



Broschyr för hälso- och sjukvården:

Om DSD tillstånd

Många som är kliniskt verksamma i vården känner sig osäkra när de möter en patient med diagnosticerad eller misstänkt avvikelse i utvecklingen av könsorganen, disorder of sex development (DSD). Eftersom en del av dessa tillstånd är mycket ovanliga kan det vara svårt att hitta information.

Vi har därför samlat information som kan vara till hjälp och som kan göra det lättare att hitta svaren på en del av de frågor som är vanligt förekommande vid DSD. En del hemsidor beskriver typisk och atypisk könsutveckling, andra beskriver specifika DSD tillstånd. Ett antal frågor som ofta ställs i vården av personer med DSD tillstånd beskrivs också i denna broschyr.

Informationen finns översatt till sex språk: engelska, holländska, franska, tyska, polska och svenska.

Vad är DSD?

De flesta människor funderar inte så mycket på hur pojkar och flickor ser ut, utan antar att alla flickor har könsorgan som ser ut som flickors brukar göra och att de har hormonnivåer och kromosomer (46,XX) som flickor oftast har, medan pojkar ser ut som och har hormoner och kromosomer som pojkar brukar (46,XY), men så är det inte alltid. Det finns ett antal olika situationer då vissa delar av utvecklingen är mer eller mindre typisk för pojkar och andra mer eller mindre typisk för flickor. Det är vanligare än man kan tro, och i många fall behövs inga medicinska ingrepp eller behandlingar. Dessa tillstånd kallas avvikelser i könsutvecklingen (disorders of sex development, DSD).

DSD används som ett samlingsnamn för situationer när kromosomer, könskörtlar (dvs testiklar eller äggstockar), hormoner eller könsorganen avviker från det vanliga. De olika tillstånden har delats in i större grupper med liknande symtom och kategoriserats på följande sätt:

1. Tillstånd med ovanlig könskromosomuppsättning, såsom Turners syndrom, Klinefelters syndrom eller blandad gonaddysgenesi (t.ex. 45,X/46,XY)

2. Tillstånd med 46,XY kromosomer inklusive testikeldysgenesi (underutveckling av testiklarna) och avvikande testosteronproduktion eller -effekt.
3. Tillstånd med 46,XX kromosomer inklusive ovarialdysgenesi (underutveckling av äggstockarna), kongenital binjurebarkhyperplasi (CAH) och avsaknad av livmoder eller vagina.

Individer som har DSD är sinsemellan olika och variationen är stor mellan olika subgrupper av DSD. Alla individer med en viss typ av DSD har inte heller alltid alla symtom som är typiska för just den diagnosen. Behandlingen måste därför individualiseras.

Hemsidorna listade nedan ger en översikt och information om olika tillstånd som innefattas i DSD.

Svenska

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

<http://www.aissq.org/AlSinSwedish.htm>

<http://www.klinefelter.se>

www.dsdgenetics.org

www.dsdfamilies.org/index.php

www.aboutkidshealth.ca/en/howthebodyworks/sexdevelopmentanoverview/pages/default.aspx

www.nhs.uk/Conditions/Disorders-Sex-Development/Pages/Introduction.aspx

<http://www.yourhormones.info>

Multidisciplinära team har en viktig roll

Beroende på när, vid vilken ålder, en familj får reda på ett barns tillstånd ställs man inför olika frågor. Det kan vara saker som man aldrig har hört talas om förut, både medicinska och psykologiska. Det kan hända att inte heller familjeläkare/husläkare kan svara på alla frågor.

De flesta personer med DSD utvecklas till välmående personer. Men de kan ändå behöva stöd från läkare och annan hälso- och sjukvårdspersonal. Sådant stöd kan erbjudas inom vissa, men inte alla, DSD team. Multidisciplinär eller helhetsvård betyder att, förutom medicinsk behandling, kan teamet erbjuda familjerna känslomässigt och psykologiskt stöd.

Ett multidisciplinärt team (MDT) för DSD kan hjälpa till att förklara diagnosen och guida både sjukvårdspersonal och patienter genom eventuella ingrepp och behandlingar som kan behövas. Teamet bör ha en barnendokrinolog, en barnurolog/kirurg och en

barnpsykolog/psykiater. Andra specialister som kan vara inblandade är till exempel genetiker och gynekologer. Dessa experter väger samman de olika aspekterna av diagnosen för att förstå vilken behandling, om någon, som kan vara den rätta för just det barnet, eller den patienten, och för att föräldrar ska kunna ge informerat samtycke till eventuella behandlingar. Om det är långt till det sjukhus där ett DSD team kan teamet samarbeta med en läkare på ett sjukhus eller mottagning som ligger närmre för att underlätta och ge information.

Det är viktigt att veta hur individen uppfattar de många påfrestningar som utredning och diagnos kan utgöra. Föräldrar undrar ofta "Hur kommer mitt barn att behandlas i skolan? Vem kan jag lita på och få stöd av? Kommer mitt barn att kunna njuta av sin sexualitet? Kommer mitt barn att ha en familj?"

Ett multidisciplinärt DSD team kan hjälpa familjen med svar på dessa och liknande frågor. Sjukvårdspersonal kan uppmuntra och stödja föräldrar, tonåringar och vuxna individer att be om hjälp (t.ex. stödsamtal) vid andra vårdenheter, om sådan hjälp inte finns inom teamet eller på det sjukhus där personen behandlas. Ibland, på grund av långa avstånd till specialiserade kliniker/sjukhus, kan psykologiskt stöd närmare hemmet vara att föredra.

DSD-team i Sverige

Karolinska Universitetssjukhuset, Astrid Lindgrens Barnsjukhus, Stockholm

Akademiska Barnsjukhuset, Uppsala

Drottning Silvias Barnsjukhus och Östra sjukhuset, Göteborg

Universitetssjukhuset, Malmö/Lund

Att hantera information

Familjer med ett barn eller tonåringar och vuxna med DSD står inför många frågor. En del är relaterade till den information de får från sjukvårdspersonal och andra informationskällor. Det är inte alltid man inser att föräldrar eller familjemedlemmar inte förstår all information som ges. Läkare och annan sjukvårdspersonal som kommer i kontakt med familjen behöver vara uppmärksam på detta och kontrollera om den information som givits också har nått fram. Att ta hand om barn med DSD och förstå deras tillstånd är komplext, och det är inte alltid lätt att förstå även bra förklaringar.

Andra viktiga frågor handlar om informationen om tillståndet som förälder eller kliniker ger barnet. Föräldrar och läkare och annan sjukvårdspersonal kan ha frågor om när ett barn ska informeras, vilken sorts information som ska ges, vem ska göra det och vilka ord som ska användas. Föräldrar kan känna sig osäkra på sådana saker och kan vilja veta var och hur de kan få vägledning och stöd, antingen via det specialiserade teamet eller på annat sätt. Det finns alltmer information på internet, till exempel en broschyr skriven av en mamma till ett barn med DSD.

www.dsdfamilies.org/docs/telling.....

Vad barnet bör få veta beror till stor del på vilket tillstånd barnet har och vid vilken ålder diagnosen ställdes. När barn är mycket små kan de behöva en förklaring till varför de ska träffa en läkare, varför de behöver använda medicin och varför de kanske ser annorlunda ut

än andra barn. Lite senare, när de närmar sig puberteten, kan de behöva information om varför de behöver behandlas med hormoner. Med tiden blir olika aspekter av deras tillstånd förklarade, inklusive information om nedsatt fertilitet eller infertilitet. När de närmar sig vuxenlivet bör de ha fått fullständig information om sitt DSD tillstånd. Som vuxna ska de aldrig behöva konfronteras med aspekter av sitt tillstånd som de inte känner till.

Personer med DSD och deras föräldrar (när barnet är litet) kan också ha frågor och funderingar om vilka andra som bör känna till deras tillstånd. Det finns inget rätt svar på sådana frågor. Vårdpersonal kan hjälpa till att finna en balans mellan öppenhet (om vissa aspekter) och att hålla viss information privat.

Pojkar och flickor?

En del pojkar och flickor beter sig eller leker inte som typiska pojkar eller flickor. Exempelvis kan en flicka tycka om leksaker och aktiviteter som vanligtvis är förknippade med pojkar eller föredrar att leka med pojkar. Det behöver inte betyda att hon inte trivs med sin könstillhörighet som flicka.

Det är mycket få barn med DSD som funderar över sin könstillhörighet, men några kan känna sig osäkra under längre eller kortare tid när de växer upp. Detta kan hända även om det inte finns några synliga tecken på DSD och utan att någon har ifrågasatt om de är pojkar eller flickor. Sådana tankar, även om de är förståeliga, är inte alltid lätt att förhålla sig till. Det kan leda till att både föräldrar och äldre syskon oroar sig för något som kanske inte nödvändigtvis oroar barnet själv.

Det som verkligen spelar roll är hur man upplever sig själv, det kan vara som pojke eller flicka eller på annat sätt; se länk nedan. Det är viktigt att bli respekterad för den man är. Inga kroppsliga kännetecken kan förändra den egna känslan av att vara pojke/man eller flicka/kvinna. En flicka med XY kromosomer som alltid har upplevt sig själv som flicka, är en flicka. Att försöka tvinga någon in i en identitet är omöjligt och därför skadligt.

De DSD patienter som växer upp som flickor känner sig oftast som flickor och de som växer upp som pojkar känner sig oftast som pojkar. Men några få barn kan behöva hjälp att reda ut sina känslor om att vara flicka eller pojke. En del av dem kan så småningom utveckla en identitet som varken är manlig eller kvinnlig. De få barn som inte trivs med sin tilldelade könstillhörighet kan behöva kontakt med specialister på detta område. Här nedan finns en lista på speciella kliniker.

Kliniskt omhändertagande vid DSD

När vårdpersonal möter ett barn med DSD ska de remittera barnet till ett specialistcenter med DSD team och informera familjen om vad som kommer att ske och vilka undersökningar som kan komma att göras. Den exakta diagnosen som barnet har kan påverka beslutet om vilka undersökningar som kommer utföras och vilka behandlingar som kommer att göras, eller om behandling behövs över huvud taget. Varje förälder eller vårdnadshavare ska informeras om tidsperspektivet för när dessa medicinska utredningar och behandlingar kan erbjudas eller genomföras.

-En del patienter, med CAH, kan ha saltförlorande CAH. Obehandlat kan det vara ett livshotande tillstånd. De flesta personer med DSD har dock inte ett medicinskt akut tillstånd. Men vården för dessa relativt ovanliga tillstånd kan vara svåröverskådlig även för vårdpersonal.

-Ibland ser man att yttre eller inre könsorganen är annorlunda efter födelsen och då kan beslut om vilket kön barnet ska växa upp i tas först efter noggrann utredning av DSD-teamet

-Borttagande av testiklar kan bli nödvändigt någon gång under livet om hormonproduktionen från testiklarna måste stoppas eller om det finns en risk för tumörutveckling i testiklarna.

-Personer med DSD kan behöva hormonbehandling. I vissa fall måste man starta tidigt efter födelsen med behandling (kortison). I andra fall behövs hormonbehandling i samband med puberteten. Om gonaderna (äggstockar eller testiklar) inte finns från början, har opererats bort eller om de inte producerar tillräckligt med hormoner, kan hormoner både behövas för pubertetsstart och genom vuxenlivet.

-Efter barndomen, kan en del personer överväga plastikkirurgiska ingrepp på könsorgan eller bröst men erfarenheten är att de flesta är nöjda med sina kroppar.

-Unga vuxna kvinnor som vill kunna ha samlag kan behöva behandlingar för att underlätta det. Om slidan är trång eller kort är det oftast ett bra alternativ om kvinnan själv vidgar slidan med icke-kirurgisk metod. Detta görs med instruktion och stöd av gynekolog och psykolog. Om detta inte fungerar kan en operation göras.

-Det kan vara viktigt att kontrollera bentätheten, eftersom man vid flera DSD-tillstånd har en ökad risk för benskörhet.

Vid DSD behöver man ofta fatta komplicerade beslut, vilka val man ställs inför beror på den kliniska diagnosen och andra omständigheter i livet. Familjer behöver information och vägledning för att ta sådana beslut. Till exempel vet inte alltid nyblivna föräldrar vad de ska säga till omgivningen när barnets kön inte ännu är färdigutrett. När barnen är tillräckligt stora ska de involveras i alla beslut även om deras behov av stöd kan vara annorlunda jämfört med vad föräldrarna behövde.

Etiska frågor

Kirurgiska ingrepp på könsorganen, särskilt hos unga barn måste övervägas mycket noga eftersom det kan leda till problem såsom nedsatt känsel i könsorganen eller utveckling av

ärrvävnad som kan orsaka problem och påverka eventuell senare kirurgisk behandling i vuxen ålder. Dessutom är det viktigt att barn får ta egna beslut om sina kroppar, särskilt när det handlar om irreversibla ingrepp, och det är därför en fördel att vänta tills de själva kan bestämma. Vid irreversibla kirurgiska eller medicinska ingrepp såsom att ta bort gonader eller svällkroppar eller ge hormonell behandling är det särskilt viktigt att individen själv är med i beslutet. En del ingrepp såsom rekonstruktion av urinröret hos pojkar är inte irreversibla kirurgiskt och är heller inte lika kontroversiella.

Irreversibla medicinska behandlingar såsom operation eller hormonbehandling bör därför senareläggas tills barnet kan vara med i beslutet. Genom att tillåta barn att förstå och delta i sin kliniska behandling kan de få en känsla av kontroll över sina liv vilket gör det lättare att hantera utmaningar senare i livet och att utveckla en hälsosam självkänsla.

Man måste inse att....

Hälso och sjukvårdspersonal som inte har någon erfarenhet av DSD inte heller bör vara ansvariga för denna vård utom i nära samarbete med ett DSD-team.

Om möjligt är det bättre att vänta tills personen är gammal nog att fatta egna beslut innan någon irreversibel behandling planeras. Sådan behandling bör inte göras utan att åldersanpassad information och förklaring ges till barnet.

Vare sig behandlingen är kirurgisk eller medicinsk ska det vara tillräcklig framförhållning så att familjen/ patienten kan förstå hela innebörden av behandlingen och de följande stegen. Det är bara ett fåtal ingrepp som är livsviktiga i ung ålder. Familjen kan även behöva stöd från allmänläkare eller annan vårdpersonal i samband med att komplicerade och svåra beslut ska tas.

Kliniker och sjukvårdspersonal bör vara medvetna om att vuxna med DSD liksom familjer med barn med DSD kan behöva personer utanför den närmaste familjen som stöd.