

CAH - vad är det?



Proceeds from the sale of **Your Child with Congenital Adrenal Hyperplasia** will benefit CAH patients by being invested in the Royal Children's Hospital CAH Research Fund.

First published in 1989 by G. L. Warne

© text written by G. L. Warne 1989

© illustrated by Jocelyn Bell 1989
designed by Marsha Eaves 1989
at the Educational Resources Centre. Royal Children's Hospital.
Melbourne, Australia

Edited by Jane Drury

This book is copyright. Apart from any fair dealing for the purpose of private study, research, criticism or review, as permitted under the Copyright Act, no part may be reproduced by any process without written permission. Inquiries should be addressed to the publisher.

4th Swedish edition 2008
Text translated by E. Martin Ritzén & Anna Nordenström

ISBN 91-630-1353-3

CAH – VAD ÄR DET?

Av Garry L Warne

Department of Endocrinology and Diabetes

Royal Children's Hospital
Parkville, Victoria, Australien

Översatt och anpassat för Sverige av
Martin Ritzén & Anna Nordenström
Astrid Lindgrens Barnsjukhus resp. Barnens sjukhus
Karolinska Universitetssjukhuset
Stockholm
med illustrationer av Jocelyn Bell



Du har just fått veta att Ditt barn har något som kallas för Congenital Adrenal Hyperplasia, CAH). Det kan också kallas adrenogenitalt syndrom, AGS. Det låter kanske otäckt, för Du har antagligen aldrig hört talas om något liknande förut. Men... det behöver inte vara så märkvärdigt. Den här boken skall försöka berätta för Dig att ett barn med CAH under rätt behandling mår precis lika bra som vilket annat barn som helst, och att den långvariga medicineringen inte behöver vara en belastning i det dagliga livet.

CAH är ganska ovanligt (i Sverige har ca ett barn på 10000 CAH), därför är det inte så underligt att de flesta inte känner till vad det rör sig om.

Innan Du läser vidare, är det tre saker jag vill att Du skall veta:

- ***Med rätt behandling kommer Ditt barn att må lika bra som alla andra.***
- ***Han eller hon kommer som vuxen att leva ett helt normalt liv, inklusive sexualliv och barnafödande.***
- ***Rätt behandling betyder att varje dag ta tabletter, som ibland kan vara livsviktiga!***

Varför heter det "adrenogenitalt syndrom" eller kongenital binjurebarkhyperplasi?

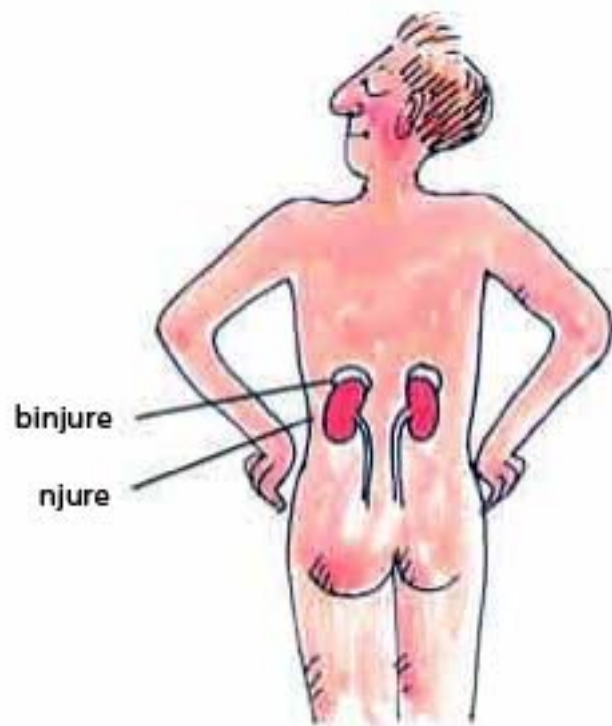
Det beror på att man för länge sedan upptäckte att det ibland fanns ett samband mellan hormoner från binjurebarken ("adrenal" betyder binjure) och förändringar av kvinnliga könsorgan (genitala organ). Det är en medfödd, kongenital, sjukdom. Vi vet nu att binjurarna hos patienter med CAH blir stora i sina fåfänga försök att göra tillräckligt med hormoner för kroppens behov. Hyperplasi betyder förstorad. I stället för de normala hormonerna blir det då ett överskott av "onormala" hormoner som påverkar flickornas könsorgan. Mer om det litet senare.

Vad är hormoner?

Hormoner är kemiska budbärare i kroppen. De görs i en körtel i någon del av kroppen och transporteras med blodet till andra organ, där de behövs. Det finns många olika slags hormoner, som görs i många olika körtlar i kroppen. För att förstå CAH, är det viktigt att veta hur binjurebarken fungerar.

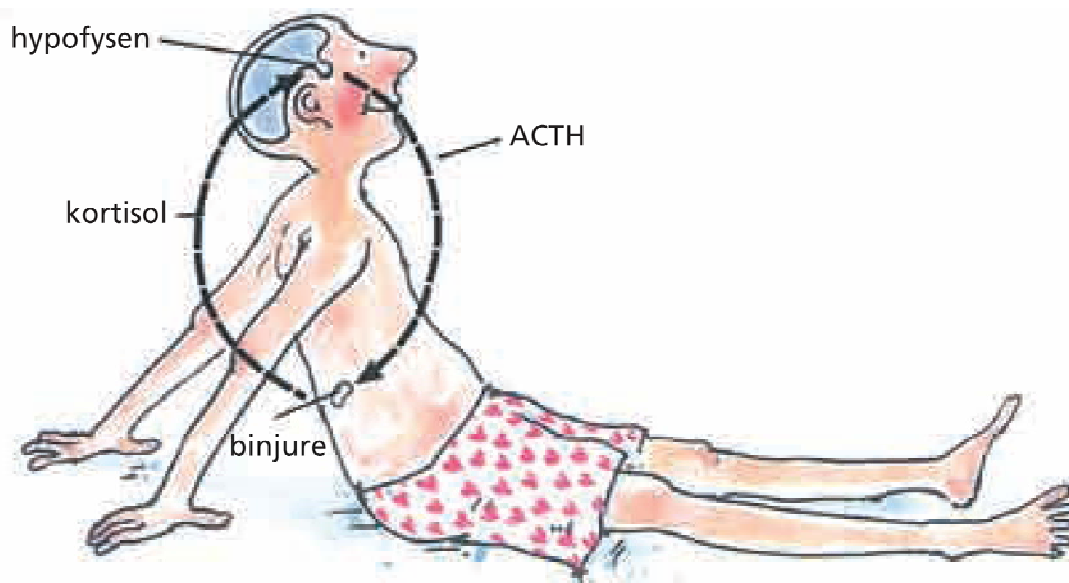
Vad gör binjurebarken?

Alla människor har två binjurar, som ligger som en mössa ovanpå var sin njure. Binjurar och njurar har egentligen ingenting med varandra att göra, utom att de ligger intill varandra. I binjure**mär**gen görs bl a adrenalin, som kommer ut i blodet när man blir riktigt arg eller riktigt rädd! I binjure**barken** görs ännu viktigare hormoner: kortisol och saltbehållande hormon (aldosteron).



Hur vet binjurebarken hur mycket hormon som behövs?

Binjurebarkens insöndring (man säger **insöndring** när något kommer till blodbanan från en körtel, **utsöndring** när något lämnar kroppen) av hormon till blodet regleras av hormon från hypofysen. Hypofysen styr många av kroppens körtlar. När hypofysen känner att blodnivån av kortisol håller på att bli för låg, skickar den en kemisk signal i form av ett hormon (binjurebarksstimulerande hormon = ACTH) som ger binjurebarken order att öka sin kortisolproduktion. Om binjurebarken inte klarar av att göra tillräckligt mycket kortisol, ökar ACTH-insöndringen från hypofysen ännu mer. Efter en tid resulterar det i att binjurebarken växer och blir större. På det här sättet håller hypofysen och binjurebarken tillsammans kortisolnivån i blodet i perfekt balans.



Binjurebarkshormoner

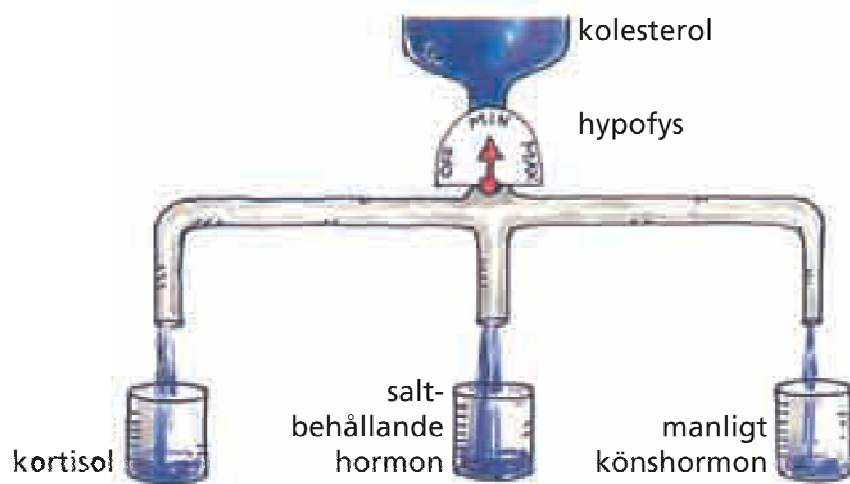
1. Kortisol. Kortisol i lagom mängd är nödvändigt för nästan alla celler i kroppen. Det hjälper till att styra ämnesomsättningen, det ökar kroppens beredskap vid olika slags "stress". Vi brukar säga att kroppen befinner sig i en "stressituation" vid t ex hög feber, kraftig ansträngning, olycksfall, operationer, m m. Eftersom hypofysen och binjurebarken håller en så fin kontroll på kortisolnivån i blod, varierar den mycket beroende på behovet. Men det får inte bli för mycket kortisol. Mer om det senare.

2. Saltbehållande hormon. Ett annat hormon i binjurebarken styr hur mycket salt som rinner ut med urinen genom njurarna. Om man har för litet saltbehållande hormon (aldosteron), rinner saltet ut med urinen; man får salthunger och blir i värsta fall svårt sjuk.

3. Manliga könshormoner. Både män och kvinnor, pojkar och flickor har större eller mindre mängder av manliga könshormoner. Sådana hormoner kallas ibland för "anabola" hormoner. De hjälper kroppens celler att bygga upp äggvita m m. Hos vuxna kvinnor är binjurebarkens manliga könshormoner ansvariga för hudens pubertetstecken, dvs könsbehåring, hår under armarna, finnar (akne), fet hy och vuxen svettdoft. Hos pojkar behövs de manliga könshormonerna före födelsen för att normala manliga könsorgan skall utvecklas och under och efter puberteten för att de vanliga dragen av manlighet skall utvecklas normalt. Däremot behöver vare sig

pojkar eller flickor nämnvärda mängder av manliga könshormoner mellan födelsen och puberteten.

Ursprungsmaterialet för att tillverka kortisol, saltbehållande hormon och manliga könshormoner är kolesterol. Du har säkert hört att kolesterol skall man vara försiktig med, så att man inte blir åderförkalkad. Det är riktigt att man inte skall stoppa i sig för stora mängder. Men kroppen behöver också kolesterol för att göra hormoner.

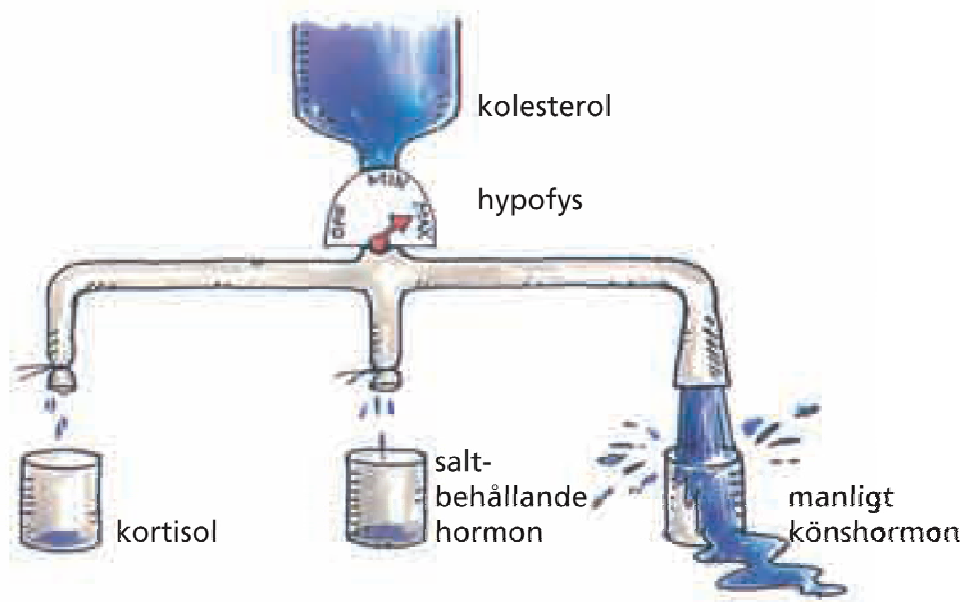


I figuren ser Du en schematisk framställning av hur hormon produktionen från kolesterol kan gå i olika riktningar. När kroppen är i bra balans, kommer det lagom mycket hormon ur alla tre kranarna. Kroppen tillverkar de tre hormonerna med hjälp av speciella äggviteämnen, som kallas enzymer. Om man saknar något viktigt enzym, kan balansen mellan binjurebarkens hormoner komma på sned.

CAH beror på att ett enzym i binjurebarken inte fungerar riktigt bra!

Hormonerna vid CAH

Jämför det här diagrammet med det på föregående sida.



Här saknas ett enzym som behövs för att göra kortisol och saltbehållande hormon (aldosteron). Då märker hypofysen att det finns för litet kortisol i blodet och den skickar signaler för att "piska på" binjurebarken. Men eftersom kortisol och saltbehållande hormon inte kan göras på normalt sätt, kommer hela hormonflödet att hamna i spåret som leder till manliga könshormoner.

Alltså:

Enzymbristen vid CAH får tre följder:

1. Brist på kortisol
2. Brist på saltbehållande hormon (aldosteron)
3. Överskott av manligt könshormon

Lätta och svåra former av CAH

Ibland kallas barn som har en lätt form av CAH för "icke saltförlorare", de som har en svårare form av CAH för "saltförlorare".

Lätta former (icke saltförlorare)

Barn med en lätt form av CAH mår i allmänhet bra. Någon gång, kanske i samband med långdragen hög feber kan de märka av bristen på kortisol genom att de blir väldigt trötta, slaka och långvarigt sängliggande. Deras enzymbrist är inte värre än att de kan göra tillräckligt mycket kortisol och aldosteron för husbehov. Därför upptäcks de lätta formerna av CAH hos pojkar ofta sent. Hos flickor kommer däremot överskottet av manliga könshormoner redan före födelsen att resultera i en förstoring av klitoris och kanske en sammanväxning av blygdläpparna. I riktigt lätta fall ser man

inget konstigt på könsorganen vid födelsen, men så småningom kan man upptäcka att klitoris växer eller att flickan får könsbehåring tidigare än beräknat.

Hos pojkar kommer inte bidraget av manliga könshormoner från binjurebarken vid lätt form av CAH att betyda något för utvecklingen före och närmast efter födelsen – de har ju redan så mycket manligt könshormon från sina egna testiklar! I stället upptäcker man kanske sjukdomen vid några års ålder därför att penis växer, han får kanske könsbehåring och andra tecken till pubertet (se ovan) eller på grund av att han drar iväg extra snabbt på längden. När han då kommer till undersökning, upptäcker man kanske att hans kropp har mognat tidigare än normalt och att hans skelett har närmast sig den mognad, då man slutar att växa. Det gör att barn med sent diagnostiserat CAH ofta är stora vid diagnosen, men genom att de slutar att växa vid en tidig ålder, blir ändå slutlängden kortare än normalt.

Svår form av CAH (saltförlorare)

Om barnet har en kraftig enzymbrist, blir följderna mer akuta: redan vid någon eller några veckors ålder blir barnet allvarligt sjukt på grund av brist på kortisol och aldosteron, och familjen kommer ofta in till sjukhus när barnet är ett par veckor gammalt på grund av kräkningar, intorkning och dåligt allmäntillstånd. Undersökningar visar då en alltför låg saltkoncentration i blodet. Det är därför viktigt att komma snabbt till behandling av det ibland livshotande tillståndet.



Samma livshotande tillstånd kan komma senare i livet, om medicineringen upphör under situationer av kroppslig "stress". Med den goda kunskap som de flesta svenska föräldrar till barn med CAH har, är det sällsynt med sådana allvarliga kriser.

Flickor med svårare former av CAH kommer i regel till diagnos redan omedelbart vid födelsen på grund av förstorad klitoris och eventuellt sammanvuxna blygdläppar. Ibland kan det emellertid vara en så uttalad virilisering (dvs att flickans könsorgan nästan ser ut som en pojkes) att barnet uppfattas som en pojke under de första dagarna.

I Sverige och i en del andra länder undersöks alla nyfödda barn genom att ett blodprov tas vid ett par dagars ålder. I det provet ser man bl a om barnet har CAH, åtminstone om det är en svår eller medelsvår form.

BEHANDLING AV CAH

CAH är en livslång sjukdom. Vi har idag inget medel som kan bota sjukdomen en gång för alla. Däremot kan vi med en väl genomförd medicinering i form av dagliga tabletter ersätta de saknade hormonerna och få barnet att växa upp precis som alla andra. Barn med CAH kan äta, dricka, leka och idrotta precis som alla andra. De tål alla andra vanliga mediciner och kan vaccineras som alla andra barn.

Flickor med CAH behöver ofta opereras för att könsorganen inte skall se annorlunda ut än hos andra flickor.



Mediciner

Det finns flera olika slags mediciner som används för att ersätta bristen på kortisol vid CAH: hydrokortison, kortisonacetat, prednisolon och dexametason. Alla har i princip samma verkan, men de varierar i styrka (dexametason är starkast, kortison svagast och prednisolon mittemellan) och de varierar i verkningstid (med dexametason kan man ofta klara sig med en dos per dag, med prednisolon i allmänhet två doser och kortison eller hydrokortison tre doser per dag). Varför använder man då inte alltid dexametason, som är både starkast och har den långvarigaste effekten? Jo - tyvärr är det också så att ett kortisonpreparat med långvarig effekt har en större tendens att ge tillväxthämning och benskörhet. Därför används vanligen hydrokortison /Hydrocortone[®]) eller kortisonacetat (=Cortone[®]) under uppväxten, prednisolon när man har vuxit färdigt.

Bristen på saltbehållande hormon (aldosteron) behandlas med ett syntetiskt hormon som kallas fludrokortison (=Florinef[®]), därför att det inte finns något bra aldosteronpreparat på marknaden. Florinef[®] är ganska långverkande, och behöver bara tas en eller två gånger per dag.

Koksalt används ofta i tillägg till Florinef[®] under första, eventuellt andra levnadsåret, innan barnen själva kan säga ifrån hur mycket salt de vill ha på maten. Saltet kan blandas i urmjölkad bröstmjolk eller i annan mat. Behovet av extra salt minskar under uppväxten.

Behöver alla lika många tabletter?

Nej – det varierar inom ganska vida gränser mellan olika barn. Små barn behöver förstås mindre ersättningshormoner än större, men två lika stora barn kan också skilja sig i sitt kortisonbehov. Det beror antagligen på att olika barn har olika grad av enzymbrist, eller är olika känsliga för kortison, eller tar upp medicinen olika från magen.

Barn med saltförlorande (svår) form måste ta både kortison och Florinef®, barn med en lätt form kan ibland klara sig med bara kortisonpreparat.

När barnet växer, måste man öka doserna.



När skall man ge extra kortison?

Det här är viktigt! När Ditt barn med CAH råkar ut för situationer där man normalt ökar kortisoninsöndringen till blodet, behöver Ditt barn få extra kortison.

1. När han/hon är sjuk med hög feber.
2. När han/hon skall sövas inför operation. Det är viktigt att Du påpekar för narkosläkare och kirurg att Ditt barn behöver extra kortison och att detta kan vara livsviktigt.
3. När han/hon har "maginfluensa" med kräkningar eller diarréer.

Då behöver Ditt barn mer kortison dels för att hon/han mår allmänt illa, dels för att medicinen kanske inte tas upp på normalt sätt när man mår illa, eller att tabletterna kräkts upp igen utan att komma kroppen till godo. Småskador, en enkel förkylning eller lokalbedövning räknas som obetydlig "stress" på kroppen och behöver inte pareras med ökade kortisondoser.

Dosering av kortison vid akuta sjukdomar

Vid feber är en enkel tumregel att om Ditt barn har över 38° dubblas den vanliga doser, om han/hon har över 39° tredubblas dosen. Om febern står kvar över 39° mer än två dygn, eller om Ditt barn blir mer medtaget än vad man kan förvänta sig vid den aktuella febersjukdomen, bör Du omedelbart kontakta Din läkare.

Vid kräkningar bör Du också dubbla kortison dosen, även om ditt barn inte har feber. Om Du tror att han/hon kan ha kräkts upp en given kortison dos (dvs kräkningar inom två timmar efter tillförseln), bör Du ge tillbaka samma dos igen. Om Du trots allt inte är säker på att Ditt barn med CAH fått behålla medicinen, bör Du omedelbart kontakta Din läkare! Kortisonbrist kan tillsammans med svält orsaka lågt blodsocker (hypoglykemi) och kramper.

OBS! Om Ditt barn är akut sjukt på något sätt, och Du tvekar om extra kortison, är det aldrig fel att dubbla/ tredubbla dosen för en eller ett par dagar. Ge hellre för mycket än för litet kortison vid akut sjukdom! Florinef[®] behöver inte ökas vid akut sjukdom!

Några praktiska råd

1. Ungdomar eller vuxna med CAH kan ha nytta av en bricka runt halsen som anger kortisonbehovet vid olycksfall. En "amulett", där en hel del information får plats, säljs f.n. av "Acke's SOS-medaljonger", fråga din doktor
2. Om familjen skall resa hemifrån eller utomlands, bör Du antingen ta med den här boken eller ett brev (på lämpligt språk) från Din läkare som förklarar det extra kortisonbehovet.

Ger inte kortisonmedicinering biverkningar?

Du har antagligen hört någon säga, och Du kommer säkert i framtiden höra vänner och bekanta säga att "kortison är farligt". Detta gäller bara behandling med stora doser! Den mängd kortison som Ditt barn får, ersätter bara den naturliga kortisonproduktionen från binjurarna, den innebär inget tillskott av kortison utöver vad som behövs! Men det kan vara svårt att hitta exakt rätt dos under uppväxten. En långvarig lätt överdosering av kortison ger som första biverkan hämmad längdtillväxt, därefter lätt/måttlig viktökning (särskilt brukar man se rundade kinder som ett ganska tidigt tecken). Det är Din läkares uppgift att kontrollera att Ditt barn får precis den mängd kortison som behövs. Detta kan som sagt ibland vara besvärligt, och därför bör den läkare som tar ansvaret för behandlingen ha god erfarenhet av CAH och kontrollera behandlingen dels vid regelbundna läkarbesök med blod- eller urinprover.



Blod- och urinprover vid CAH

Målet för behandlingen är att ge precis så mycket kortison, Florinef® och eventuellt salt som Ditt barn behöver för att må bra, växa och mogna på ett naturligt sätt. För att nå det målet behöver Ditt barn komma till läkarundersökning med regelbundna mellanrum, där man tittar just på tillväxt och mognad, och dessutom följer behandlingen med regelbundna urin- eller blodprover. Vad är det då för prover som tas?

Bestämning av **pregnantriol (P-3)** i en eller flera dygnsmängder urin är ett bra mått på "lagom" medicinering. P-3 är en slagg produkt av de felaktiga hormoner som görs i överskott när kortisondosen är för liten.

17-hydroxyprogesteron (170H-P) i blod är förhöjt vid underdosering av kortison. Nivån av 170H-P varierar emellertid kraftigt under dagen och det kan vara svårt från ett enda blodprov att få en bra uppfattning om kortisonbehovet. Flera blodprover under samma dygn kan däremot ge en bra uppfattning om hur dygnsdosen ska fördelas.

Renin är ett hormon som reglerar insöndringen av saltbehållande hormon (aldosteron). Om man ger för litet Florinef® kommer reninkoncentrationen i blod att stiga.

Natrium-(koksalt-)koncentrationen i blod sjunker om Ditt barn får för litet Florinef®.

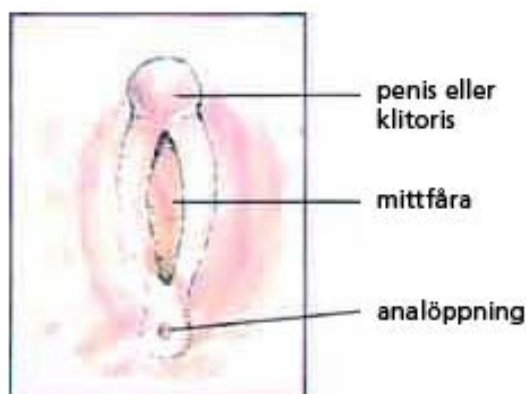
Skelettmognad undersöks genom att röntgenfotografera en hand och jämföra skelettets mognad med den genomsnittliga för olika åldrar. Underbehandling med kortison under en längre tid kommer att resultera i en alltför snabb skelettmognad. En överbehandling med kortison ger däremot en långsam skelettmognad.

Yttre könsorgan hos flickor med CAH

Hos flickor med CAH kan könsorganen se mer maskulina ut än normalt. Klitoris kan vara förstorad och ibland kan blygdläpparna "häfta ihop" i medellinjen, så att urinrör och slida har en gemensam mynning. Ibland kan den mynningen sitta långt ut på klitoris, så att den faktiskt liknar en penis.

De inre könsorganen (livmoder, äggledare och äggstockar) är helt normala! Det betyder att flickor med CAH med rätt behandling kan få barn precis som andra.

Hur kan det bli så här? Jo, egentligen börjar utvecklingen av könsorgan hos pojkar och flickor från samma gemensamma ursprung. Bilden nedan visar en teckning av könsorgan från ett foster mindre än fyra veckor gammalt, då man inte kan se skillnad mellan pojkar och flickor.

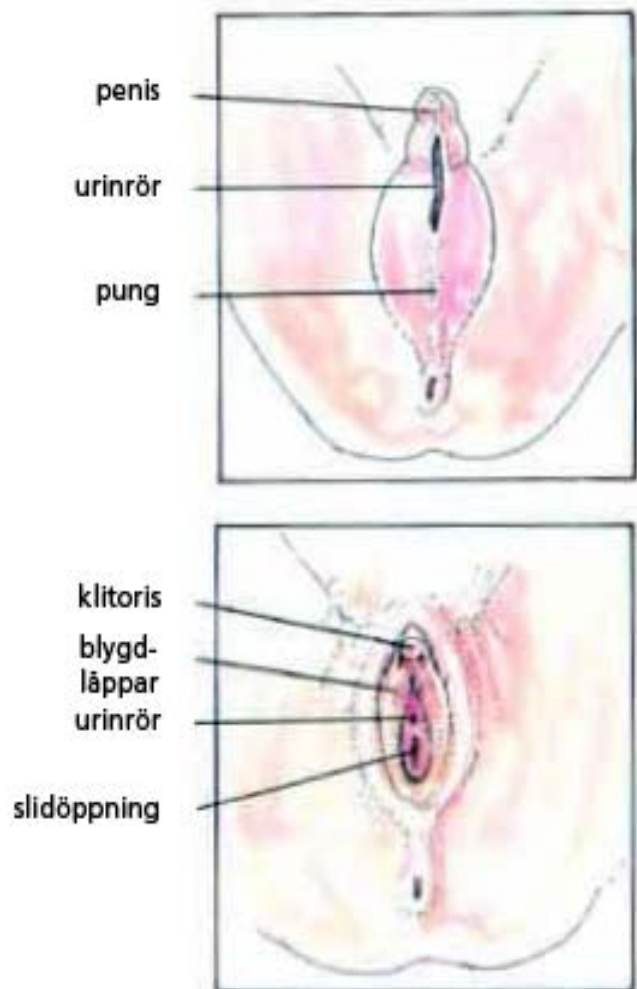


Nästa bild visar utvecklingen i manlig riktning; den främre upphöjningen växer till en penis, och vecken sluter sig i mitten så att urinröret mynnar längre och längre ut på penistoppen. Bakre delen av de långsgående vecken bildar pungen, där testiklarna så småningom kommer att hamna.

Den sista bilden visar en normal kvinnlig utveckling. Tillväxten av penis uteblir nästan helt (dvs det blir en normal klitoris) och slutningen av vecken i medellinjen uteblir.

Det är manligt könshormon (testosteron) som driver utvecklingen i manlig riktning!

Vid CAH gör binjurarna för mycket manligt könshormon. Därför blir de kvinnliga yttre könsorganen ofta viriliserade (ser mer eller mindre ut som pojkars könsorgan). Ibland kan det faktiskt vara svårt att vara säker på om det är en pojke eller en flicka. Det kan man avgöra genom undersökning av könsorganen och med lämpliga hormonprover. Det brukar ta några dagar.



Operation av könsorganen hos flickor med CAH

Klitoris kan vara kraftigt förstörd, och mynningarna för vagina och urinrör kan vara gemensam och ligga på fel plats. Då behöver man göra en plastikkirurgisk operation. Operationen har som mål att få ett normalt avflöde av urin, en normal framtida sexuell funktion, en normal känslighet och ett normalt utseende av könsorganen. De kirurgiska metoderna för detta har varierat med åren. I dag anser de kirurger som har mest erfarenhet av den här komplicerade kirurgin att man helst bör operera redan före 6 månaders ålder. Då har vävnaderna bäst förmåga att läka på ett bra sätt. En tidig operation kan också vara lämplig av psykologiska skäl. Om en lätt förstoring av klitoris är den enda avvikelserna så gör man kanske bäst i att inte operera alls. Klitoris ser ofta större ut genast efter födelsen än senare under uppväxten.

Ibland kan det behövas en kompletterande operation när flickan kommit upp i tonåren. Om det behövs eller inte kan avgöras vid ett besök hos en gynekolog med erfarenhet av CAH när flickan själv är motiverad. En lämplig ålder för den första kontakten med gynekolog kan vara 13-14 år.

Internationellt anser man att bara de enheter som opererar minst 3-4 viriliserade flickor varje år bör ägna sig åt detta, för att få tillräcklig erfarenhet och skicklighet. Det skulle betyda 1-2 centra i Sverige.

Den vuxna kvinnan med CAH

En vuxen kvinna med CAH skall kunna ha ett normalt sexuellt samliv (ibland efter viss plastikkirurgi i tonåren) och hon kan bära och föda barn som andra. Kroppens alla hormoner måste vara i perfekt balans för att en graviditet skall börja. Därför är det extra noga att kortisonmedicineringen sköts väl, när den vuxna kvinnan med CAH vill ha barn. Det verkar också som om en långvarig underdosering av kortison i vuxen ålder (genom slarv eller felaktig ordination) kan försvåra senare försök att bli gravid. Medicineringen måste alltså avvägas noggrant även hos vuxna!

Den vuxne mannen med CAH

Hos tonårspojkar och vuxna män produceras "massor" av testosteron från testiklarna. Därför betyder inte ett litet överskott av manliga könshormoner från binjurebarken så mycket, och det är därför lättare att sköta CAH hos en vuxen man än hos en vuxen kvinna. Men om överskottet av manliga könshormoner från binjurebarken blir alltför stort, kommer hypofysen att uppfatta blodnivån som lagom och dra ned på stimulationen av testiklarna att göra eget hormon. Det kan resultera i nedsatt fruktsamhet hos en man med CAH som får för litet kortisonersättning. Utebliven eller alltför låg kortisondos kan också orsaka godartade tumörer i testiklarna genom att öar av binjurebarkceller (som normalt kan finnas i testiklarna) växer till.



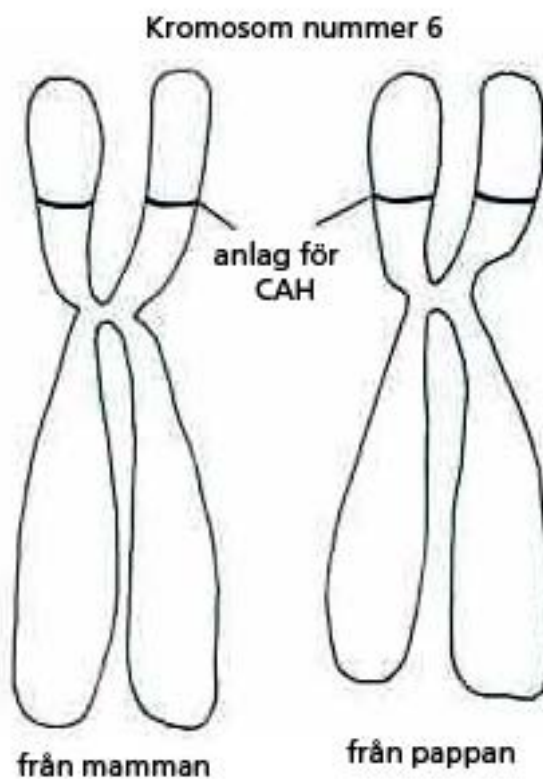
ÄRFTLIGHETEN VID CAH

CAH är en ärftlig sjukdom. Det betyder att flera syskon kan ha samma sjukdom.



Allmänt om ärftlighet

Många egenskaper hos en individ beror på specifika anlag (gener). Ögonfärg hör dit, liksom anlag för CAH. Varje individ har en dubbel uppsättning av nästan alla gener; den ena från mamman, den andra från pappan. Vardera cell i kroppen har en dubbel uppsättning av nästan 35.000 gener, men det är bara de gener som en viss cell har behov av som är aktiva i just den cellen eller just det organet. I allmänhet räcker det om det ena anlaget i ett anlagspar fungerar, men ibland behövs båda.



"Trasiga" gener

Ibland kan det ha blivit fel på en gen, så att den inte kan fylla sin funktion. Om den andra genen i paret fungerar normalt, spelar det oftast ingen roll. Även helt friska människor bär på en rad anlagsspar, där bara den ena genen är normalt fungerande. Sådana individer kallas för "bärare" av flera "trasiga" gener. Det är bara när "trasiga" gener från båda föräldrarna kombineras, och där alltså barnet inte kommer att ha någon riktigt frisk gen i det speciella anlagsparet, som man upptäcker att föräldrarna faktiskt är "bärare".



Recessiva sjukdomar

De sjukdomar som beror på att en individ har en dubbel uppsättning "trasiga" gener i ett anlagsspar, men där en enkel uppsättning av en "trasig" gen inte leder till någon sjukdom, brukar kallas **recessiva** sjukdomar. Vid recessiva sjukdomar krävs det alltså att vardera föräldern har givit en "trasig" gen till sitt barn.

CAH är en recessiv sjukdom. Grundproblemet vid CAH är alltså att ett enzym (se sid 10), som kallas 21-hydroxylas, inte fungerar ordentligt. Anlaget för det enzymet finns på kromosom nr 6. Varje individ har två uppsättningar av kromosom nr 6; den ena från mamman, den andra från pappan. Ditt barn med CAH har råkat få en kromosom med en "trasig" gen både från mamma och från pappa. Om båda föräldrarna är friska, betyder det att deras andra kromosom nr 6 bär på en normal gen för 21-hydroxylas. Mammans och pappans kromosomer kan slumpvis råka para sig på olika sätt. Det är bara när de två "sjuka" kromosomerna parar sig hos ett barn som det får några sjukdomssymtom. Det finns fyra olika kombinationer; bara en av dess fyra ger sjukdomssymtom.

Hur stor är risken för sjukdom?

1. Om ett friskt föräldrapar redan fått ett barn med CAH, är risken för upprepning hos nästa barn 1:4 (25%).
2. Om en av föräldrarna har CAH, måste han/hon få barn med en "bärare" för att deras barn skall kunna få CAH. Sannolikheten för det är liten, eftersom bara ca 1 person på 50 bär på anlaget för CAH. Det betyder att en förälder som själv har CAH, löper en risk av 1:100 (1%) att hans/hennes barn också skall ha samma sjukdom.
3. Om båda föräldrarna har CAH, kommer också alla deras barn att få sjukdomen.

Kan man avgöra på förhand om en förälder är anlagsbärare av CAH?

Frågan ställs ibland från en vuxen med CAH som tänker skaffa barn med en person som inte har någon känd CAH i sin familj. Eftersom risken att hennes/hans barn skall få CAH är mycket liten (1%, se ovan) är undersökningen i allmänhet onödig.

Ibland vill syskon till en individ med CAH veta om han/hon är anlagsbärare. Om man har tillgång till blodprovet från deras båda föräldrar, och från det CAH-sjuka barnet, kan man avgöra detta med s k DNA-diagnostik. I dag kan man använda DNA-prover också för att i de flesta fall kunna säga om en person är bärare eller inte. Eftersom utvecklingen inom det här området går så snabbt, bör Du diskutera problemet med en expert i hormonsjukdomar eller genetik (ärftlighetslära) om frågan blir aktuell.



Kan man förhindra missbildning av könsorganen hos flickor med CAH?

Ja, det kan man i vissa fall. Det har visat sig att om en kvinna, som tidigare fött ett barn med CAH, väntar barn igen med samma man, kan man förhindra eller minska missbildningen hos ett flickfoster med CAH om kvinnan tar dexametason under hela graviditeten. Flickans könsorgan kan då bli normala, eller nästan normala, förutsatt att behandlingen startats tidigt under graviditeten.

Dexametason är ett syntetiskt kortisonpreparat som kan passera moderkakan till fostret. Tanken med behandlingen är att dexametason, som ges till mamman, ska gå över till fostret och förhindra en överproduktion av manliga hormoner från fostrets binjurebark. Det är bara sjuka flickfoster som kan ha någon nytta av behandlingen eftersom pojkar ändå inte får någon missbildning av könsorganen. För att behandlingen ska vara effektiv måste den starta tidigt i graviditeten, graviditetsvecka 6-7, innan man vet om fostret har sjukdomen och innan man vet om det är en pojke eller flicka. Sannolikheten att fostret är en flicka är 50:50 och risken att det ska vara ett barn med CAH är 25%, förutsatt att familjen har barn med CAH tidigare. Det blir därför bara ett foster av åtta som både är flicka och har CAH och som har nytta av behandlingen. Man vill därför ställa diagnos så tidigt som möjligt för att avbryta dexametason behandlingen om det är en pojke eller en frisk flicka. Det gör man genom att ta ett moderkaksprov i vecka 11 som skickas för genetisk undersökning.

Den här typen av prenatal dexametasonbehandling vid CAH har gjorts världen över sedan mitten av 80-talet. Under senare år har man börjat diskutera säkerheten med behandlingen, dels ur barnens, dels ur mammans synpunkt. Det gäller både flickor med CAH (som behandlas hela graviditeten) och de barn som får en kortare behandlingstid. Behandlingen ska därför centraliseras och barnen och mammorna följas i vetenskaplig form under lång tid så att man kan samla erfarenhet av både effekt och biverkningar. I Sverige görs behandlingen inom ramen för en uppföljningsstudie, PREDEX.

Föräldrar som redan har barn med CAH och planerar ytterligare barn, kan göra på följande sätt om man önskar prenatal behandling med dexametason vid nästa graviditet (eller om man har frågor):

1. Diskutera möjligheterna för prenatal diagnostik med Ert barns läkare.
2. Läkaren kontakter Barnendokrinologiska mottagningen på Astrid Lindgrens Barnsjukhus/ Barnens sjukhus Karolinska och ordnar så att blodprov skickas för genetisk (DNA) diagnostik på båda föräldrarna och alla familjens barn med CAH. Detta ska göras i god tid innan man vill ha fler barn. Föräldrarna och läkaren får skriftlig information om PREDEX studien.
3. Om familjen vill, påbörjas behandlingen av mamman med dexametason så snart graviditeten är konstaterad.
4. Ca 10 veckor efter senaste mens tas ett cellprov från moderkakan (det är olämpligt att göra det tidigare). DNA analys från moderkaksprovet jämförs med föräldrars och syskons vilket kan ta upp till 1-2 veckor. Man kan då dels avgöra om det är en pojke eller flicka och om det är ett barn med CAH eller inte.

5. Om det är en pojke eller en frisk flicka avbryts dexametasonbehandlingen. Om det är en flicka med CAH, fortsätter man behandlingen fram till förlossningen.

Behandlingen förhindrar till största delen viriliseringen av könsorganen hos en flicka med CAH. Däremot försvinner inte sjukdomen. Barnet måste därför i övrigt behandlas som vanligt med medicin vid CAH.

Var står forskningen om CAH?

Med hjälp av modern genteknologi och alltmer specifika hormonanalyser har forskningen om CAH gått mycket snabbt framåt de senaste åren. Vi kan på ett snabbt och för patienten enkelt sätt avgöra om en individ har sjukdomen, eller om han/hon är bärare. Däremot är det tveksamt om man kommer fram till en egentlig "genterapi", dvs att man ersätter en defekt gen med en normal. CAH är trots allt med rätt behandling egentligen inte en särskilt allvarlig sjukdom. Först när genterapi har blivit erkänd som behandling vid andra allvarligare sjukdomar, där effektiv behandling saknas, kan man tänka sig att CAH kan stå på tur.

Under tiden behöver metoderna för att komma fram till rätt balanserad ersättningsbehandling med kortison och Florinefinslipas. För det krävs ett tålmodigt arbete med att följa ett stort antal barn med CAH, för att dra erfarenheter av lyckad och mindre lyckad behandling. CAH är en ärftlig sjukdom som funnits under mycket lång tid. I svåra fall var det en dödlig sjukdom, innan man kunde ersättningsbehandla med kortison och liknande preparat.

Hur kommer det då sig att CAH, som i obehandlad form är en dödlig sjukdom eller medför minskad fruktsamhet trots allt finns kvar i befolkningen? Anlaget borde ju ha dött ut av sig självt. Ja, det är en fråga som fascinerar forskare än idag. Är det så att en person med lätt form av CAH eller bärare av CAH faktiskt kan dra fördel av detta? Innebär det ett positivt värde att bära på anlaget? Det vet vi inte idag, men kanske i morgon! Mer forskning behövs!

Riksföreningen för Congenital Adrenal Hyperplasia

Föreningen erbjuder stöd och service till familjer med CAH-barn. Den förmedlar också information om forskning och behandling genom nyhetsblad och seminarier liksom information från specialister inom de olika områden, som rör CAH.

För mer information:

www.cah.se

Utgivning av denna broschyr har möjliggjorts genom ett bidrag från Novo Nordisk Scandinavia AB.