

Handlingsprogram för Barnläkare

Disorders of sex development, DSD, "Intersex"

Nyföddhetsperioden

Gissa inte vilket kön barnet har!

Berätta för föräldrarna att det är osäkert och att vi skall ta reda på det så snart vi kan.

Kontakta barnendokrinolog som kallar samman DSD teamet. Detta kan göras via telefonnummer nedan eller via barnendokrinjouren.

Det är viktigt för barnets framtida psykologiska utveckling och omhändertagande att föräldrarna får omedelbart och kompetent stöd i de fall man är osäker på barnets kön. Därför skall DSD teamet alltid kontaktas.

DSD teamet skall kontaktas samma dag man får vetskap om barnet, telefonkontakt dagtid, även helger (se lista). I neonatalperioden ska patienten ses inom 36 (-48) timmar av specialist med särskild kunskap om DSD och av teamet så snart praktiskt möjligt. Det bedöms som särskilt viktigt att endokrinolog och kirurg kan träffa familjen tillsammans.

DSD teamet ska alltid kontaktas vid följande tillstånd hos nyfödda/ småbarn

- * uppenbart oklart kön
- * bilateral icke palpabla testiklar hos fullgånget barn
- * hypospadi med andra tecken på bristande virilisering såsom bifid scrotum (perineal hypospadi)
- * hypospadi och retentio testis
- * misstanke om clitorishypertrofi
- * bakre labial fusion, sinus urogenitale
- * inguinalt bråck hos flicka, med palpabel gonad
- * när det finns DSD i familjen/slakten
- * när genitalia inte överensstämmer med prenatal karyotyp

Äldre barn

Äldre barn och ungdomar med sen diagnos bör ses på mottagningsbesök inom 2 veckor. Kontakt med DSD teamet planeras i enlighet med aktuell individuell diagnos. Vid tveksamheter angående utredning och handläggning kontakta DSD teamet för diskussion.

DSD teamet ska kontaktas vid sen diagnos, t.ex.:

- * tidigare missad genitalt intersex tillstånd
- * primär amenorré hos flicka med Y kromosom
- * inguinalbräck hos flicka med palpabel gonad
- * virilisering hos flicka (clitorishypertrofi och/eller labiafusion)
- * hematuri hos pojke med retentio testis

Uppföljning

Patienten skall alltid följas regelbundet på specialistmottagning av läkare med särskild kunskap om DSD.

DSD teamet består av :

Barnendokrinolog		som också är sammankallande
Sköterska		
Barnkirurg/barnurolog		
Barnpsykiater		
Kurator/ Psykolog		
Gynekolog		
Genetiker		

DSD teamet samarbetar också i nätverk med androlog och sexolog

Här nedan listas de team som finns i Sverige. Ett par namn för respektive team finns angivet för att underlätta kontakt. I övrigt finns lokala pm med mer utförlig kontaktinformation.

DSD team

Stockholm

Endokrinolog	Anna Nordenström
Barnkirurg	Agneta Nordenskjöld

Uppsala

Endokrinolog	Maria Halldin
Barnkirurg	Göran Läckgren

Malmö/Lund

Endokrinolog	Johan Svensson
--------------	----------------

Göteborg

Endokrinolog	Jovanna Dahlgren
Barnkirurg	Gundela Holmdahl

UTREDNING

Anamnes

Hereditet

Släkt träd. Etnicitet, konsanguinitet, infertilitet (ssk infertila mostrar), hypospadi eller annan könsmissbildning i släkten, virilisering hos kvinnliga släktingar?

Socialt

Yrken, exposition för miljögifter? Lösningemedel? Ex. pesticider, andra bekämpningsmedel. Även extrem kosthållning bör omfrågas

Graviditet

Ssk P-piller, mediciner, naturmedel. Ev virilisering av modern under graviditeten.

Status

Genitalia

Phallus längd, bredd. Mät dorsalsidan med sträckt läge från os pubis till toppen av glans. Mät bredden utan kompression.

Lokalisation av uretramynningen + ev vaginal öppning. Notera ev stråle.

Labioscrotalveck:fusion? Bakre slutning? Mät avståndet från anus till bakre delen av vaginalöppningen och från bakre delen av vaginalöppningen till basen av phallus/clitoris.

Delad scrotum? Hyperpigmentering?

Gonader, palpabla? Storlek? Konsistens?

Tillväxthämning? Övriga missbildningar / dysmorfa drag? Andra avvikelser? Hypotoni?

Njurfunktion? Blodtryck

Utredningen är beroende på statusfynd och provsvar och görs av DSD teamet

Inom 24-(48) timmar skall följande utredning/prover tas på nyfödda med DSD

Ring lab och förvarna

* glukos

* elektrolyter (Na, K)

* kreatinin

* genetik: akut analys av könskromosomer (QF-PCR eller FISH, EDTA-blod >1 ml) samt kromosomanalys (heparinblod, >1ml)

Könskromosomsvar fås inom timmar

Ange DSD-utredning av nyfödd, med fullständig anamnes.

* ultraljud inre genitalia (uterus, ovarier med angivande av mått), scrotum, inguinalkanaler, urinvägar, binjurar, görs snarast

Endokrinologi:

* 17-OHP

både plasmaproov och akut på PKU-remiss (ring lab)

* testosteron

viktigt att prov för testosteron tas så snart möjligt

- * DHEAS, * androstendion, * kortisol, * LH/FSH,
- * extrarör plasma sparas för ev framtida komplettering

Kommentar: Det är viktigt att tidpunkt för provtagning anges noggrant.

Testosteron kan behöva följas veckovis tills man ser en stegring.

Obs. att under nyföddhetsperioden är immunologiska bestämningar av steroider, utan föregående extraktion och kromatografi, ofta ospecifika.

Behandling av binjurebarkssvikt

Kongenital binjurebarkhyperplasi hos flickor liksom hos pojkar behandlas medicinskt och följs på barnendokrinologmottagningen, se PM för CAH.

Medicinsk behandling av pojkar

Behandling av mikropenis kan övervägas av diagnostiska och/eller terapeutiska skäl. Den påbörjas så snart den endokrinologiska utredningen är klar.

Kirurgisk behandling av pojkar

Maskuliniserande kirurgi görs vid 6-18 mån ålder med uppresning av penis samt uretraplastik. I vissa fall operation av retentio testis, bifid scrotum, eller extirpation av Müllerska gångrester. Vävnadssparande kirurgi skall göras. Vagina (müllerian rests) skall sparas om möjligt.

Kirurgisk behandling av flickor

Barnurolog/barnkirurg från DSD-teamet föreslår efter diskussion med föräldrarna en plan för den kirurgiska handläggningen. Feminiserande kirurgi (klitoris samt vaginalplastik) bör vid uttalad virilisering utföras vid 2-6 månaders ålder. Ingreppet kräver kirurg med god erfarenhet av genital kirurgi. Vid ringa eller måttlig klitorishypertrofi behöver klitorisresektion inte utföras och då kan eventuell vaginalplastik senareläggas till puberteten. Obs; klitorishypertrofi ser mer uttalad ut hos nyfött barn än vid 2-3 månaders ålder (särskilt efter insatt behandling vid CAH).

Psykosocial bedömning:

Det är viktigt att snabbt göra en bedömning av föräldrarnas psykosociala situation och framför allt deras förmåga att hantera situationen. Behovet av ytterligare krisstöd ska bedömas och i så fall erbjudas av den med psykiatrisk kompetens i DSD-teamet. Ett särskilt observandum för ev. ytterligare stöd är om det för någon av föräldrarna föreligger egen psykiatrisk anamnes.

Information till närstående:

Rekommendera föräldrarna att säga precis hur det är till de allra närmaste. Till övrig släkt, vänner och bekanta kan de säga till exempel "vi har fått ett barn, det är lite komplicerat och vi hör av oss senare".

Fotografering:

Kan vara användbart även för patienten, men ska begränsas, och om möjligt görs fotografering när barnet är sövt inför operation. Rutiner för kryptering av foton finns på röntgenavdelningarna (används för att skicka mellan sjukhusen).

Könstillhörighet

Beslut om könstillhörighet skall fattas av DSD-teamet i samråd med föräldrarna. Det är viktigare att beslutet är välgrundat än att det fattas snabbt. Utredningen måste dock drivas så aktivt som möjligt. Det finns inga absoluta regler för hur beslut skall fattas. Diagnos, genitalias utseende, ev associerade missbildningar beaktas. Förutom framtida könsidentitet tar man även hänsyn till sexuell funktion, potentiell fertilitet, tumörrisk, kulturella hänsyn och allmän livskvalitet. Dessutom strävar man efter att minimera kirurgi och behov av livslång hormonbehandling.

Mer information från en patientorganisation finns på nätet: www.dsdguidelines.org

Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA; LWPES Consensus Group; ESPE Consensus Group.

Consensus statement on management of intersex disorders.

Arch Dis Child. 2006 Jul;91(7):554-63. Epub 2006 Apr 19.

Houk CP, Hughes IA, Ahmed SF, Lee PA; Writing Committee for the International Intersex Consensus Conference Participants.

Summary of consensus statement on intersex disorders and their management.

International Intersex Consensus Conference.

Pediatrics. 2006 Aug;118(2):753-7.

Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA; International Consensus Conference on Intersex organized by the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and the European Society for Paediatric Endocrinology.

Consensus statement on management of intersex disorders. International Consensus Conference on Intersex.

Pediatrics. 2006 Aug;118(2):e488-500.