

Pojke eller flicka – gissa aldrig!

Diagnostik och behandling av tillstånd med avvikande könsutveckling



ANNA NORDENSTRÖM, med dr, överläkare, DEMO, Barnens sjukhus och Astrid Lindgrens barnsjukhus
anna.nordenstrom@ki.se

AGNETA NORDENSKJÖLD, professor, överläkare, barnkirurgiska kliniken, Astrid Lindgrens barnsjukhus

LOUISE FRISÉN, med dr, ST-läkare

psykiatri, Psykiatri Nordöst, Danderyds sjukhus
ANNA WEDELL, professor, Klinisk genetik, Karolinska Universitetssjukhuset Solna
MARTIN RITZÉN, professor emeritus, Barnendokrinologi, Karolinska Universitetssjukhuset Solna

Det är en omstörtande upplevelse för familjen när ett barn föds med oklart kön. Det förorsakar mycket frågor och oro hos familjen. I Sverige drabbas ca 5–10 barn per år, men man uppskattar att ca 1/5 000 barn har någon form av genital anomali vid födelsen (förutom hypospadi, som förekommer hos en av ca 300 nyfödda pojkar). Målet är naturligtvis att så snart som möjligt fastställa barnets kön, dvs vilken könstillhörighet barnet ska växa upp med.

När ett barn föds med oklart kön är det alltid en komplicerad situation, som kräver professionellt omhändertagande och adekvat utredning. En utredning av det här slaget kräver ett nära samarbete mellan erfarna personer med kompetens från flera yrkesområden, så att såväl medicinsk och kirurgisk som psykologisk kompetens finns tillgänglig. Behovet av ett snabbt beslut måste dock alltid balanseras mot att en noggrann och korrekt utredning utförs innan beslut kan fattas. Med den kunskap vi har i dag kan vi fortfarande inte ställa en etiologiskt säker diagnos i mer än ungefär tre fjärdedelar av fallen. Historiskt har kirurgiska och anatomiska hänsyn varit vägledande för vilket kön barnet uppfostrats i, men med ökad kunskap om hormoners betydelse för hjärnans utveckling och för könsrelaterat beteende senare i livet har hänsyn till dessa senare faktorer fått allt större betydelse.

De europeiska och nordamerikanska föreningarna för pediatrik endokrinologi (European Society for Paediatric Endocrinology och Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society) tog initiativ till en konsensuskonferens med forskare och kliniker från alla världsdelar för att enas om ett handlingsprogram för diagnostik och behandling av barn och ungdomar med medfödda störningar i könsutvecklingen. Totalt 50 personer, inkluderande barnendokrinologer, urologer, kirurger, psykologer och forskare med erfarenhet inom området, inbjöds till Chicago i november 2005. Från Sverige deltog en av oss, Anna Nordenström, barnendokrinolog. Konsensusdokumentet har publicerats i sin helhet [1–3]. Med detta dokument som utgångspunkt har ett nationellt vårdprogram utarbetats i Sverige för kvalificerad vård av patienter med avvikande könsutveckling (se Barnläkarföreningens webbplats <<http://www.blf.net/>>).

Flicka/pojke/vet inte – fallbeskrivning

Följande fall belyser den förvirring som ofta inträder när ett barn föds med oklart kön.

Ett barn föddes en lördag eftermiddag vid ett centrallasarett. Förlossningspersonalen gratulerade föräldrarna till deras nyfödda flicka, som fick namnet Lisa. Vid fyra timmars ålder kon-

staterade jourhavande barnläkare dock att könsorganen visade en bild av grav hypospadi alternativt förstoring av klitoris och blygdläppar. I samtal med föräldrarna uppgav han att det »antagligen var en flicka» men att man avvaktade svar på vissa prov (kromosomundersökning). På måndagen kom svaret på kromosomundersökningen: 46,XY! Föräldrarna meddelades att man nu visste att det var en pojke! Barnet kallades nu Kalle.

Senare samma dag undersöktes barnet av en erfaren läkare, som var tveksam angående könstillhörigheten. Provtagning för 17-OH-progesteron ordinerades (felaktig misstanke om kongenital binjurebarkshyperplasi). Efter att svaret på detta prov visat sig vara normalt kontaktades närmaste DSD-team. Då hade föräldrarna vacklat mellan uppfattningarna att de fått en flicka/pojke/vet inte under fem dagar. Utredningen vid DSD-teamet visade senare att det rörde sig om en pojke med partiell androgenokänslighet. Han växer nu upp som psykologiskt otvetydig pojke, med endokrinologisk, kirurgisk och psykologisk uppföljning – det senare inte minst för föräldrarnas skull.

Ny nomenklatur och definitioner

Ett av de viktigaste resultaten av konsensuskonferensen 2005 var att en ny terminologi för tillstånd med avvikande könsutveckling togs fram. Utvecklingen inom molekyलगenetiken har medfört ett behov att förnya nomenklaturen, och patienterna själva har dessutom genom olika patientorganisationer uttryckt att de upplever en del av tidigare benämningar som stötande. Termer som intersex, hermafroditism, pseudohermafroditism och uttryck som ger ett intryck av preferens för ett kön (gender) har varit särskilt kontroversiella. Diagnosnamnen kan dessutom vara oklara och vilseledande för både kliniker och patienter.

Konferensen föreslog att termen »disorders of sex development» (DSD) ska användas för medfödda avvikelser där utvecklingen av kromosomalt, gonadalt eller anatomiskt kön är atypisk. På svenska kan detta närmast översättas med »tillstånd med avvikande könsutveckling». Det är rimligt att vi i

SAMMANFATTAT

Tillstånd med oklart kön bör utredas vid högspecialiserade centra.

Gissa inte könet!

Avvikande könsutveckling (DSD, disorders of sex development) innefattar många olika och ovanliga diagnoser. I internationellt accepterade riktlinjer föreslås centraliserad utredning, behandling och uppföljning av kirurgiska och medicinska åtgärder samt psykologiskt omhändertagande av ett multidisciplinärt DSD-team.

I Sverige finns fyra multidisciplinära DSD-team med speci-

ell erfarenhet av barn med oklar könstillhörighet. Dessa team ska kontaktas omgående för omhändertagande av barn och tonåringar med DSD-tillstånd.

Omhändertagandet av barn med DSD-tillstånd ställer stora krav på kommunikation mellan den sjukvårdspersonal (barnmorskor, obstetrik och barnläkare) som först kommer i kontakt med patienten och DSD-teamet vid de högspecialiserade centra som har barnendokrinologisk, kirurgisk, psykologisk, genetisk och gynekologisk expertis.

Sverige använder samma förkortning, DSD. Den nya nomenklaturen utgår från en genetisk uppdelning, med kromosomuppsättningen som grund. Syndrom med känd orsak ges beskrivande namn som t ex androgenokänslighet (androgen insensitivity syndrome, AIS). Hänsyn har tagits till att de olika patientgrupperna ska kunna definieras med avseende på underliggande molekyllärgenetiska defekter och svårighetsgrad och att nomenklaturen ska vara användbar för både forskare och kliniker och samtidigt vara lättförståelig. En detaljerad klassifikation av olika former av DSD [1-3] finns i Tabell I och II.

Psykosexuell utveckling

Psykologiska/psykiatriska aspekter har fått allt större betydelse under senare år både vid val av könstillhörighet och under uppföljning hela livet. Psykosexuell utveckling kan delas in i tre komponenter.

- Könssidentitet, som betecknar en persons upplevelse av sig själv som man eller kvinna.
- Könssroll, eller könstypiskt beteende, beskriver de egenskaper och beteenden som uppfattas som typiska för pojkar och flickor, män och kvinnor, t ex lekbeteende och val av leksaker eller fysisk aggressivitet.
- Sexuell läggning, med vilket avses beteende, fantasier och attraktion i hetero- eller homosexuell riktning. Den psyko-sexuella utvecklingen påverkas av många faktorer, både biologiska (t ex hormoner och könskromosomspecifika gener) och psykosociala (t ex uppföstran), men mycket är ofullständigt känt.

Med könssidentitet, könsrelaterat beteende och sexuell läggning avses således olika egenskaper som inte med nödvändighet följer varandra.

DSD-team

För optimalt omhändertagande av barn med oklart kön rekommenderas ett multidisciplinärt team bestående av barnendokrinolog, barnurolog/barnkirurg, psykolog/psykiater, gynekolog, genetiker, neonatolog och om möjligt kurator och sjuksköterska. I Sverige har vi fyra team knutna till pediatrika centra i Stockholm, Uppsala, Göteborg och Malmö-Lund. Sammanställningen kan variera beroende både på patienten och hans

TABELL I. Nomenklatur.

Tidigare nomenklatur	Föreslagen nomenklatur
Intersex	Disorders of sex development, DSD
Manlig pseudohermafroditism, undermaskuliniserad pojke	46,XY DSD
Kvinnlig pseudohermafroditism, viriliserad XX-flicka	46,XX DSD
Äkta hermafrodit	Ovotestikulär DSD
XX-man eller XX-sex reversal	46,XX testikulär DSD
XY-sex reversal	46,XY komplett gonaddysgenesi

eller hennes behov och på lokala resurser. Teamen ansvarar också för utbildning av annan sjukvårdspersonal om hur det första omhändertagandet av barn med DSD och deras familjer ska gå till.

Utredning – gissa inte!

Det är viktigt för barnets framtida psykologiska utveckling att föräldrarna får omedelbart och kompetent stöd av DSD-teamet i de fall man är osäker på ett barns kön. Barnet ska inte ges ett kön innan denna bedömning kan göras. Osäkerhet om ett barns kön är mycket oroande och stressande både för föräldrarna och för sjukvårdspersonal. Gissa inte! Det är nödvändigt att snabbt göra en adekvat utredning som kan ligga till grund för beslut om könstillhörighet.

Faktorer som påverkar beslut om könstillhörighet är: den specifika diagnosen (om den är känd), genitalias utseende, kirurgiska möjligheter, behov av livslång hormonbehandling, fertilitetspotential, familjens uppfattning och kulturella hänsyn.

Utredning och uppföljning rekommenderas ske vid ett av Sveriges fyra DSD-centra. DSD-teamet ska därför kontaktas samma dag man får vetskap om barnet, även under helger. I neonatalperioden ska patienten ses inom 36 (-48) timmar av specialist med särskild kunskap om DSD och av hela teamet så snart det är praktiskt möjligt.

Det finns även andra tillstånd senare under barn- och ungdomsåren som kan kräva en bedömning av DSD-teamet, både hos nyfödda (Fakta 1) och hos dem som kommit sent till diagnos (Fakta 2). Äldre barn och ungdomar med sen diagnos bör

TABELL II. Föreslagen klassificering av DSD.

Könskromosom DSD	46,XY DSD	46,XX DSD
A) 46,X Turners syndrom	A) <i>Avvikande testikelutveckling</i> Komplett eller partiell gonaddysgenesi, testikelregression, ovotestikulär DSD	A) <i>Avvikande ovarialutveckling</i> Gonaddysgenesi, ovotestikulär DSD, testikulär DSD (t ex SRY+)
B) 47,XXY Klinefelters syndrom	B) <i>Avvikande androgensyntes eller -effekt</i> Androgensyntesdefekter: t ex 3βHSD-defekt, SLO Androgeneffektdefekter: androgeninsensitivitet, CAIS, PAIS LH-receptordefekter AMH-defekter	B) <i>Androgen överproduktion</i> Fetalt: t ex 3βHSD, CYP21-defekt, oxidoreduktasdefekt (POR) Fetoplacentalt: aromatasdefekt, oxidoreduktasdefekt (POR) Maternellt
C) 45X/46,XY Mixed gonadal dysgenesis	C) <i>Annat</i> Syndromassocierade missbildningar, kloakanomalier, Aarskogs syndrom, persisterande müllerska gångar, vanishing testis, isolerad hypospadi	C) <i>Annat</i> Syndromassocierade missbildningar, kloakanomalier, müllersk agenesi/hypoplasi, vaginal atresi, labial fusion
D) 46,XX/46,XY Chimerism, ovotestikulär DSD		

FAKTA 1

DSD-teamet ska alltid kontak- tas vid följande tillstånd hos nyfödda/småbarn

- Uppenbart oklart kön
- Bilateralt icke-palpabla testiklar trots manliga genitalia
- Hypospadi med andra tecken på bristande virilisering såsom bifid skrotum (perineal hypospadi)
- Hypospadi och retentio testis
- Misstanke om klitorishypertrofi
- Bakre labial fusion
- Sinus urogenitale (gemensam öppning för uretra och vagina)
- Inguinalt bråck med palpabel gonad hos flicka
- Hereditet för olika former av DSD
- När genitalia inte överensstämmer med prenatal karyotyp

FAKTA 2

DSD-teamet ska också kon- taktas vid sen diagnos av följande

- Tidigare missat genitalt DSD-tillstånd
- Primär amenorré hos flicka med Y-kromosom
- Inguinalbråck med palpabel gonad hos flicka
- Virilisering hos flicka (klitorishypertrofi och/eller labial fusion)
- Hematuri hos pojke med icke-palpabla testiklar

ses på mottagningsbesök inom två veckor efter det att problemet uppmärksammas. Kontakt med DSD-teamet planeras därefter beroende på den aktuella diagnosen.

Primär utredning

I den primära utredningen ingår anamnes med utförlig hereditet och uppgifter om moderns hälsotillstånd under graviditeten (inklusive mediciner och naturläkemedel) samt status med speciell uppmärksamhet på associerade missbildningar och bedömning av genitalia. Referensmaterial för könsorganens storlek och vissa andra mått finns sammanställda i Tabell III. Dessutom ingår karyotyp och snabbdiagnostik av könskromosomer (FISH eller QF-PCR, även om det finns en prenatal karyotyp), ultraljud av buk och lilla bäckenet, bestämning av 17-OH-progesteron, testosteron, gonadotropiner, anti-Müllerhormon, serumelektrolyter och steroidhormoner i urin. En del av resultaten av steroidhormonanalyserna i blod samt snabbdiagnostik av könskromosomer bör vara klara inom 48 timmar. De utgör grund för DSD-teamets planering av den fortsatta utredningen och behandlingen.

Majoriteten av barn med karyotypen 46,XX och oklart kön har kongenital binjurebarkshyperplasi (CAH, tidigare benämnt adrenogenitalt syndrom), medan endast hälften av 46,XY-barn med oklart kön får en slutlig molekyllär diagnos. Det stora antalet diagnoser gör att det inte finns enkla diagnostiska algoritmer som kan rekommenderas för alla situationer, utan varje barn måste utredas och behandlas individuellt, vilket understryker behovet av att utredningen centraliseras till speciellt erfarna team.

Beslut om könstillhörighet

Det är ofullständigt känt vad det är som påverkar att en person får/har en viss könsidentitet, vilket innebär att det är svårt att förutse könsidentiteten hos en individ med utgångspunkt från karyotyp, prenatal androgenexponering, grad av genital virilisering eller i vilket kön personen uppföstrats. Det innebär att det i vissa fall kommer att uppstå tvivel om huruvida det initia-

TABELL III. Normalvärden för genitalia hos nyfödda ≥vecka 37.

Penis sträckt längd, medeltal i cm (2 SD)	Penis bredd, medeltal i cm (2 SD)
3,5 (0,8)	1,1 (0,2) USA [4]
2,9 (0,8)	Japan [5]
3,1 (0,6)	1,07 (0,18) Kina [6]
3,6 (0,8)	1,14 (0,07) Indien [6]
3,4 (0,6)	1,13 (0,16) Nordamerika [6]
Klitoris längd [7], medeltal i mm (2 SD)	Klitoris bredd, medeltal i mm (2 SD)
4 (2,48)	3,32 (1,56)
Anogenital kvot ¹ [8], medeltal i mm	
AC, Anus–klitoris	29,6 (6,3)
AF, Anus–bakre vaginalranden (fourchette)	10,9 (3,5)
FC, fourchette–klitoris	19,4 (4,3)
Kvot: AF/FC	0,37 (0,07), avvikande om >0,5

¹ Indikation på tidig prenatal virilisering.

la valet av kön var optimalt för individen. Det är viktigt att känna till att atypiskt könsrolls-beteende är vanligare hos barn med DSD än i befolkningen i övrigt, men detta ska inte tolkas som att barnet har »fel« könstillhörighet.

Prenatal androgenexponering är klart associerad med vissa aspekter av könsrelaterat beteende. Det finns ett dos–respons-samband, snarare än en tröskleffekt, mellan prenatal androgenexponering och lekbeteende hos flickor med kongenital binjurebarkshyperplasi (CAH). Flickor som har svårare mutationer i 21-hydroxylasgenen, dvs mer androgenexponering prenatalt och mer uttalad virilisering av yttre genitalia, leker mer med pojkleksaker. Det är viktigt att poängtera att könsidentitet inte på samma sätt är relaterad till prenatal androgenexponering, och det är inte ett tecken på felaktig könstillhörighet om en person med DSD är homosexuell (relativt ett givet kön) eller uppvisar könsatypiska intressen eller beteenden. Kunskapen om vad som påverkar detta är ofullständig. Hormoner spelar definitivt en roll, men det är inte känt vilken roll exempelvis gener på Y-kromosomen har.

Det har debatterats om huruvida ett barn med oklart kön bör eller kan uppföstras i ett s k tredje kön, i väntan på att barnet själv kan fatta ett beslut. Konsensusmötet i Chicago tog tydligt ställning mot en sådan lösning. Kunskapen om hur det har gått för personer med avvikande könsutveckling är begränsad. Sannolikheten för att en individ ska bli tillfreds i sin könsidentitet varierar mellan olika diagnoser. Så gott som alla 46,XX-CAH-patienter liksom de med 46,XY-CAIS (complete androgen insensitivity syndrome) som växer upp som flickor/kvinnor identifierar sig som kvinnor. Mer än hälften av patienterna med 5α-reduktasbrist som vuxit upp som flickor och sedan viriliserats i puberteten (och alla som vuxit upp som pojkar) lever som män i vuxen ålder. En fjärdedel av patienter med PAIS (partial androgen insensitivity syndrome) är inte tillfreds med sin könstillhörighet oavsett om de uppföstras som flickor eller som pojkar.

I motsats till vad många experter ansåg för 2–3 decennier sedan talar det mesta för att alla patienter med isolerad mikropenis (dvs mycket liten penis men utan hypospadi) ska uppföstras som pojkar. Det finns rapporter om att de är tillfreds både som pojkar och som flickor (som neonatalt opererats till kvinnliga yttre könsorgan), men de bör uppföstras som pojkar med hänsyn till att kirurgi och hormonsubstitution då inte blir nödvändig och att det då finns möjlighet till fertilitet. XY-individer med kloakextrofi och med avsaknad av penis som uppföstrats

som flickor uppvisar varierande könsidentitet, men mer än hälften förefaller leva som kvinnor.

Vid beslut om könstillhörighet för patienter med ovotestis ska fertilitetsmöjligheter beaktas baserat på gonaddifferentiering och yttre genitalas utseende. Vid blandad gonaddysgenesi (mixed gonadal dysgenesis) ska hänsyn tas till prenatal androgenexponering, testikelfunktion vid och efter puberteten, fallosutseende och gonadernas lokalisering.

Maskuliniserande/feminiserande kirurgi

Det är barnurologen/barnkirurgen i DSD-teamet som ansvarar för att beskriva och planera kirurgiska ingrepp och konsekvenser av dem från nyföddhetsperioden till vuxenlivet. Efter diskussion med föräldrarna görs en plan för den kirurgiska handläggningen. Det är viktigt att endast kirurger med kunskap om pediatrik behandling och med specifik träning i, och erfarenhet av, kirurgi för barn med oklart kön tar hand om dessa patienter. Maskuliniserande kirurgi görs vid 6–18 månaders ålder i form av dels uppresning av penis, dels urinrörplastik. I vissa fall kan man behöva åtgärda retentio testis och/eller utföra skrotalplastik. Vid alla ingrepp ska vävnadssparande teknik användas, särskilt om man inte har en entydig molekyldiagnos. Det finns ingen evidens för att profylaktisk exstirpation av asymtomatiska men diskordanta strukturer, såsom utriculus eller müllerska gångstrukturer, är nödvändig, utan de bör sparas. Kirurgisk uppföljning med varierande intervall behövs upp i puberteten vad gäller både kosmetiskt och funktionellt resultat.

Feminiserande kirurgi (klitoris- och vaginalplastik) bör vid uttalad virilisering utföras vid 2–6 månaders ålder. Eftersom orgasmfunktion och erektil sensibilitet kan störas av klitoris-kirurgi ska den kirurgiska tekniken anpassas så att nervfunktion sparas. Funktion är viktigare än strikt kosmetiskt utseende. Vid ringa eller måttlig klitorishypertrofi behövs klitorisreduktion inte utföras, och då kan eventuell vaginalplastik senareläggas till puberteten. Det är viktigt att vara medveten om att klitorishypertrofi ser mer uttalad ut hos ett nyfött barn än vid 2–3 månaders ålder (särskilt efter insatt behandling vid CAH). Det är en allmänt spridd uppfattning att det är viktigt med kirurgi under första levnadsåret av kosmetiska skäl för att minska föräldrarnas stress och oro och förbättra förälderbarnrelationen. Det saknas dock vetenskapligt stöd för detta.

Om allt är tillfredsställande vid efterkontrollen görs nästa anatomiska kontroll strax före puberteten, tillsammans med en erfaren gynekolog. Då planeras eventuell klitoris- och vaginalplastik eller dilatationsbehandling av icke-opererade patienter och kompletterande operationer/dilatationer av patienter som opererats som spädbarn. Dessa utförs först vid 13–17 års ålder, när flickan själv är motiverad. Inga ytterligare rutinmässiga kontroller av yttre genitala behövs och ska inte heller utföras, eftersom de kan uppfattas som integritetskränkande. Av samma orsak ska upprepade undersökningar av genitala undvikas.

Frånvaro av vagina kräver (med få undantag) vaginalrekonstruktion i adolescensen, vid en tidpunkt då patienten är psykologiskt motiverad och kan vara delaktig i processen. De tekniker som används, självdilatation, hudsubstitution och tarmvaginalrekonstruktion, har alla sina fördelar och nackdelar.

Ställningstagande till eventuell gonadexstirpation görs av DSD-teamet på grundval av diagnos och malignitetsrisk och i samråd med föräldrar/patient.

Könshormonsubstitution

Hypogonadism är vanlig hos patienter med DSD. Tidpunkten för start av hormonell substitutionsbehandling för att induc-

era och underhålla pubertetsutvecklingen kan variera. Sådan behandling är viktig också för psykosocial utveckling och mognad.

Psykologiskt omhändertagande

Det är viktigt att psykologiskt stöd ges av personal med specifik kompetens om DSD och att detta sedan utgör en integrerad del av uppföljningen. När ett barn föds med oklart kön är det angeläget att den i teamet med psykologisk/psykiatrisk kompetens träffar föräldrarna tidigt i förloppet för att dels bedöma behovet av utvidgat krisstöd, dels etablera en kontakt på ett tidigt stadium.

Den första kontakten med föräldrarna till ett barn med oklart kön är viktig, eftersom det första intrycket ofta lämnar livslånga spår. Ordentligt med tid måste avsättas för diskussion och frågor från föräldrarna. Öppen kommunikation med patienter och familjer är viktig. Formerna och tidpunkten för information om medicinska fakta, såsom karyotyp, gonader och framtida möjlighet för fertilitet, måste individualiseras. Det är önskvärt att informationsprocessen planeras tillsammans med föräldrarna redan från tidpunkten för diagnos. Studier vid andra kroniska sjukdomstillstånd och vid adoption har visat att tidig information ger bättre psykosocial anpassning.

Psykosocial anpassning och livskvalitet

God livskvalitet innefattar bl a att känna attraktion, bli kär, ha förmåga att utveckla intima relationer, ha fullgod sexuell funktion och ha möjlighet att gifta sig och få barn oavsett biologiska markörer för kön. Det psykologiska stödet ska inrikta sig på de olika problem man erfarenhetsmässigt vet brukar uppkomma hos dessa patienter. Det är t ex inte ovanligt att de uttrycker sexuell aversion, vilket kan misstolkas som nedsatt libido. En del patienter undviker nära förhållanden av rädsla för att bli ratade, vilket är viktigt att bearbeta. Man kan också behöva ge råd i processen att bygga ett förhållande med en partner.

Fokus måste vara på personliga relationer och inte bara på sexuell funktion. Tonårspatienter måste ges möjlighet att tala konfidentiellt utan föräldrarnas närvaro. Remiss till sexolog kan också behövas. Stödorganisationer kan ge patienten möjlighet att tala om sina funderingar på ett bra sätt.

I Sverige finns sedan många år en intresseförening för CAH (<<http://www.cah.se>>) dessutom håller en stödförening för alla former av DSD på att byggas upp (<<http://www.inis-org.se>>).

Slutsats

Allmänt sett är vår kunskap om resultaten av nuvarande behandling vid oklart kön otillräcklig. Även om diagnostiken och behandlingen förbättrats de senaste åren behövs ytterligare uppföljningsstudier många år framöver för att öka kunskapen om DSD, vilket är ytterligare en anledning till att behandlingen

FAKTA 3

De fyra DSD-centra i Sverige och kontaktpersoner

- Karolinska Universitetssjukhuset Solna: Anna Nordenström, barnendokrinolog, Agneta Nordenskjöld, barnkirurg
- Akademiska barnsjukhuset, Uppsala: Maria Halldin, barnendokrinolog, Göran Läckgren, barnkirurg

- Östra sjukhuset och Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg: Annika Reims, barnendokrinolog, Gundela Holmdahl, barnkirurg
- Universitetssjukhuset MAS, Malmö: Johan Svensson, barnendokrinolog, Christina Clementson-Kockum, barnkirurg

av dessa patienter bör centraliseras. Förhoppningsvis kommer toleransen i samhället för personer med avvikande könsutveckling att öka, på samma sätt som har skett för homosexualitet. Könstillhörighet är och kommer under överskådlig tid att förbli en central fråga för dem som drabbas. Det är därför viktigt att de redan som nyfödda kommer under kompetent vård.

REFERENSER

1. 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;91(7):554-63.
2. 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;118(2):753-7.
3. 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;118(2):e488-500.
4. Feldman KW, Smith DW. Fetal phallic growth and penile standards for newborn male infants. J Pediatr. 1975;86:395-8.
5. Fujieda K, Matsuura N. Growth and maturation in the male genitalia from birth to adolescence. Change in penile length. Acta Paediatr Jpn. 1987;29:220-3.
6. Cheng PK, Chanoine JP. Should the definition of micropenis vary according to ethnicity? Horm Res. 2001;55:278-81.
7. Oberfield SE, Mondok A, Shahrivar F, Klein JF, Levine LS. Clitoral size in full term infants. Am J Perinatol. 1989;6:453-4.
8. Callegari C, Everett S, Ross M, Brasel JA. Anogenital ratio: measure of fetal virilization in premature and full-term newborn infants. J Pediatr. 1987;111(2):240-3.
9. Wedell A, Ritzén M, Nordenskjöld A. Pojke eller flicka? Molekylära mekanismer vid könsdifferentiering. Läkartidningen. 2000;97:449-57.

Kontakt ska tas omgående med något av de centra som finns i Sverige angående alla barn där tveksamhet uppstår.

■ *Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.*

Kommentera denna artikel på www.lakartidningen.se

ANNONS