslen. Babyen kan derfor være i risiko for at få hypoglykæmi og være mere udsat over for infektioner. Disse problemer kan dog undgås fuldstændigt ved rutinemæssigt at give babyen små doser hydrocortison i de første 3-7 dage, indtil faren er overstået ■

– Vi håber, at I kunne lade jer inspirere af de ovenstående artikler, selvom der vil være ting der er anderledes i Danmark end i Australien.

Screening af AGS

af Sanne Phillipsen

Jeg blev kontaktet af en journalist studerende, der skulle skrive en opgave om screening af nyfødte. Hun kunne fortælle mig, at AGS var en af de sygdomme man overvejede, at screene de nyfødte børn for. Hun spurgte til hvordan vi, som for- ening så på det, og hvilken betydning det ville få for os. Hvis det bliver en reali- tet med en screening for AGS hos ny- fødte, kan det betyde for os, som for- ening, at der forhåbentligt ikke er flere børn, som bliver så syge, som flere af os forældre har oplevet, at vores børn bli- ver. Man vil sikkert også kunne forvente at der er flere drengebørn som vil over- leve, da de ikke når at gå i binyrekrise.

Men den opgave hun skulle skrive var til intern brug og vil derfor ikke blive of- fentliggjort.

Hun sendte mig hjemmeside adresser til sundhedsstyrelsen som har haft nedsat en arbejdsgruppe, som blandt andet har arbejdet med hvilke sygdomme der skal screenes for, og med efterfølgende be- grundelser og etisk råd, som har lavet et høringssvar til sundhedsstyrelsen ar- bejdsgruppe.

I det nedenstående kan I se konklusio- nen fra sundhedsstyrelsen, som viser at man har visse forbehold i forhold til at indføre screening af AGS, og dette skyl- des at der skal tages flere prøver for, at man er sikker på at stille den rigtige diagnose. Men flere prøver koster flere

penge, så derfor vil der først komme en afgørelse i slutningen af 2007. Men de mener at det er meget vigtigt at man screener for AGS.

Dette er uddrag er fra side 17-19 i et do- kument på 125 sider. I kan læse hele for- slaget på følgende hjemmeside: [www.sst.dk/forebyggelse/sex_og_gravi- ditet/nyfodte/screening.aspx](http://www.sst.dk/forebyggelse/sex_og_graviditet/nyfodte/screening.aspx)

En fuld gennemførelse af arbejdsgrup- pens forslag vil medføre meromkost- ninger for det offentlige på i alt 4,9 mio. kroner årligt. En del af arbejdsgruppens forslag vil kunne iværksættes umiddel- bart (vedr. udvidet screening for stofskiftesygdomme) eller inden for få måneder (vedr. screening for biotinida- semangel). Denne del af arbejdsgrup- pens forslag vil koste 1,8 mio kroner år- ligt. En anden del af arbejdsgruppens forslag (vedr. screening for tyrosinæmi og for medfødt adrenogenitalt syndrom) er gjort betinget af, at det forinden doku- menteres, at visse supplerende krav til påvisningsevne, som arbejdsgruppen har formuleret, kan indfries. Dette vil kræve et forberedende arbejde på Sta- tens Serum Institut og en forelæggelse af dokumentationen for Sundhedssty- relsen, hvorfor denne del af arbejdsgrup- pens forslag ikke kan ventes iværksat før ultimo 2007. Denne del af arbejdsgrup- pens forslag vil koste 3,1 mio. kroner år- ligt.

PRINCIPPER FOR SCREENINGEN

Nyfødtscreeningen skal leve op til de samme grundlæggende principper for god screening, som andre screenings- programmer, herunder også vedrørende

prioritering inden for givne økonomiske rammer for sundhedsvæsenet. Nyfødt- screeningens særlige karakter kan efter arbejdsgruppens vurdering kortest udtrykkes på følgende måde: screening- ens kerneværdi skal være hensynet til den nyfødtes tarv.

TIDSPUNKT FOR BLODPRØVENS TAGNING FREMRYKKES

Arbejdsgruppen foreslår, at tidspunktet for blodprøvens tagning fremrykkes fra nuværende 5. dag efter fødslen, til tids- rummet 48–72 timer efter fødslen. Nogle af de behandlingskrævende sygdomme, som vil kunne påvises ved screeningen, debuter med kritisk sygdom ganske kort efter fødslen. For at have størst ef- fekt skal behandlingen imidlertid helst påbegyndes inden sygdomsdebut, og fremrykningen af prøvetagningstids- punktet vil således gavne disse børn.

SYGDOMME, SOM DET ANBEFALES AF SCRENE FOR

Arbejdsgruppens anbefalinger vedrø- rende sygdomme, der bør screenes for, er,

- at screeningen for medfødt hypothyre- ose (CH) og medfødt fenyلكetonuri (PKU) fortsætter uændret, dog at PKU- screeningen permanent baseres på tandem-MS analyse.
- at det i 2002 etablerede projekt udvi- det screening for en række medfødte stofskiftesygdomme, med visse juste- ringer videreføres, fremover som led i det rutinemæssige tilbud til alle ny- fødte.
- at der også bør screenes for de sjældne medfødte stofskiftesyg- domme tyrosinæmi og biotinidase-

mangel

- at der bør screenes for medfødt adre- nogenitalt syndrom

Medfødt adrenal hyperplasi (CAH) blev betragtet som et vigtigt screeningsmål allerede i redegørelsen fra 1980, og screening for denne sygdom blandt ny- fødte indgår i en række udenlandske programmer (fx det svenske). Erfaring- erne viser, at de alvorlige tidlige saltkri- ser hos drenge undgås, og at korrekt kønstilskrivelse hos viriliserede piger sker væsentlig tidligere. Også i forhold til mildere former af CAH er der gavn- virkninger i form af nedsat virilisering, samt normaliseret vækst og pubertet.

- at det eksisterende screeningspro- gram for medfødt toxoplasmose bør revurderes mhp evt. justeringer i for- bindelse med nye retningslinjer for svangreomsorgen

VEDRØRENDE ØKONOMISK KOST-EFFektivITET MV.

De samlede direkte meromkostinger som følge af fuld realisering af arbejdsgrup- pens forslag er omtalt ovenstående. Mere detaljerede skøn fremgår af kapitel 6. Et principielt aspekt skal omtales her. Ved de historisk etablerede screenings- programmer for medfødt hypothyreose og medfødt fenyلكetonuri opnås pga tid- lig opsporing og behandling, at børnene udvikler sig normalt som alternativ til uafvendeligt fremadskridende intelli- gensdefekt. Som følge heraf er derfor store afledede besparelser forbundet med screeningen for disse tilstande.

Situationen er mere kompliceret for nogle af de tilstande, som er omfattet af

arbejdsgruppens forslag. Her vil tidlig opsporing og iværksættelse af behandling gavne børnene, men behandlingen vil alligevel i nogle tilfælde repræsentere et væsentligt mere omkostningskrævende alternativ, end eksempelvis ingen screening og tidlig død. Vurderingen kompliceres af, at mange af disse sygdomme er så sjældne, at gode kohorteundersøgelser ikke har kunnet etableres.

Beslutning om at screene må i sådanne tilfælde først og fremmest ses som prisen for forbedret livskvalitet og overlevelsesmuligheder for en lille gruppe af nyfødte med alvorlig medfødt sygdom, ud fra erkendelse af, at screeningen ikke eller kun delvist kan „betale for sig selv“.

For den gruppe af medfødte stofskiftesygdomme, som kan diagnosticeres i en fælles tandem-MS platform, vurderes sparede omkostninger - set for denne gruppe som helhed - nogenlunde at ækvivalere omkostninger ved screeningen. For biotinidascreeningen vurderes afledte sparede udgifter at ækvivalere halvdelen af omkostningerne ved screeningen, men for de to resterende sygdomme, som kræver stand-alone analyser (tyrosinæmi og medfødt adrenogenitalt syndrom) vurderes sparede omkostninger kun at udgøre en lille del af omkostninger ved screeningen. Meromkostninger er i kapitel 6 beregnet for hver enkelt anbefaling, hvorved bl.a. forskellen mellem det relativt store antal stofskiftesygdomme som det er relativt billigt at screene for (fedtsyreoxidationsdefekter mv), og de to stofskiftesygdomme som det er relativt dyrt at screene for (tyrosinæmi og tildels også bioti-

nidase) understreges. Det er imidlertid arbejdsgruppens opfattelse, at gruppen af stofskiftesygdomme økonomisk snarere burde ses under ét, fordi tilstandenes alvorlighed, behandlingsbehov og gavnvirkninger er ækvivalente - det er alene den omstændighed, at to af sygdommene af prøvetekniske grunde kræver separat analyse, som fordyrer dem i forhold til de øvrige stofskiftesygdomme. For så vidt angår screening for medfødt adrenogenitalt syndrom fordyres denne løsning af hensynet til minimering af falskpositivtaten.

Høringssvaret fra etisk råd er fra den 29. August 2007 som omhandler høringssvar til sundhedsstyrelsen vedr. rapporten fra en arbejdsgruppe der har arbejdet med Biokemisk screening for medfødte sygdomme hos nyfødte. Nedenstående oplysninger er fundet på følgende hjemmeside: www.etiskraad.dk/sw14731.asp

Det Etske Råds høringssvar vedr. sundhedsstyrelsens rapport fra en arbejdsgruppe om Biokemisk screening for medfødt sygdom hos nyfødte

[Den 29. august 2007]

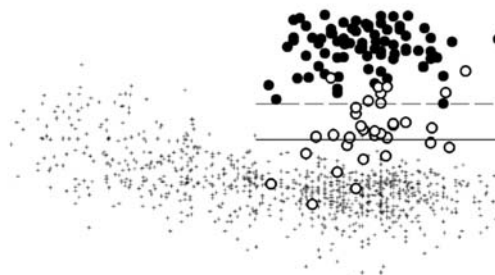
Sundhedsstyrelsen har fremsendt rapporten „Biokemisk screening for medfødt sygdom hos nyfødte“ til høring. Svarfristen er anført til den 1. september 2007. Det Etske Råd har behandlet rapporten på rådsmødet den 16. august og har følgende bemærkninger til rapporten:

Baggrund

Stort set alle nyfødte har igennem mange år med forældrenes samtykke fået taget en blodprøve få dage efter fødslen. Prøven er rutinemæssigt blevet undersøgt for phenylketonuri (PKU) og medfødt hypothyreose (CH), samt siden 1999 også for medfødt toxoplasmose-infektion (TOXO).

Siden 2003 har alle forældre desuden i et videnskabetisk godkendt forsøgsregi kunnet tilvælge undersøgelse for et større antal alvorlige medfødte stofskiftesygdomme, der som hovedregel hver for sig er så sjældne, at det tidligere ikke var teknologisk og økonomisk fremkommeligt at screene for dem. Langt de fleste forældre har taget imod dette udvidede tilbud.

ARBEJDSGRUPPENS RAPPORT



Det er arbejdsgruppens vurdering, at screeningens været velfungerende med et meget lavt antal falskpositive, og arbejdsgruppen anbefaler med visse modifikationer screeningen permanent videreført.

På baggrund af sin gennemgang af et større antal medfødte sygdomme peger arbejdsgruppen på yderligere tre til-

stande, som også bør indgå i screeningsprogrammet (tyrosinæmi, biotinidase-mangel og medfødt adrenogenitalt syndrom). Den eksisterende screening for PKU og CH anbefales videreført, hvorimod den eksisterende screening for toxoplasmose anbefales revurderet i lyset af, at nye videnskabelige evidensundersøgelser har rejst tvivl om værdien af denne screening.

Arbejdsgruppen har fulgt WHO's screeningskriterier og har yderligere opstillet nogle kerneværdier, som ethvert forelagt muligt screeningsmål skal leve op til som en forudsætning for at indgå i en mere dybtgående vurdering af egnethed som screeningsmål. Arbejdsgruppens samlede kriterier for iværksættelse af screening er:

At sygdommen er alvorlig

At der findes en behandling, som effektivt forebygger de fleste skadevirkninger

At tidligt iværksat behandling er afgørende for optimal behandlingseffekt

At sygdommen ikke klinisk manifesterer sig ved fødslen

At der findes en egnet screeningstest (høj detektionsrate, lav falskpositivrate), som kan påvise sygdommen ved fødslen, før den har vist sig klinisk

At der kan finde forebyggelse af (tidlig) død sted.

Arbejdsgruppen sammenfatter disse kriterier i et hovedkriterium: "At screeningens kerneværdi skal være hensynet til den nyfødtes tarv".

DET ETISKE RÅDS HOLDNING

Det Etske Råd kan støtte arbejdsgruppens anbefalinger. Rådet har særlig lagt

vægt på, at arbejdsgruppens anbefalinger følger principperne i WHO's anbefalinger for screeningskriterier, og rådet finder de beskrevne kriterier og det konkluderende hovedkriterium for vigtige og relevante.

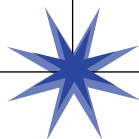
Rådet finder det endvidere vigtigt, at arbejdsgruppen har behandlet både de sundhedsfaglige og psykosociale hensyn i rapporten. Rapportens kapitel 2: "Principper for screeningen" behandler nogle væsentlige hovedhensyn, der må medtages, når konsekvenserne af en screening overvejes. Rådet finder det blandt andet vigtigt, at arbejdsgruppen anbefaler screeningsmetoder, hvor risikoen for falskpositive screeningsvar minimeres, idet det fremgår af rapportens kapitel 2, at en rask-diagnose efter et falsk positivt screeningsvar kan have vidtrækkende negative konsekvenser for forældrene og deres forhold til barnet.

Disse oplysninger findes på
www.sst.dk/forebyggelse/sex_og_graviditet/nyfødte/screening.aspx
Samt www.etiskraad.dk/sw14731.asp



På kursusweekend 2006 talte jeg om, at der muligvis var en bog til børn med AGS. Men efter nærmere research viser det sig at være en guide for forældre, som er magen til den grønne pjece, som er skrevet af Jørn Müller. Den ligger på foreningens hjemmeside.

Sanne Phillipsen



*Bestyrelsen samt redaktionen
ønsker alle medlemmer et godt nytår!*