



**Karolinska
Institutet**



DSD

Till föräldrar när barnets kön är oklart vid födelsen

Första besöket



Inledning

I Sverige föds cirka 20 barn årligen med oklar könstillhörighet där det behövs en utredning innan man kan avgöra om det är en flicka eller pojke. DSD är ett välkänt tillstånd som vi i teamet är vana vid att utreda och behandla. Denna folder är tänkt som ett stöd till dig som förälder. Du kan dessutom alltid vända dig till DSD-teamet om du har frågor.

Normal fosterutveckling

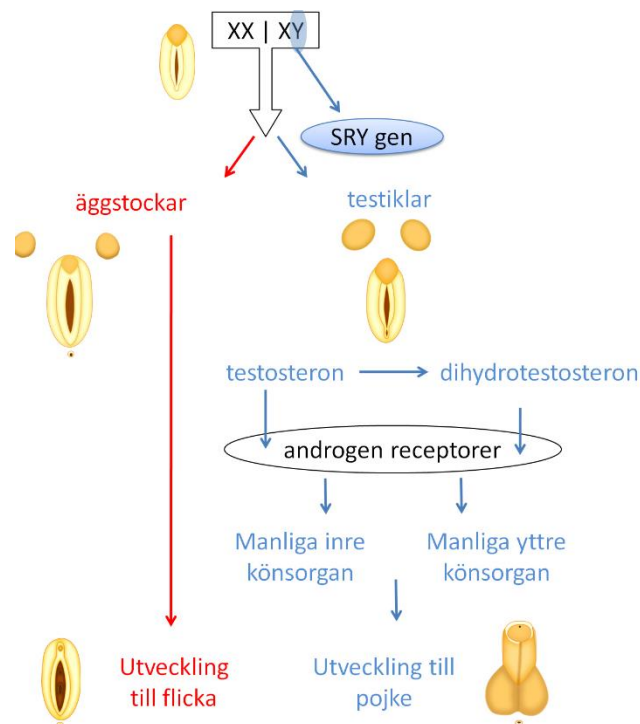
Vid befruktningen har det blivande fostret ett kromosomalt kön med 46 kromosomer varav 2 X-kromosomer för flickor (46,XX) och en X och en Y-kromosom för pojkar (46,XY). Utvecklingen är identisk de första sex fosterveckorna, då fostret utvecklar två omogna könskörtlar och två olika gångsystem. Därefter utvecklas könskörtlarna till äggstockar hos flickor och till testiklar hos pojkar. Detta styr i sin tur den fortsatta utvecklingen till flicka eller pojke. Gångsystemen blir inre könsorganen.

Avvikande könsutveckling

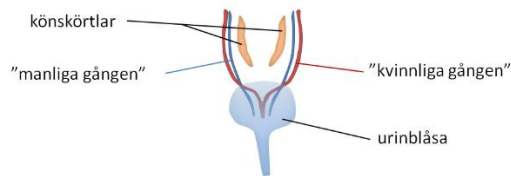
När könsutvecklingen avviker från det vanliga kallas det internationellt för "DSD" som står för "disorders of sex development". DSD kan uppkomma på många olika sätt och på olika nivåer under utvecklingen på grund av avvikande könskromosomer eller könskörtlar eller att den senare utvecklingen inte sker på vanligt sätt. Det innebär antingen att en flicka är "viriliserad" (oftast en överproduktion av manligt könshormon) eller att en pojke blir "undermaskuliniserad" (oftast otillräcklig mängd manligt könshormon).

Avvikande könsutveckling kan till exempel bero på utebliven produktion eller effekt av testosteron hos ett barn med XY kromosomer. Detta kan innebära att fostret får kvinnliga yttre könsorgan trots att testiklarna är normala. Vid nedsatt produktion eller effekt av testosteron kan fostret utvecklas till en pojke med hypospadi. Detta kan också ske vid flera andra ärftliga tillstånd.

Den vanligaste anledningen till att en flicka är viriliserad (t.ex. stor klitoris, sammanvuxna blygdläppar) är ökad produktion av manligt könshormon under fosterutvecklingen. Det beror oftast på en medfödd förändring i binjurarnas hormonproduktion. Detta kallas "CAH", medfödd binjureförstoring (congenital adrenal hyperplasia).



Vecka 6: könskörtlar och gångarna



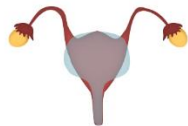
Strax efter vecka 10: kvinnliga hormoner, "manliga gången" har tillbakabildats



Vecka 10: testes formats, "kvinnliga gången" har tillbakabildats



Vecka 20: Livmodern utvecklas från en kvinnliga gången



Strax före födseln: testes går ner till pungen



Den första tiden

Precis som alla nyblivna föräldrar kommer ni att ha mest fokus på närhet till barnet, sömn och mat den första tiden. Många kommer att fråga er om barnet är en flicka eller pojke, och det kan hända att det tar tid att ta reda på det. Alla föräldrar reagerar olika och de flesta har aldrig hört talas om att oklar könstillhörighet kan uppstå. Det är individuellt hur mycket information man vill dela med sig av till omgivningen, men det kan vara värdefullt att ha någon eller några närstående som man berättar precis hur det är för. Till övriga i omgivningen kan det vara lämpligt att avvakta med information tills ni vet mer.

För barnet själv är det viktigt att få ta del av sin historia och så småningom får kunskap om tillståndet. Det sker bäst och enklast om man under hela uppväxten informerar barnet. Det kan vara bra att dokumentera viktiga händelser, till exempel genom att ta bilder vid sjukhusbesök, så barnet uppfattar det som en naturlig del av sin historia.

Ni kommer att kallas till regelbundna besök till DSD-teamet för fortsatt behandling och psykologiskt stöd under barnets hela uppväxt. Det finns fler foldrar som stöd till er familj vid olika situationer i livet som inför dagisstart, skolstart och puberteten.

Kontaktuppgifter till
**DSD-teamet vid Astrid Lindgrens barnsjukhus,
Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm**

Endokrinologmottagningen: 08-517 77578
Kontaktjuksköterska Inger Bjernekuhl

Anna Nordenström, barnendokrinolog
Tel 073 6994114
Mail: anna.nordenstrom@ki.se

Agneta Nordenskjöld, barnkirurg
Tel 08 517 77705, 070 4841 228
Mail: agneta.nordenskjold@ki.se

Louise Frisén, barnpsykiatriker
Tel 0708 104411
Mail: louise.frisen@ki.se

Anna Strandkvist, barnpsykolog
Tel 08 58584770
Mail: anna.bengtsson-strandqvist@karolinska.se

DSD-team finns även på följande orter i Sverige

Göteborg

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Kontaktperson Gundela Holmdahl
Barnkirurgiska kliniken

Uppsala

Akademiska barnsjukhuset
Kontaktperson Maria Halldin
Barnmedicinkliniken

Lund

Universitetssjukhuset
Kontaktperson Johan Svensson
Barnmedicinkliniken

Uppdatering juni 2015