

# Disorders of sex development, DSD, "Intersex"

## Handlingsprogram för barnläkare och andra relevanta specialister

---

### 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 på respektive sjukhus.

Det är viktigt för barnets 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 sid 2).

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 maskulinisering såsom bifid scrotum (perineal hypospadi)
- \* hypospadi och retentio testis
- \* misstanke om klitorishypertrofi
- \* 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 intersextillstånd
- \* primär amenorré hos flicka med Y kromosom
- \* inguinalbråck hos flicka med palpabel gonad
- \* virilisering hos flicka (klitorishypertrofi och/eller labiafusion)
- \* hematuri hos pojke med retentio testis
- \* uttalad gynekomasti hos pojke i tonåren med anamnes på tidigare hypospadi

## Uppföljning

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

### **DSD teamet består av:**

Barnendokrinolog som också är sammankallande  
Sjuksköterska  
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 Gundela Holmdahl

### **Uppsala**

Endokrinolog Ricard Nergårdh  
Barnkirurg Gillian Barker

### **Malmö/Lund**

Endokrinolog Cecilia Andersson Sayre  
Barnkirurg Pernilla Stenström

### **Göteborg**

Endokrinolog Annika Reims  
Barnkirurg Gundela Holmdahl

## UTREDNING

Första utredning

**OBS gör endast markering i FV2:an** för genitalia med hänvisning till journal. Utredningen skall journalföras och man ska vara medveten om att FV2 följer barnet genom hela skolhälsovården. Bara det som är nödvändigt skall skrivas där.

### Anamnes

#### **Hereditet**

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

#### **Socialt**

Yrken, exposition för miljögifter? Lösningssmedel? Ex. pesticider, andra bekämpningsmedel. Även extrem kosthållning bör efterfrågas.

#### **Graviditet**

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

## Status

### **Genitalia**

Penis/kitoris 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/kitoris.

Delad scrotum? Hyperpigmentering?

Gonader, palpabla? Storlek? Konsistens?

**Tillväxthämning? Övriga missbildningar / dysmorfa drag? Andra avvikelser? Hypotoni? Njurfunktion? Blodtryck, Urinsticka.**

### **Hos äldre barn och tonåringar:**

Ökad/minskad kroppsbehåring?

Tecken på virilisering som mörk röst, bröst atrofi, muskulös kroppsbyggnad hos flicka?

Gynekomasti?

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 någon dag Ange DSD-utredning av nyfödd, med fullständig anamnes.

### **Endokrinologi:**

- \* 17-OHP både plasmaprover och akut på PKU-remiss (ring lab)
- \* testosteron viktigt att prov tas **så snart möjligt** (OBS vanlig metod, ej känslig i första hand)
- \* kortisol
- \* AMH
- \* ultraljud inre genitalia (gonader, uterus, ovarier med angivande av mått), scrotum, inguinalkanaler, urinvägar, binjuror, görs snarast

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

- \* DHEAS,
- \* Androstendion
- \* kortisol
- \* LH/FSH, Inhibin B
- \* extrarör plasma sparas för ev. framtida komplettering

### **Kommentar:**

Det är viktigt att tidpunkt för provtagning anges noggrant.

Testosteron kan behöva följas med upprepade prover första veckan för att kunna se en stegring.

(Om möjligt både vanlig och känslig metod)

## 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. Det bedöms av DSD teamet, utredningen måste vara klar.

## Kirurgisk behandling av pojkar

Maskuliniserande kirurgi görs vanligen 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

Bedöms av DSD teamet. Klitoris samt vaginalplastik under barnåren, innan personen själv kan ge informerat samtycke, har ifrågasatts alltmer. Det har också blivit alltmer vanligt att man inväntar effekten av den medicinska behandlingen innan annan behandling diskuteras. Obs; klitorishypertrofi ser mer uttalad ut hos nyfött (prematurt) barn än vid 2-3 månaders ålder (särskilt efter insatt behandling vid CAH). Barnurolog/barnkirurg från DSD-teamet deltar i dessa bedömningar och diskussioner. Det är viktigt med kirurg med god erfarenhet av genital kirurgi. Vid ringa eller måttlig klitorishypertrofi behöver klitorisresektion inte utföras och eventuell vaginalplastik kan då senareläggas till puberteten.

## Psykosocial bedömning:

Det är viktigt att tidigt 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".

## Könstillhörighet

Beslut om könstillhörighet 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.

2020-02-02

### **Författare:**

DSD teamen i Sverige genom  
Anna Nordenström  
Professor, Överläkare  
Barnendokrinologi och medfödda metabola sjukdomar  
Astrid Lindgrens Barnsjukhus  
Karolinska Universitetssjukhuset  
17176 Stockholm