



Nätverk:

Avvikande könsutveckling Disorders of Sex Development (DSD)

Dokumentet framtaget 2016-03-01
Uppdaterat 2025-05-20

Ansvar, kontaktuppgifter

Ansvariga läkare:

- Cecilia Andersson Saeys, Barnendokrinolog

040-33 22 52

Cecilia.anderssonsaeyes@skane.se

- Johan Svensson, Barnendokrinolog

040-33 19 85

Johan.svensson@skane.se

Ansvarig koordinator:

Carina Persson, Barnendokrinsjuksköterska

040-33 22 75

Carina.an.persson@skane.se

Teamet som utreder och behandlar barn och vuxna med avvikande könsutveckling i Södra sjukvårdsregionen finns på Skånes Universitetssjukhus och består av kurator, psykolog, barnendokrinsjuksköterska, barnendokrinolog, barnkirurg, barnmorska, sexolog, gynekolog, vuxenendokrinolog, genetiker och patolog.

Arbetet sker i nära samarbete med övriga expertteam i landet.

Anna Börjesson	<i>Barnkirurg</i>
Ann-Charlott Axelsson Schütt	<i>Kurator</i>
Ann Nozohoor Ekmark	<i>Barnkirurg</i>
Annette Mörk	<i>Barnmorska/sexolog</i>
Claudia Bruss	<i>Gynekolog</i>
Lorenza Bonelli	<i>Vuxenendokrinolog</i>
Maria Elfving	<i>Barnendokrinolog</i>
Tove Ullmark	<i>Genetiker</i>
Ulrika Johnsson	<i>Barnmorska/sexolog</i>
Åsa Bällsten	<i>Psykolog</i>

Klinik:

Barnendokrinologiskt centrum, VO Barnmedicin

Sjukhus:

Skånes universitetssjukhus

Sjukvårdsregion:

Södra sjukvårdsregionen

Diagnosområde:

Beskrivning:

I Sverige föds varje år cirka 20 barn där man inte direkt efter förlossningen kan avgöra om barnet är en flicka eller en pojke. Att få ett barn där det inte är möjligt att avgöra om det är en pojke eller flicka, är en omstörtande upplevelse för föräldrarna som skapar stor oro och väcker många frågor. Omhändertagandet av barn och föräldrar är komplicerat och kräver ett professionellt multidisciplinärt omhändertagande.

Det finns många orsaker till att könsutvecklingen avviker. Den avvikande könsutvecklingen kan till exempel bero på att barnet inte bildar tillräckligt av ett hormon, som är nödvändigt för en normal könsutveckling, eller för mycket av ett hormon som motverkar normal könsutveckling.

I vissa fall producerar barnet normala mängder hormon, men hormonet fungerar inte på ett normalt sätt. Var och en av orsakerna till avvikande könsutveckling är sällsynt.

Arbetsätt

Teamet är sammansatt av olika yrkeskategorier för att vara heltäckande i omvårdnaden av patienten inom diagnosområdet och ge ett professionellt multidisciplinärt omhändertagande. Arbetet är utpräglat multidisciplinärt. Utformningen av den medicinska vården måste alltid individualiseras efter den enskilde patientens behov. Tillstånd som drabbar könsutvecklingen kan manifestera sig både direkt i nyföddhetsperioden, men i vissa fall även i vuxen ålder. Behovet av vårdinsatser kommer därför att variera kraftigt.

För den nyfödde där könet inte omedelbart kan avgöras kommer det medicinska omhändertagandet att vara koncentrerat kring utredning av den bakomliggande orsaken till barnets avvikande könsutveckling och beslutet kring vilket kön barnet har. Hos den äldre patienten är inte sällan fertilitetsfrågor aktuella. I båda fallen är kontakt med psykolog och kurator av yttersta vikt. När frågor rörande oklar könsutveckling uppkommer hos ett barn, eller en vuxen träffas teamet för diskussion. En plan görs för fortsatt utredning och uppföljning av den aktuella patienten. Planen diskuteras med patient och anhöriga och genomförs sedan. Vilka medlemmar i teamet som ansvarar för utredning och uppföljning avgörs av den aktuella patientens behov.

Händelseförlopp

Oftast upptäcks en avvikelse hos barnet redan vid förlossningen. En barnendokrinolog kontaktas omedelbart för undersökning av barnet och föräldrarna får kontakt med en kurator. Barnet utreds därefter enligt plan.

Uppföljningsprogram

Utredning och uppföljning av patienterna sker enligt nationella och internationella riktlinjer, till exempel:

Nationellt vårdprogram för CAH — kongenitalbinjurebarkhyperplasi (adrenogenitalt syndrom, AGS). Martin Ritzen och Anna Nordenström Red. Nationellt vårdprogram

<http://endodiab.barnlakarforeningen.se/vardprogram/>

Handlingsprogram för Barnläkare: Disorders of sex development, DSD, "Intersex. Anna Nordenström.

<http://endodiab.barnlakarforeningen.se/vardprogram/>

Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care

Lee P.A.a · Nordenström A.b · Houk C.P.c · Ahmed S.F.d · Auchus R.e · Baratz A.f · Baratz Dalke K.g · Liao L.-M.h · Lin-Su K.i · Looijenga 3rd L.H.J.j · Mazur T.k · Meyer-Bahlburg H.F.L.l · Mouriquand P.m · Quigley C.A.f, n · Sandberg D.E.o · Vilain E.p · Witchel S.q · and the Global DSD Update Consortium. Horm Res Paediatr. 2016 Jan 28.

Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency:

An Endocrine Society Clinical Practice Guideline

Phyllis W. Speiser, Ricardo Azziz, Laurence S. Baskin, Lucia Ghizzoni, Terry W. Hensle, Deborah P. Merke, Heino F. L. Meyer-Bahlburg, Walter L. Miller, Victor M. Montori, Sharon E. Oberfield, Martin Ritzen, and Perrin C. White J Clin Endocrinol Metab, September 2010, 95(9):4133– 4160

Verksamhetsöversikt

Verksamhet

Verksamheten bedrivs dels vid Skånes Universitetssjukhus (Sus) i Malmö och Lund samt på sjukhusen i Södra sjukvårdsregionen. Den primära utredningen av barn med oklar könstillhörighet sker vid Sus, liksom en del av uppföljningen. En annan del av uppföljningen sker sedan i nära samarbete med patientens ansvariga läkare på hemorten. Regelbundna konsultmottagningar ordnas på patientens hemortslasarett, där teammedlemmar från DSD-teamet ser patienten tillsammans med patient-ansvarig läkare på hemorten.

Utbildning

Teamet anordnar återkommande utbildningar för barnläkare, barnsjuksköterskor och barnmorskor. Utbildningsinsatser anordnas även för läkare och sjuksköterskor under utbildning.

Kompetensutveckling

Kompetensutveckling i teamet sker dels genom regelbundna möten i teamet för uppdatering kring nyheter rörande forskning och kliniskt omhändertagande som rapporteras i litteraturen.

Teamet deltar i årliga nationella DSD-möten där de svenska DSD-teamen träffas samt vid internationella kongresser som rör ämnesområdet.

Forskning

Forskning bedrivs i samarbete med övriga DSD-team i landet.

Internationellt samarbete

Samarbete sker inom EU via det nätverk som finns uppbyggt kring DSD, <http://www.dsdnet.eu> och <http://www.dsd-life.eu>

Patientperspektivet

Teamets roll ur patientens perspektiv

Samarbete sker inom EU via det nätverk som finns uppbyggt kring DSD, <http://www.dsdnet.eu> och <http://www.dsd-life.eu>

Medicinsk vård

Utformningen av den medicinska vården måste alltid individualiseras efter den enskilde patientens behov. Tillstånd som drabbar könsutvecklingen kan manifestera sig både direkt i nyföddhetsperioden men i vissa fall även i vuxen ålder. Behovet av vårdinsatser kommer därför att variera kraftigt. För den nyfödde där könet inte omedelbart kan avgöras kommer det medicinska omhändertagandet att vara koncentrerat kring utredning av den bakomliggande orsaken till barnets avvikande könsutveckling och beslutet kring vilket kön barnet har. Hos den äldre patienten är inte sällan fertilitetsfrågor aktuella. När frågor kring oklar könsutveckling uppkommer träffas teamet med patient och anhöriga och diskuterar och planerar det medicinska omhändertagande som är nödvändigt för den aktuella patienten.

Paramedicinsk vård

Paramedicinsk vård utgör en central del av teamets omhändertagande av patienten. Kontakt med psykolog och kurator är av yttersta vikt i det initiala omhändertagande av patient och anhöriga för

Samhällsaktörer

Kontakt med olika samhällsaktörer (försäkringskassa, skola, arbetsförmedling med flera) blir ofta aktuellt. Kontakten med dessa aktörer kan underlättas med hjälp av teamets kurator.

Patientföreningar

Det finns flera patientföreningar knutna till diagnosområdet. Teamet har regelbunden kontakt med respektive förening.

Exempel på patientföreningar som DSD-teamet samarbetar med är:

- Intersexuella i Sverige, <http://www.inis-org.se>
- Svenska Turnerföreningen, <http://www.turnerforeningen.se>
- Riksföreningen för kongenital adrenal hyperplasi <http://www.cah.se>