

CAH of Congenitale Bijnierschors Hyperplasie ...

Beste ouder,

Als je deze bundel leest, betekent dit dat bij jouw kindje de diagnose van Congenitale Bijnierschors Hyperplasie (CAH) werd gesteld. Ongetwijfeld zit je met veel vragen. Wij hopen met deze informatiebrochure op de belangrijkste vragen een antwoord te kunnen geven. Daartoe zullen we stap voor stap, aan de hand van vragen, de voornaamste aspecten van CAH overlopen. Dit vanaf het begin, met vragen als : ‘Wat is het?’ tot vragen over de verdere evolutie van je kind tot aan de volwassenheid. De bundel kan gelezen worden op eigen tempo, niet alles hoeft in één keer.

Deze brochure bestaat uit 2 delen: in het eerste deel wordt uitleg gegeven over CAH: Wat is het? Waardoor wordt het veroorzaakt? Wat zijn de gevolgen? Waaruit bestaat de behandeling? Dit deel is belangrijk voor jongens én meisjes met CAH. In het 2^{de} deel gaan we dieper in op enkele aspecten die enkel voor meisjes met CAH gelden.

Door een antwoord te bieden op deze vragen hopen we jou als ouder en je hele gezin wat extra ondersteuning te bieden.

Je kindje wordt geboren. De eerste vragen van ouders aan de dokter zijn steeds: Is mijn kindje gezond? Heeft het twee armpjes en twee beentjes? En is mijn kind nu een jongen of een meisje?

Alles stopt even wanneer de dokter zegt: “Het is nog niet zo duidelijk, dit moeten we nog even nagaan”, of na enkele dagen wordt het duidelijk dat er mogelijk iets mis is. Na negen maanden zwangerschap leef je als ouder naar de geboorte toe. En dan is daar plots die onzekerheid. ‘Er is iets mis’ spookt het door je hoofd.

Bij meisjes met CAH kan het genitaal uitzicht atypisch zijn, bij jongens met CAH is dit niet het geval. Er zijn vele redenen waarom een kindje geboren wordt met een atypisch genitaal. Dokters doen steeds hun best om zo snel mogelijk de oorzaak hiervan te bepalen. . Eenmaal je de oorzaak begrijpt (de diagnose) is het makkelijker te aanvaarden waarom dit bij jouw kindje gebeurde en wat je kan doen als ouder om je kindje groot te brengen met zelfvertrouwen en weerbaarheid.

Inhoudsopgave

<u>CAH OF CONGENITALE</u>	<u>1</u>
<u>INHOUDSOPGAVE</u>	<u>2</u>
<u>DEEL 1: VOOR JONGENS EN MEISJES MET CAH</u>	<u>5</u>
<u>WAT IS CAH?</u>	<u>5</u>
<u>HOE WORDT DE DIAGNOSE VAN CAH GESTELD?</u>	<u>9</u>
<u>WAT IS DE BEHANDELING VAN CAH?</u>	<u>10</u>
WELKE ARTS IS VERANTWOORDELIJK VOOR DE BEHANDELING VAN MIJN KIND ?	11
WAAROM IS EEN BEHANDELING NODIG?	11
WELKE MEDICATIE KRIJGT MIJN KIND? WAT DOET DEZE MEDICATIE? OP WELKE LEEFTIJD START MEN BEST MET DEZE MEDICATIE?	14
MOET DEZE MEDICATIE ELKE DAG WORDEN INGENOMEN?	14
IS AL DEZE MEDICATIE WEL GOED VOOR MIJN KIND? IS DE MEDICATIE NIET GEVAARLIJK?	16
MOET DEZE MEDICATIE LEVENSLANG WORDEN OPGENOMEN ?	17
HEEFT MIJN KIND EEN OPERATIE NODIG ?	18
IS ER EEN OPVOLGING VAN DE BEHANDELING NODIG EN WIE ZAL DIT DOEN? HOE VAAK MOETEN WIJ TERUGKOMEN BIJ DE DOKTER?	18
HOEVEEL KOST DEZE MEDICATIE ? IS ER EEN TERUGBETALING ?	19
KAN EEN VOLGEND KINDJE OOK CAH HEBBEN?	19
<u>WAT KAN IK ALS OUDER DOEN OM MIJN KIND TE ONDERSTEUNEN?</u>	<u>19</u>
<u>BOEKJES DIE KINDEREN KUNNEN HELPEN OM ZELFVERTROUWEN OP TE BOUWEN</u>	<u>21</u>
<u>DEEL 2: VOOR MEISJES MET CAH</u>	<u>23</u>
WAAROM ZIET HET GENITAAL ER BIJ MIJN DOCHTER ANDERS UIT DAN BIJ DE MEESTE MEISJES?	23
HEEFT MIJN DOCHTER EEN OPERATIE NODIG ? WAT GEBEURT ER BIJ ZO'N OPERATIE? OP WELKE LEEFTIJD MOET DE OPERATIE UITGEVOERD WORDEN?	23
HET GENITAAL UITZICHT BLIJFT OOK NA DE EERSTE MAANDEN NOG OPVALLEND. HOE MOET HET NU VERDER?	25
 CAH of Congenitale Bijnierschors Hyperplasie	 2

<u>GENDERIDENTITEIT</u>	25
NA DE GEBOORTE	26
PEUTER EN KLEUTER	27
LAGERE SCHOOLTIJD	30
PUBERTEIT	30
VOLWASSENHEID	34
<u>VERWERKINGSPROCES VAN HET GEZIN</u>	35
HOE GA JE ER MEE OM?	35
VANAF WELKE LEEFTIJD KAN IK HIER MET MIJN KIND OVER PRATEN?	37
<u>LIJST VAN BOEKEN MET ALS THEMA ANDERS ZIJN</u>	39
<u>WEBSITES</u>	40
<u>DANKWOORD</u>	40

DEEL 1

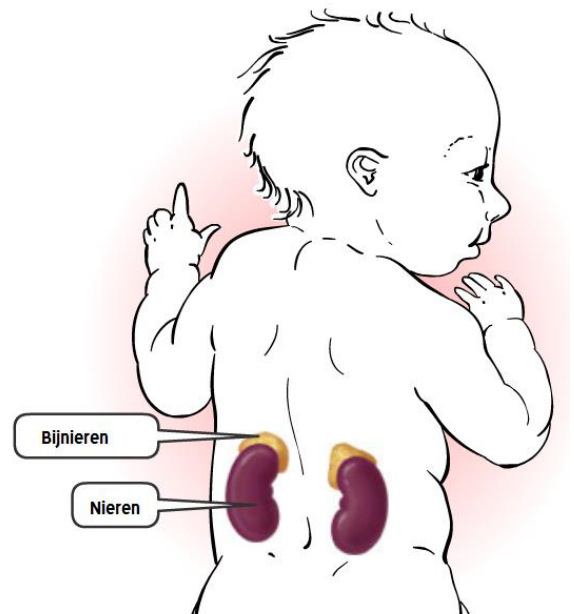
Voor jongens en meisjes met CAH

Deel 1: Voor jongens en meisjes met CAH

Wat is CAH?

IN het kort is CAH een erfelijke aandoening waarbij er een onevenwicht is in de aanmaak van 3 belangrijke hormonen van de bijnieren. Levenslange medicatie is noodzakelijk en zorgt ervoor dat dit evenwicht wordt hersteld.

CAH staat voor “Congenitale Adrenale Hyperplasie”. Het is een **aangeboren (congenitaal)** aandoening waarbij de **bijnieren (in het Engels: adrenal) vergroot (hyperplasie)** zijn.



De bijnieren bevinden zich in de buikholte boven de nieren (zie figuur). Ze maken verschillende **hormonen** aan die de **hoeveelheid water, zout en suiker in ons lichaam regelen**. Daarnaast maken ze, zowel bij jongens als bij meisjes, een vorm van androgenen (=mannelijk hormoon) aan die een rol spelen in de geslachtsontwikkeling.



De hormonen die essentieel zijn voor de **water- en zoutbalans** van het lichaam bepalen (gedeeltelijk) de bloeddruk. Wanneer er meer water en zout in het lichaam is opgenomen, zal de bloeddruk verhogen. Het hormoon dat hiervoor wordt gemaakt heet **Aldosteron**.

Belangrijk voor het **suiker- en vetmetabolisme** is de aanmaak van **Cortisol** of het stresshormoon. Cortisol zorgt dat er meer suiker vrijkomt in het lichaam vanuit de lichaamsreserves. Dat is nodig in een stresssituatie. Cortisol speelt ook een grote rol in het verdedigingsmechanisme van ons lichaam bij infecties en verwondingen.

Tenslotte produceren de bijnieren geslachtshormonen (**Androgenen**). Deze hormonen zorgen ervoor dat we in de puberteit **oksel en schaambeharing** krijgen en dat de huid en het hoofdhaar sneller vettig wordt en er puistjes ontstaan. De aanmaak van geslachtshormonen gebeurt ook in de geslachtsklieren (teelballen/ eierstokken). In de geslachtsklieren worden er veel meer van deze hormonen gemaakt, die bovendien

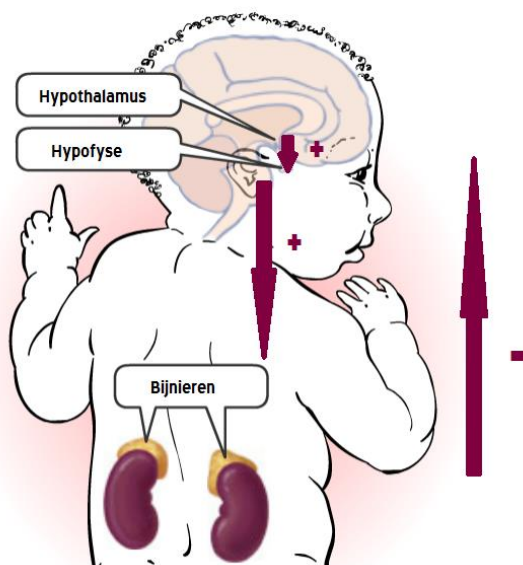
veel krachtiger werken, waardoor de androgenen van de bijnier bij kinderen zonder CAH maar een beperkte rol spelen.

Congenitaal = aangeboren C

Adrenal = bijniere A

Hyperplasie = vergroot H

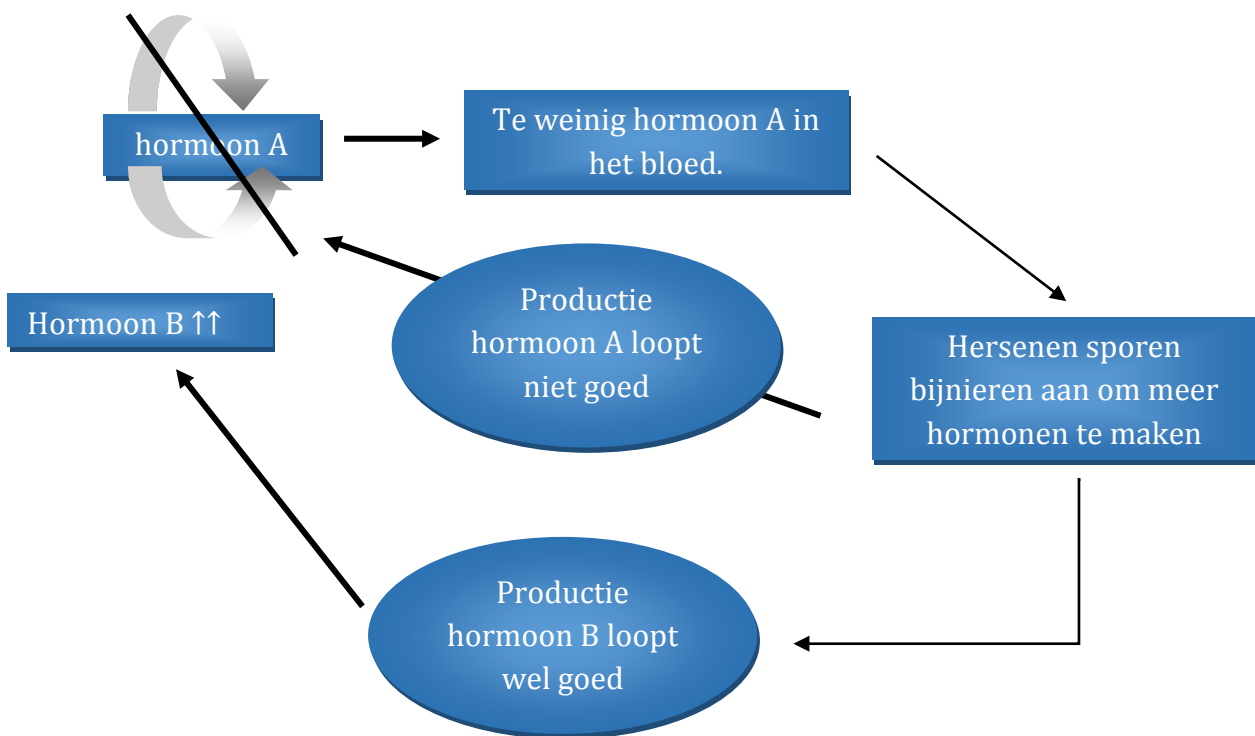
De bijnier produceert hormonen die de hoeveelheid, zout, vocht en suiker in het lichaam regelen en die een rol spelen in de geslachtsontwikkeling



De hoeveelheid hormonen die in de bijnier wordt aangemaakt wordt strikt geregeld door de hersenen. De hersenen meten constant of er genoeg bijnierhormonen in het lichaam aanwezig zijn, en als dat niet het geval is zullen ze aan de bijniere een signaal geven om meer hormonen aan te maken.

De hormonenproductie in de bijniere verloopt volgens een welbepaald **schema** met verschillende tussenstappen” zoals er bijvoorbeeld ook verschillende stappen nodig zijn om van druiven wijn te maken. Als 1 van die tussenstappen niet goed werkt, dan kan de bijnier het eindhormoon niet goed maken. Het

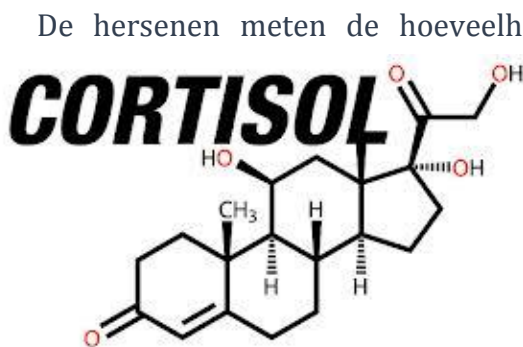
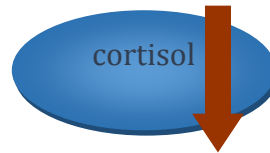
hormoon komt niet of onvoldoende in het lichaam voor en de hersenen zullen de bijnier stimuleren om toch méér van het eindhormoon te maken. De bijnier kan echter het eindhormoon niet aanmaken door de fout in één van de tussenstappen en zal dus blijvend gestimuleerd worden door de hersenen. Daardoor zullen de andere hormonen van de bijnier, die wél goed gevormd kunnen worden, in dit geval de androgenen, veel te veel aangemaakt worden door de continue over-stimulatie vanuit de hersenen.



Hormonenproductie = schema met verschillende tussenstappen
 Bij CAH : 1 van de tussenstappen voor productie hormoon A werkt niet goed, hormoon A wordt niet goed gemaakt
 Hersenen : sporen bijnieren aan om hormoon A te maken
 Bijnieren : hormoon A lukt niet, hormoon B wel = overproductie

Wat zijn de gevolgen van CAH?

Bij CAH loopt **de aanmaak van cortisol** fout. Hierdoor is het gehalte aan cortisol in het bloed te laag. Door een tekort aan cortisol kan er een **te lage bloedsuiker** en **te lage bloeddruk** ontstaan, en kan ons lichaam zich niet goed verdedigen bij **lichamelijke stress**.



De hersenen meten de hoeveelheid cortisol in het bloed en zullen de bijnieren stimuleren om meer cortisol te maken omdat de hoeveelheid cortisol in het bloed te laag is. De productie loopt echter niet goed waardoor het gehalte aan cortisol niet kan stijgen. Door de over-stimulatie zullen wél de androgenen in grotere mate worden aangemaakt, zowel bij meisjes als bij jongens.

Dit **teveel aan androgenen** zorgt ervoor dat je kind **fysieke veranderingen** kan ondervinden bij de geboorte en/of als de aandoening niet behandeld wordt: Bij meisjes kan hierdoor de clitoris vergroot zijn, de schaamlippen aan elkaar gegroeid zijn en/of de opening van de vagina uitwendig niet zichtbaar zijn. Bij jongens kan een vergroting van de penis optreden.

Dit komt omdat de androgenen die in de bijnier bij meisjes en bij jongens gemaakt worden, heel goed lijken op het testosteroone dat in grotere hoeveelheden in de teelballen geproduceerd wordt. Testosteroone is het hormoon dat de penis doet groeien. En wanneer er een te grote aanmaak van androgenen is in de bijnier zien we bij kindjes met CAH hetzelfde effect: De clitoris of de penis groeien door de overproductie van androgenen. Bij meisjes zonder CAH blijft de clitoris kleiner omdat er een veel kleinere hoeveelheid androgenen wordt gemaakt.

Om deze redenen valt CAH bij meisjes in de groep van **“aandoeningen van de geslachtsontwikkeling”**. In het Engels spreken we van **“DSD”**, wat staat voor **“Differences** (soms spreekt men ook van “Disorders”) **of Sex Development**.

Een ander gevolg is het **vroegtijdig optreden van puberteitskenmerken**.

De normale **groei** kan ook verstoord worden zonder behandeling. Zonder behandeling zullen kinderen met CAH tijdens de kinderjaren vaak sneller groeien dan hun leeftijdsgenootjes, aan de andere kant zal de groei vroeger stoppen, wat een kleinere gestalte geeft tijdens de puberteit en op volwassen leeftijd.

Bij CAH is niet alleen de aanmaak van cortisol gestoord maar ook de **aanmaak van** het hormoon dat instaat voor de zout- en vochthuishouding (**aldosteron**); het gehalte aan aldosteron in het bloed is dus te laag. Hierdoor gaat zonder behandeling veel lichaamszout via de urine verloren en kan de **bloeddruk** dalen, er kan een **tekort aan vocht** ontstaan en je kind kan veel trek hebben in extra hoeveelheden zout. Het verlies aan zout en vocht kan in ernstige gevallen **levensbedreigend** zijn, bvb. Enkele dagen na de geboorte, als de diagnose nog niet gekend is en er dus ook nog geen behandeling werd gestart.

Gevolgen van CAH

- lagere productie van cortisol
- overproductie van androgenen
- verstoorde groei (snellere groeispuurt maar kleinere eindgestalte)
- verstoorde productie van hormonen nodig voor vocht- en zouthuishouding

Hoe wordt de diagnose van CAH gesteld?

Bij de geboorte zijn er meestal nog geen problemen met de bloeddruk of suiker. Deze treden pas op rond de 5^{de} – 7^{de} levensdag. Als er geen atypisch uitzicht is van de genitaliën bij de baby wordt de diagnose van CAH meestal pas vermoed door een afwijkend resultaat van de **metabole screenings bloedname** (vroeger de “hielprik” of het “Guthriekaartje”) die bij elk kind op de 3^{de} -5^{de} levensdag wordt afgenomen. Bij een afwijkend resultaat van deze “hielprik” zal je door het ziekenhuis waar je kind werd geboren, verwittigd worden. Er dient dan snel een controle bloedname te gebeuren, en vaak ook nog enkele andere onderzoeken (bv echografie). Soms is het nodig om een aanvullende stimulatietest van de bijnier te doen, dit gebeurt in het dagziekenhuis. Van zodra de diagnose van CAH zeker is, kan de behandeling worden ingezet. Door middel van **genetisch onderzoek** kan de verandering in het erfelijk materiaal, die de aandoening veroorzaakt, opgespoord worden.

Wat is de behandeling van CAH?

Eens de diagnose van CAH gesteld, zal er onmiddellijk met een behandeling worden gestart. De behandeling bestaat uit het geven van medicatie, namelijk **Hydrocortisone en Fludrocortisone**, om het tekort aan Cortisol en Aldosteron op te vangen. Daarnaast wordt **psychologische ondersteuning** aan de ouders van meisjes met CAH geboden. De diagnose van een chronische aandoening zoals CAH en de impact op genitale ontwikkeling kan ouders extra zorgen baren, en een psycholoog helpt families om de diagnose goed te verstaan en ook een plan te maken om met kinderen hierover te praten..

Op langere termijn kan de mogelijkheid van een **operatie** overwogen worden die de genitale veranderingen minder zichtbaar maakt. Hier komen we verder in deze brochure nog op terug.



Wanneer je kindje de diagnose van CAH krijgt moet je als ouder verwerken dat je kindje een chronische aandoening heeft en daarnaast krijg je heel veel informatie op korte tijd. Niemand verwacht dat je alles van de eerste keer kan onthouden en ouders hebben vaak nog vele vragen over de behandeling, zoals:

- Welke arts is verantwoordelijk voor de behandeling van mijn kind?
- Waarom is een behandeling nodig?
- Welke medicatie krijgt mijn kind? Wat doet deze medicatie?
- Op welke leeftijd start mijn kind best met de medicatie?
- Moet deze elke dag worden ingenomen?
- Is al deze medicatie wel goed voor een kind?
- Moet deze levenslang worden ingenomen?
- Hoeveel kost deze medicatie?
- Is er een terugbetaling?
- Heeft mijn kind een operatie nodig en wat gebeurt er bij zo'n operatie?
- Op welke leeftijd moet deze operatie worden uitgevoerd?
- Is er een opvolging van de behandeling aangewezen?

Stap voor stap zullen wij op de volgende vragen een duidelijk antwoord proberen te geven.

Welke arts is verantwoordelijk voor de behandeling van mijn kind ?

CAH is een zeldzame en complexe aandoening is. Internationale richtlijnen zijn het erover eens dat CAH, zeker bij meisjes, best behandeld wordt door een team van verschillende artsen in een **gespecialiseerd DSD centrum** waar veel ervaring is met kindjes die deze en gelijkaardige aandoeningen hebben. Een gespecialiseerd DSD team is in België in het UZ Gent aanwezig. Teamleden die in het begin een belangrijke rol spelen zijn de kinderendocrinoloog, de kinderpsycholoog en de kinderuroloog.

De **kinderendocrinoloog** zal de medicatie opstarten en opvolgen.

De **kinderpsycholoog** zal, zeker als het om een meisje met CAH gaat, extra ondersteuning bieden, eerst aan de ouders en later ook aan je kind.

De **kinderuroloog** zal de kans op het optreden van complicaties van nieren of urinewegen, zoals infecties, inschatten. Indien nodig zal hij/zij hiervoor een operatie uitvoeren. Bij een meisje met CAH beslissen **het hele team, de ouders en het kind samen** best over een eventuele ingreep om de fysieke veranderingen minder zichtbaar te maken (zie Deel 2).

kinderendocrinoloog = arts gespecialiseerd in behandeling van kinderen met hormoonproblemen

kinderuroloog = chirurg gespecialiseerd in behandeling van kinderen met nier- en urinewegproblemen en atypische geslachtsdelen

kinderpsycholoog = persoon gespecialiseerd in het ondersteunen van ouders en kinderen om complexe uitdagingen beter te verstaan en erover te leren praten.

Waarom is een behandeling nodig?

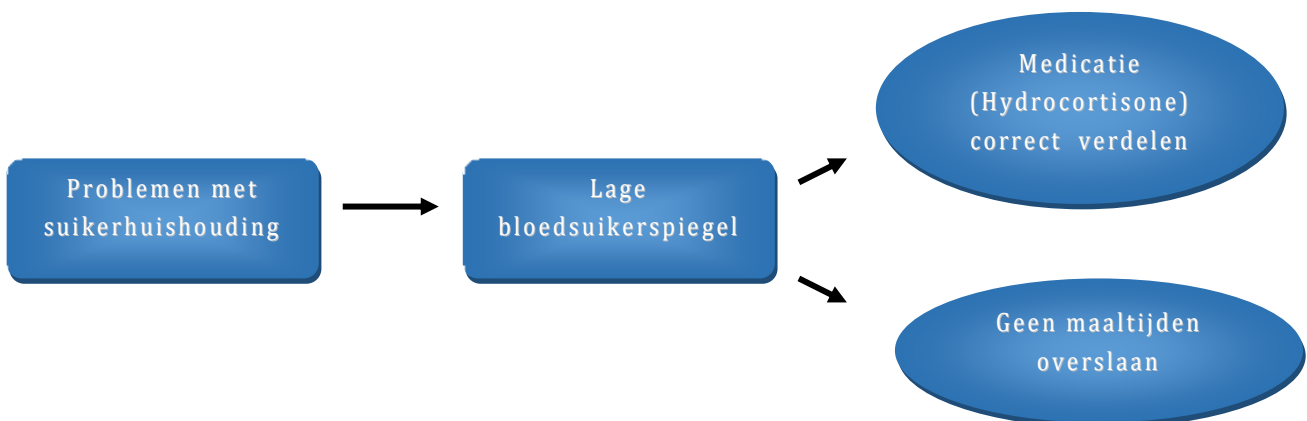
De bijnier is verantwoordelijk voor de aanmaak van een aantal onmisbare hormonen. Als je CAH hebt is de hoeveelheid hormonen die de bijnier aanmaakt onregelmatig: sommige hormonen worden te veel aangemaakt, andere hormonen worden niet of veel te weinig aangemaakt. Met medicatie proberen we de **normale werking van de bijnier te vervangen**. De dosis van deze medicatie moet heel precies worden bepaald om nevenwerkingen op korte of lange termijn te vermijden.



De bijnier staat in voor de productie van **3 belangrijke hormonen**:

1. Hormoon voor suiker- en vetmetabolisme (cortisol)

Suiker- en vetmetabolisme: Door te weinig cortisol aanmaak krijg je problemen met het suikergehalte in het bloed. Samen met andere hormonen zorgt cortisol ervoor dat er voldoende suiker in het lichaam aanwezig is. Bij te weinig cortisol kan de bloedsuikerspiegel dalen. Vooral baby's en jonge kinderen zijn hier erg gevoelig aan. Omdat we 's nachts niet eten en er dan geen suiker in het lichaam komt is het belangrijk de medicatie mooi te verdelen over de dag, dat wil zeggen dat de avonddosis voldoende laat moet worden gegeven en de ochtenddosis voldoende vroeg (zie verder). Het is ook belangrijk dat een jong kind met CAH **nooit het avondmaal of het ontbijt overslaat**.



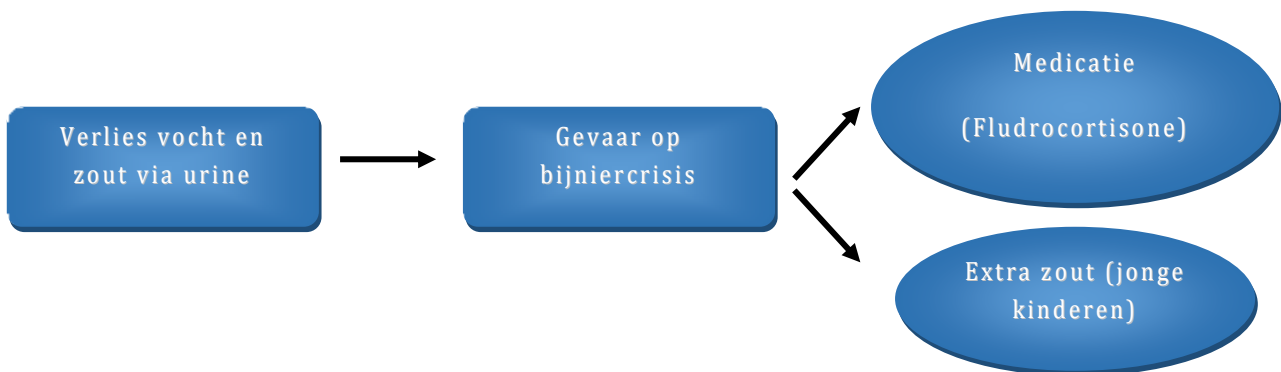
2. Hormoon voor water- en zoutbalans

Water- en zoutbalans: Vaak zal CAH ook leiden tot te veel zoutverlies via de urine, samen met lichaamsvocht. Hierdoor kan het lichaam uitdrogen.

Als we **ziek** zijn maakt ons lichaam **3 tot 5 keer meer cortisol** aan zodat de hogere bloedsuikers en het verhoogde zoutgehalte ons kunnen beschermen tegen een shock. Bij CAH kan de bijnier deze grote hoeveelheden extra cortisol niet maken. Het tekort aan zout en suiker kan dus, bij ziekte of andere lichamelijk stress, leiden tot een **'bijniercrisis'**. Deze crisis zorgt voor een volledige uitdroging van het lichaam en grote

bloeddrukval (=shock), wat in ernstige gevallen levensgevaarlijk kan zijn. Daarom is het belangrijk bij ziekte of lichamelijke stress de dosis 3 tot 5 keer te verhogen (zie verder).

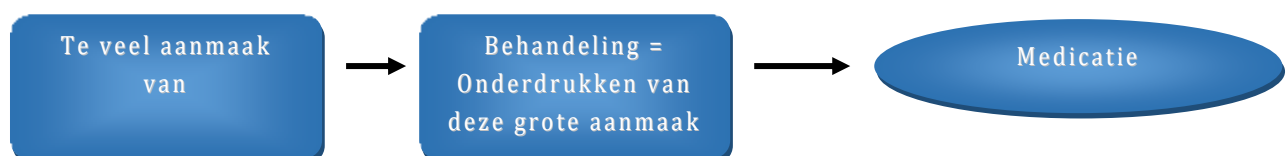
Omdat flesvoeding en borstvoeding weinig zout bevatten wordt ook **extra zout** gegeven aan de baby. Zodra vaste voeding wordt genomen kan in de plaats hiervan wat extra keukenzout (1 gram, dit is de hoeveelheid van 1 zakje keukenzout op restaurant) aan de maaltijd worden toegevoegd.



3. Hormoon voor geslachtsontwikkeling

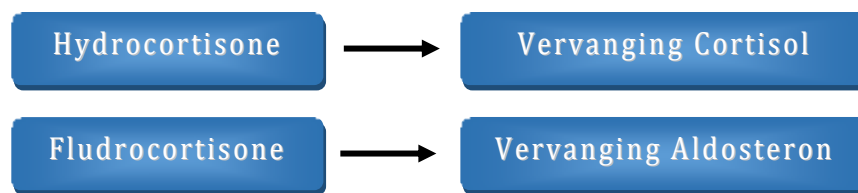
Geslachtsontwikkeling: Bij CAH worden te veel androgenen aangemaakt door overstimulatie van de bijnier. Bij meisjes leidt dit tot een aantal ongewone lichamelijke kenmerken, zoals een grote clitoris, het vergroeien van de schaamlippen en op kinderleeftijd meer lichaamsbeharing, snelle groei en vroege puberteit. Bij jongens leidt dit tot snelle groei en toename van de spiermassa, vergroten van de penis en vroege puberteit.

Het geven van **cortisone** vermindert de stimulatie van de bijnier en zorgt er dus voor dat de **overdreven aanmaak van androgenen wordt gestopt**. Als de dosis cortisone onvoldoende is zal er opnieuw aanmaak zijn van androgenen. Een te hoge dosis cortisone zal echter de groei remmen, en overgewicht, hoge bloeddruk en striemen veroorzaken. Het is dus soms zoeken naar een **moeilijk evenwicht** om de groei en lichamelijke ontwikkeling zo goed mogelijk te laten verlopen.



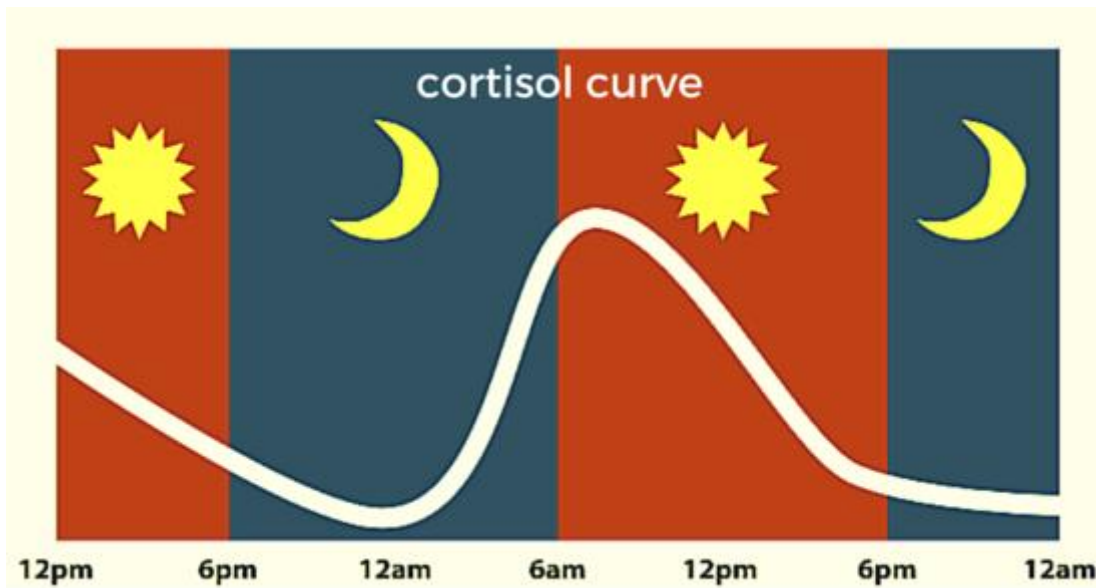
Welke medicatie krijgt mijn kind? Wat doet deze medicatie? Op welke leeftijd start men best met deze medicatie?

De arts zal **Hydrocortisone** voorschrijven. **Hydrocortisone vervangt het cortisol** dat normaal door de eigen bijnier wordt aangemaakt. Hydrocortisone wordt gestart van zodra de diagnose van CAH wordt gesteld. Het vroeg opstarten onderdrukt onmiddellijk de ongewenste effecten van CAH. Bij de meeste vormen van CAH wordt er ook meer zout dan normaal via de urine uitgeplast. Om deze reden zal de arts vaak ook **Fludrocortisone** voorschrijven. **Fludrocortisone vervangt het hormoon van de zoutregeling (aldosteron)**.



Moet deze medicatie elke dag worden ingenomen?

De medicatie moet **elke dag** worden genomen en mag **onder geen omstandigheden** worden **onderbroken** omdat zelfs een korte onderbreking ernstige gevolgen kan hebben zoals bijvoorbeeld een levensbedreigende 'bijniercrisis'. De **juiste dosis** per dag is ook heel belangrijk want de hersenen, die de concentratie aan hydrocortisone meten, zijn heel gevoelig aan kleine veranderingen. Daarnaast is ook het **tijdstip** waarop Hydrocortisone moet worden genomen heel belangrijk, omdat de medicatie de normale aanmaak van cortisol zo goed mogelijk moet nabootsen. Op deze manier kunnen de dosissen zo laag mogelijk blijven met toch een maximale onderdrukking van de androgenen, en wordt een verdere vergroting van de clitoris en andere nevenwerkingen zoveel als mogelijk vermeden. De normale aanmaak van cortisol is te zien op onderstaande figuur.



pm = namiddag en avond; am = 's nachts en 's ochtends

Hydrocortisone heeft een korte werking en moet daarom **drie keer per dag** worden toegediend, met de hoogste dosis 's morgens, en wel zo vroeg mogelijk. Normaal is de **grootste piek in de aanmaak van cortisol om 05u 's ochtends!** Hoewel het natuurlijk niet haalbaar is om op dit tijdstip dagelijks medicatie te nemen moeten we toch proberen deze normale aanmaak zoveel mogelijk na te bootsen. Dus over het algemeen geldt: **hoe vroeger op de dag je de eerste dosis kan innemen, hoe beter. Probeer zeker om nooit later dan 07u 's ochtends de medicatie toe te dienen aan je kind.** Om dezelfde reden is het belangrijk om de avonddosis niet te vroeg toe te dienen. Onze eigen aanmaak van cortisol is héél laag in de avond, en begint pas te stijgen na middernacht. Om dit zo goed mogelijk na te bootsen moet de **avonddosis** dus **zo laat mogelijk** ingenomen worden, zeker **niet voor 22u 's avonds**. De **middagdosis** wordt dan best **tussen 12u en 14u 's middags** genomen.

Hydrocortisone: 3 x /dag

Fludrocortisone: 1-2 x/dag

De medicatie MOET verhoogd worden bij lichamelijke stresssituaties bv. ziekte, een operatie of ernstige verwondingen. In die omstandigheden maakt onze bijnier **3 tot 5 keer** de normale hoeveelheid cortisol aan, daarom wordt cortisol ook het

“stresshormoon” genoemd. Door deze grote hoeveelheden stresshormoon kan ons lichaam een shock vermijden en sneller herstellen. Het verhogen van de medicatie is dus nodig zodat het lichaam voldoende stresshormoon heeft om goed te kunnen reageren op deze situaties. De dokter zal je een schema bezorgen over hoe en wanneer de medicatie aangepast moet worden. Het is best om dit schema ook aan je **huisarts én kinderarts** te bezorgen.

De dokter kan ook **suppo's met 5x de normale hoeveelheid Hydrocortisone** voorschrijven als je kind ouder is dan 6 maanden. Deze suppo's kunnen gebruikt worden als je kind moet overgeven en de medicatie niet kan binnen houden. In elk geval is het belangrijk om steeds zo snel mogelijk je arts te raadplegen als je kind ziek is. Daarnaast zijn er ook **noodsuppo's en/of een noodspuit**, die je kan gebruiken indien je kind een bijniercrisis zou krijgen (stuipen, bewustzijnsverlies), in afwachting van een ambulance.

Ondanks de korte werkingsduur kiezen we op kinderleeftijd steeds voor Hydrocortisone als vervanger van cortisol omdat andere producten de groei te veel remmen. Op het einde van de puberteit, als de groei voorbij is, kan eventueel worden overgeschakeld op een andere vorm van cortisone (prednisolone), dit product moet maar 2 keer per dag worden genomen. Momenteel zijn nieuwe vormen van cortisone in ontwikkeling, die misschien in de toekomst een oplossing kunnen bieden voor de moeilijke uren van toediening.

Is al deze medicatie wel goed voor mijn kind? Is de medicatie niet gevaarlijk?

Hydrocortisone en fludrocortisone zijn allebei synthetische hormonen, die het tekort aan de natuurlijke hormonen opvangen. Als ouder wil je natuurlijk weten of dat deze ‘hormonen’ niet slecht zijn voor je kind.

Cortisone is een geneesmiddel dat voor veel ziekten wordt gebruikt, meestal in dosissen die 10 tot 100 keer hoger zijn dan wat de bijnier normaal aanmaakt. Natuurlijk zorgt het gebruik van zo'n grote hoeveelheden cortisone voor veel nevenwerkingen, zoals maaglast, hoge bloeddruk, gewichtstoename, striemen, broze botten enzovoort. Bij CAH proberen we de **normale hoeveelheid cortisol** zoals bij leeftijdsgenootjes zonder CAH, te benaderen. Toch moet de hoeveelheid van hydrocortisone bij kinderen met CAH iets hoger zijn om de grote hoeveelheid androgenen in de bijnier te onderdrukken. Een té hoge dosis hydrocortisone of fludrocortisone kan **bijwerkingen** geven, die vervelend en zelfs gevaarlijk kunnen zijn (zie kader). **Bij normale dosissen is deze medicatie helemaal niet gevaarlijk maar zal ze er juist voor zorgen dat je kind goed groeit en zich goed kan ontwikkelen.** Als de dosis té laag is krijgt de gestoorde hormoonregeling die typisch is voor CAH, namelijk te veel androgenen en te weinig cortisol en aldosterone, weer vrij spel.

Bijwerkingen van een te hoge dosis hydrocortisone: vertraagde groei, gewichtstoename, striemen, maaglast, broze botten, hoge bloeddruk, hoge bloedsuiker.

Bijwerkingen van een te hoge dosis fludrocortisone: hoge bloeddruk, stoornissen in het zout en kalium gehalte in het bloed, wat kan leiden tot hartritme stoornissen.

De dosissen moeten **regelmatig aangepast** worden omdat het kind groeit en bijkomt. Een goede controle van de hormoonspiegels is dus nodig. Het kan soms lastig zijn om telkens opnieuw bloed te laten prikken maar het bepalen van de juiste dosis hydrocortisone en fludrocortisone is geen gemakkelijke opdracht voor dokters. Soms is het moeilijk om een evenwicht te vinden tussen het voldoende onderdrukken van de androgenen enerzijds, en het vermijden van de bijwerkingen door een teveel aan hydrocortisone anderzijds. Elk kind reageert bovendien verschillend op de medicatie: wat een goede dosis is voor het ene kind is een veel te hoge of te lage dosis voor het andere kind.

De behandeling met hydrocortisone en fludrocortisone zijn voor een kind met CAH noodzakelijk voor een normale ontwikkeling. Daarbij verkleint ook de kans op ernstige complicaties, bv 'bijniercrisis'. Samengevat kunnen we dus zeggen dat de **mogelijke nadelen van de medicatie helemaal niet opwegen tegen de voordelen** ervan. Maar het is wel nodig om aandacht te hebben voor het correcte gebruik van de medicatie.



Moet deze medicatie levenslang worden opgenomen ?

Bij kinderen met CAH werkt één van de omzettingstappen in de bijnier niet goed. Helaas zal het probleem niet kunnen worden opgelost. Cortisol zal nooit voldoende worden aangemaakt en de bijnier zal levenslang teveel gestimuleerd worden om

androgenen aan te maken. Het zal dus inderdaad nodig zijn om **levenslang** de medicatie te nemen.

Een frequent probleem, vooral tijdens de puberteit, is de **therapietrouw**. Pubers willen graag de grenzen aftasten, en het strikt opvolgen van een medicatieschema past niet in deze rebelse ingesteldheid. Ook in het omgaan met hun aandoening willen ze vrijheid en zelfstandigheid, ze willen zich de medicatie niet meer laten opdringen door hun ouders. Als door de puberteit de adequate therapie dan ook nog delicateser wordt en er vaker controles zijn, kan dit toch een extra belasting zijn voor de puber. Vaak zien we in deze jaren problemen ontstaan met de terapietrouw. Meestal valt alles weer terug in de plooi eens deze woelige jaren voorbij zijn.

Heeft mijn kind een operatie nodig ?

Soms is een operatie medisch noodzakelijk, bv als er vaak urineweg infecties zijn door de manier waarop de genitaliën en de plasbuis aangelegd zijn. Dit komt gelukkig niet vaak voor.

Bij meisjes met CAH is de clitoris meestal vrij opvallend vergroot bij de geboorte en kunnen de schaamlippen aan elkaar gegroeid zijn en/of kan de opening van de vagina uitwendig niet zichtbaar zijn. Vaak verkleint de clitoris in de eerste drie tot vier levensmaanden door het toedienen van de medicatie. In Deel 2 van deze brochure beantwoorden we de vraag of en wanneer hiervoor een operatie nodig is.

Is er een opvolging van de behandeling nodig en wie zal dit doen? Hoe vaak moeten wij terugkomen bij de dokter?

De medicatie zal levenslang moeten worden genomen. Een goede opvolging van de hormoonspiegels en van de lichamelijke ontwikkeling van je kind is nodig om ervoor te zorgen dat de **dosissen van de medicatie correct aangepast worden aan de veranderende noden** van het kind. Tot 16-18 jaar gebeurt deze opvolging door de **kinderendocrinoloog**. Dit is een kinderarts die gespecialiseerd is in problemen van de hormonen. In de eerste maanden zal je eerst wekelijks, dan maandelijks moeten komen. De arts zal telkens je kind nakijken en de hormoonspiegels in het bloed controleren. Daarna blijven consultaties om de 3-6 maanden nodig voor het goed opvolgen van de behandeling. Na de puberteit zal de opvolging worden overgenomen door een **endocrinoloog voor volwassenen**.

Volgens internationale aanbevelingen dient deze (kinder)endocrinoloog steeds deel uit te maken van een team dat gespecialiseerd is in aandoeningen van de geslachtsontwikkeling (In het Engels: "Differences of Sex Development – DSD"). Het **DSD team** van het UZ Gent zorgt voor kinderen met CAH. In zo'n team speelt naast de "hormonendokter" ook de **(kinder)psycholoog** een heel belangrijke rol. Een gespecialiseerd kinderpsycholoog kan ouders helpen om de diagnose te verwerken en om samen met de ouders het kindje goed te begeleiden en voor te lichten over de aandoening. Uiteraard zal ook je kind later vragen hebben: waarom moet ik die

medicijnen nemen, waarom moet ik naar de dokter? En op een bepaald moment zullen sommige meisjes vragen waarom de clitoris er anders uitziet dan bij hun zusje of vriendinnetje. We moedigen ouders aan om altijd open en eerlijk de vragen van hun kind te beantwoorden. De gesprekken met de psycholoog en het contact met andere ouders, bijvoorbeeld via de familiedagen die het medische team in Gent soms organiseren, kunnen daar veel bij helpen. Op latere leeftijd hebben meisjes gynaecologische begeleiding nodig die ook best hand in hand gaat met psychologische ondersteuning en eventueel de vriendschap van andere meisjes met een gelijkaardige ervaring.

Hoeveel kost deze medicatie ? Is er een terugbetaling ?

Er is op dit ogenblik geen terugbetaling voor de medicatie – wellicht verandert dit in de nabije toekomst - maar anderzijds is deze medicatie vrij goedkoop, rond de 8€ voor 60 pilletjes. De consultaties bij de artsen worden grotendeels terugbetaald door de mutualiteit. De psychologische ondersteuning wordt ook voor een deel vergoed maar de regeling hiervoor is voor elk ziekenfonds verschillend. Indien er nog bijkomende problemen in het gezin aanwezig zijn kan soms een verhoogde kinderbijslag worden bekomen. Neem hiervoor best contact op met de sociale dienst van het UZ Gent.

Kan een volgend kindje ook CAH hebben?

De diagnose van CAH zal deze steeds dmv **genetisch onderzoek** verder onderzocht worden bij het kind en de ouders. Dit is belangrijk om te weten of je als ouders drager bent, dat wil zeggen dat je zelf niet ziek bent maar de aandoening wel kan doorgeven. Als beide ouders drager zijn is er **bij elke zwangerschap 1 kans om 4** om een kindje met CAH te krijgen. In dat geval kan je er, als je dit wil, voor kiezen om via een vruchtbaarheidsbehandeling zeker te zijn dat het volgend kindje de aandoening niet heeft. **In elk geval bespreek je een eventuele nieuwe zwangerschapswens best met de behandelende kinderendocrinoloog**, die de verschillende mogelijkheden met jou zal overlopen en je verder zal doorverwijzen indien nodig.

Vroeger werd soms aan de zwangere moeder zware medicatie gegeven om vermannelijking van een meisje met CAH in de baarmoeder te vermijden. Deze behandeling heeft echter heel veel neveneffecten en wordt vandaag niet meer aanbevolen.

Wat kan ik als ouder doen om mijn kind te ondersteunen?

Deze brochure wil ouders aanmoedigen om goed te begrijpen wat CAH is. Dit is nodig zodat je als ouders precies weet waarom je kindje dagelijks medicatie nodig heeft, waarom er regelmatig opvolging in het ziekenhuis moet zijn, en waarom er in uitzonderlijke omstandigheden (stress, ziekte, etc) extra medicatie en alertheid nodig is.

Maar goede medicatie en medische opvolging zijn niet het enige wat je kind nodig heeft. Je kan je kind ook op andere manieren ondersteunen – bijvoorbeeld door al vroeg uit te leggen waarom je kind vaak naar de dokter moet, dat er nóg kindjes zijn die deze medicatie moeten nemen en door het al vroeg bij discussies rond de aandoening te betrekken. Als ouders zal je op een bepaald moment aan je dochter uitleg geven over hoe haar lichaam ontwikkelde, en waarom dit misschien anders is dan bij haar vriendinnen. En je zoontje zal misschien moeten leren aanvaarden dat hij wat kleiner is dan zijn vrienden.

Dit lijkt nu misschien nog moeilijk maar als ouders kan je hier al vroeg mee beginnen door er samen over te praten. Soms zijn er spontane situaties waarbij je een kindje kan leren dat iedereen verschillend is ('laat ons eens tellen hoeveel mensen in de supermarkt een bril dragen/ zwart haar hebben/ groot zijn/ klein zijn/ in een rolstoel zitten, etc). Hieronder is een lijst van kinderboekjes waarbij de held en heldin van het verhaal wel altijd iets speciaals hebben, en leren dat ze niet alleen zijn, dat iedereen eigenlijk een beetje anders is, dat we allemaal wel eens schrik hebben van wat andere mensen denken en dat dat eigenlijk niet hoeft. Zulke boekjes openen deuren om gesprekken verder te voeren: 'Weet je nog, die kikker die...'

Sommige ouders maken zich zorgen over het delen van informatie met hun kind omdat ze niet goed weten hoe om te gaan met 'moeilijke vragen'. Indien een kindje een moeilijke vraag stelt die je als ouders echt niet snel weet te beantwoorden kan je altijd zeggen: 'dat is een hele goede vraag, maar ik ben niet zeker hoe ik dat het makkelijkst kan uitleggen. Laat mij er eens over nadenken, of laat het ons aan de dokter vragen wanneer we die de volgende keer zien'.

Andere ouders willen hun kind 'beschermen' en zo lang mogelijk 'kind laten zijn'. Onze ervaring leert echter dat kinderen die veel openheid ervaren en bijvoorbeeld al vroeg begrijpen waarom ze bij de dokter komen en 'partner' worden in het maken van medische beslissingen, ook later meer verantwoordelijkheid nemen in verband met hun medische opvolging. Ze krijgen op deze manier ook meer greep op de situatie en hebben het makkelijker om hun aandoening te aanvaarden. Als ouder kun je niet méér doen dan openstaan voor de vragen van je kind en er zelf open over communiceren. Probeer je kindje het gevoel te geven dat hij/zij steeds terecht kan met zijn/haar vragen in het gezin. Er zijn nooit garanties op geluk, maar als een kind in een warm en open gezin opgroeit, zijn de kansen optimaal.

Tenslotte, een tip die we van andere ouders krijgen is om, als je onzeker bent over wat en hoe iets te vertellen aan je kind, het helpt om dit eerst eens voor jezelf te oefenen, eventueel in de spiegel. Wanneer je zelf meer zelfzeker bent kan je dat ook doorgeven aan je kindje. Als je dit wil kan het team hier zeker verder ondersteuning bieden.

Boekjes die kinderen kunnen helpen om zelfvertrouwen op te bouwen

Anders is niet minder goed	Julia Rawlinson
Een klein wonder	Louise Yates
Eentje geentje : het lieveheersbeestje	Evelien Van Dort
Elmer	David McKee
En ik, en ik, en ik : allemaal kinderen	Sadie Fields
Hekselien en het trollenkind	An Melis
Het was wel een heel lief varkentje	Jan Wolkers
Kiekeboe	Chin-yuan Chen
Kom je met me spelen?	Corien Oranje
Lore	Elfi Nijssen
Mijn grote liefde	Beatrice Alemagna
Phara	Elfi Nijssen
Platvoetje	Dieter Schubert
Reus Rudi	Birte Müller
Rikki	Guido van Genechten
Vogel Piet	Dick Bruna

Deel 2

Voor meisjes met CAH

Deel 2: Voor meisjes met CAH

Dit deel is enkel relevant voor meisjes met CAH, omdat zij door de verhoogde hoeveelheid androgenen bijkomende uitdagingen kunnen ondervinden en omdat deze situatie bij ouders extra vragen oproept. In dit deel van de brochure zullen wij proberen zo goed mogelijk een antwoord te bieden op deze vragen.

Waarom ziet het genitaal er bij mijn dochter anders uit dan bij de meeste meisjes?

Bij CAH is er voor de geboorte een te grote aanmaak van androgenen in de bijnier. Dit veroorzaakt veranderingen in de ontwikkeling van de uitwendige genitaliën bij meisjes. De grootte van de clitoris kan toenemen, de schaamlippen kunnen (gedeeltelijk) vergroeien met elkaar, de plasbuis kan langer worden en de vagina kan inwendig uitmonden in de plasbuis in plaats van uitwendig. Hierdoor is er uitwendig slechts 1 opening (de plasbuis) te zien in plaats van 2 (plasbuis en vagina). Deze veranderingen kunnen bij het ene meisje met CAH veel meer uitgesproken zijn dan bij een ander meisje met CAH. Belangrijk om te weten is dat de baarmoeder en eierstokken steeds normaal aangelegd zijn en goed werken.

Heeft mijn dochter een operatie nodig? Wat gebeurt er bij zo'n operatie? Op welke leeftijd moet de operatie uitgevoerd worden?

Nog niet zo lang geleden werden veel meisjes met CAH enkele maanden na de geboorte geopereerd om de grotere clitoris kleiner te maken of er kleiner te doen uitzien. Dit werd gedaan omdat artsen ervan uitgingen dat het makkelijker is om op te groeien met genitaliën die er heel gewoon uitzien. Deze operatie heet "**genitoplastie**". Deze genitoplastie is een zuiver cosmetische ingreep die niets verandert aan het probleem van de bijnier zelf. Meisjes die geopereerd zijn dienen dus nog altijd de medicatie te nemen zoals hierboven beschreven.

De laatste jaren wordt zo'n genitoplastie nog maar zelden uitgevoerd, en bijna nooit in de eerste levensmaanden, om verschillende redenen. De clitoris zal na 3-4 maanden vaak **vanzelf wat kleiner en minder opvallend worden en de schaamlippen zullen minder opgezwollen zijn door de behandeling**. Hierdoor is het genitaal uitzicht meteen veel minder opvallend en is een ingreep niet nodig. Hoewel de chirurg van een gespecialiseerd team zeer bedreven is in het uitvoeren van deze operaties zal een operatie onvermijdelijk een effect hebben op de normale gevoeligheid van de clitoris, wat het seksueel genot later kan beïnvloeden. Hiernaast kan ook het cosmetische resultaat van de operatie tegenvallen waardoor een nieuwe operatie op latere leeftijd nodig kan zijn. Hoewel de meeste volwassen vrouwen met CAH blij zijn met de behandeling(en) die zij als kind hebben gehad geven sommige vrouwen met CAH die als kind geopereerd werden om deze redenen aan dat zij hier liever zélf over hadden

beslist. Zeer zelden wil iemand met CAH die eerst als meisje werd groot gebracht, later liever als man verder door het leven. In dat geval is het natuurlijk beter als de clitoris zijn natuurlijke grootte kan behouden.

Ook de ingreep die nodig is om de vaginale opening naar buiten te brengen kan uitgesteld worden, een jong kind heeft immers geen vagina nodig. Cruciaal is dat we zo veel mogelijk meisjes de kans geven om een actieve partner te zijn in deze beslissing. Hiervoor is het natuurlijk belangrijk dat we in de eerste plaats ondersteuning bieden bij het omgaan met atypische genitaliën, eerder dan het uitzicht ervan onmiddellijk te veranderen.

In 2017 heeft de Raad van Europa een richtlijn uitgevaardigd die stelt dat het bij wet verboden zou moeten worden om kinderen met een atypisch genitaal uitzicht te opereren op jonge leeftijd, dit wil zeggen, vóór het kind zélf hierover mee heeft kunnen beslissen.

Op dit moment is er in België (nog) geen wettelijk verbod op dit soort heelkunde. Maar omwille van al deze redenen zal het DSD team, net als in andere expertise centra in Europa en Amerika, vaak terughoudend zijn om zo'n operatie uit te voeren. Wij zullen ook steeds adviseren om deze beslissing niet in de eerste maanden na de geboorte te nemen, omdat het genitaal uitzicht dan nog veel kan veranderen en omdat dit meestal een heel emotionele periode is, waarbij het in de eerste plaats essentieel is om de diagnose zelf goed te verwerken. De beslissing om een genitoplastie uit te voeren wordt het best genomen door het meisje zelf, in de adolescentie of later, wanneer zij dit wenst.

In zeldzame gevallen, wanneer de clitorisvergroting erg uitgesproken is, kunnen ouders en team wél samen beslissen om een operatie op kinderleeftijd uit te voeren. Redenen hiervoor kunnen zijn dat de littekens beter genezen op jonge leeftijd en dat het hebben van een erg grote clitoris voor het meisje, de ouders en de omgeving verwarrend kan zijn. Een sterk vergrote clitoris kan soms ook pijnlijke en/of hinderlijke erecties veroorzaken. In elk geval zal de chirurg proberen om bij de ingreep de gevoelige bezenuwing van de clitoris niet te raken en het overtollige weefsel niet weg te nemen maar wel minder zichtbaar te maken. Om tot een optimaal resultaat te komen is het heel belangrijk dat de chirurg voldoende ervaring heeft met dit soort ingrepen, daarom moet deze ingreep in een groot DSD centrum worden uitgevoerd. Het is ook belangrijk dat deze beslissing niet overhaast wordt genomen en dat bij deze beslissing alle alternatieven voor chirurgie ook aan bod komen.

Tijdens de puberteit, wanneer een meisje seksueel actief wil worden, is het nodig om de vagina opening naar buiten te brengen als dit niet het geval is; deze ingreep heet **vaginoplastie** en moet opnieuw door een gespecialiseerde chirurg, uroloog of gynecoloog met veel ervaring in deze problematiek worden uitgevoerd. De genitoplastie en vaginoplastie kunnen ook samen worden uitgevoerd. Als de vagina opening wél zichtbaar is moet met een kijkoperatie nagegaan worden of de vagina breed genoeg is om seksueel contact zonder pijn toe te laten. Bij meisjes met CAH is de vagina soms te

smal, vooral aan de ingang. Daarnaast kan een te smalle vagina ook voor problemen zorgen bij de menstruatie. Als blijkt dat hier een probleem is kan de vagina opening breder worden gemaakt. Hiervoor bestaan verschillende manieren, de eerste keuze is vaak om de vagina te dilateren (zie Folder vaginale dilatatie).

Het genitaal uitzicht blijft ook na de eerste maanden nog opvallend. Hoe moet het nu verder?

Zoals hierboven uitgelegd zal het team terughoudend zijn om een genitoplastie uit te voeren op jonge leeftijd, ook als de clitoris vergroting niet is weggetrokken na de eerste 3-4 levensmaanden. Er zijn momenteel nog geen gegevens over de impact van een atypisch genitaal uitzicht op de ontwikkeling van een kind. Misschien zal je dochter dit heel normaal vinden en voelt ze zich gewoon goed in haar vel. Ze kan dan geleidelijk aan ontdekken wie ze is, hoe haar lichaam werkt, en of ze een genitoplastie nodig vindt. Andere meisjes zullen het wellicht af en toe moeilijk hebben, het genitaal uitzicht is voor hen misschien verwarrend. Om ouders voor te bereiden op deze moeilijke momenten worden zij door de **psycholoog** van het team begeleid. Ook **contact met andere meisjes met CAH** en eventueel familie therapie kunnen een goed alternatief bieden voor een operatie en het loont zeker de moeite om hier in eerste instantie op in te zetten.

Genderidentiteit



Wanneer je kind met CAH een vergrote clitoris heeft, kan je het soms moeilijk hebben om je kind als meisje te zien. Welke impact een atypisch genitaal uitzicht heeft op de psychologische ontwikkeling van een kind is op dit ogenblik niet gekend. Een operatie is niet altijd de beste of eerste stap, zoals hierboven beschreven. Contact met lotgenoten, familie therapie en psychologische begeleiding, kunnen ook heel nuttig en zinvol zijn.

Als ouder van een kind waarbij de geslachtsontwikkeling anders dan verwacht is verlopen, is het normaal dat je bezorgd bent dat je kind zich niet goed gaat voelen in zijn/haar vel. Ieder gedrag dat afwijkt van “typisch” meisjes gedrag kan ongerustheid en twijfel naar boven brengen.

Hebben de dokters zich niet vergist? Zal mijn dochter er later als een jongen uitzien of zich zo gedragen? Zal mijn kind wel normaal opgroeien en gelukkig kunnen zijn? Wordt ze ooit een echt pubermeisje? En zal mijn dochter zich later wel ‘vrouw’ kunnen voelen? Elke leeftijd kan ongerustheid en twijfels met zich meebrengen. Op sommige vragen krijg je van de dokter of psycholo(o)g(e) een duidelijk antwoord, maar op sommige vragen is het niet altijd mogelijk om een duidelijk antwoord geven.

Genderidentiteit = het gevoel dat iemand heeft om jongen, meisje, allebei of geen van beiden te zijn

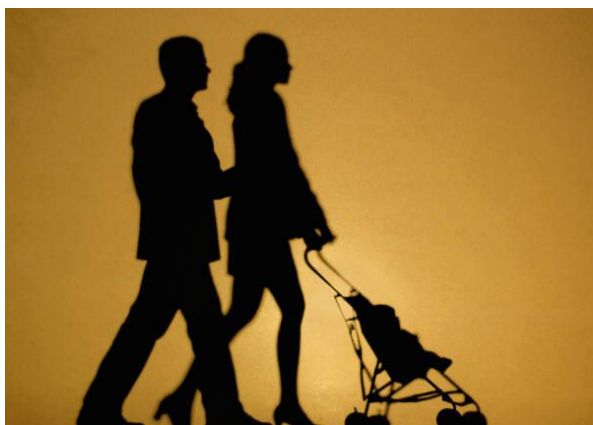
Gendertevredenheid = het gevoel om tevreden te zijn met en je goed te voelen in je eigen gender

Genderproblemen = onzekerheid over het eigen gender

Dit deel gaat voornamelijk over genderidentiteit. Per levensfase zullen we proberen om enkele veel voorkomende vragen te beantwoorden. Het is onmogelijk om een pasklaar antwoord te bieden op alle vragen. Elk kind is uniek en dit is ook zo bij kinderen met CAH. De antwoorden die je hieronder vindt, zijn veralgemeningen. Elke situatie is verschillend, en je zult zelf als gezin een stukje op zoek moeten gaan naar de antwoorden voor jullie gezin. Toch hopen we je met deze brochure alvast op weg te helpen.

Na de geboorte

Je vraagt je af of de dokters wel zeker zijn dat je kindje een meisje is. Hoe komt het dat mijn kind niet op een typisch meisje lijkt?



Meisjes met CAH worden tijdens de zwangerschap blootgesteld aan een grote hoeveelheid androgenen. Deze blootstelling kan ervoor zorgen dat de vrouwelijke uitwendige geslachtsdelen bij meisjes vergroten. Dit is soms weinig opvallend en in dat geval zal iedereen je kind onmiddellijk als een meisje herkennen. Anderzijds kan de vergroting ook zeer uitgesproken zijn, waardoor het bij de geboorte moeilijk kan zijn het

geslacht onmiddellijk te bepalen. Heel soms wordt het kind eerst verkeerdelijk voor een jongentje aanzien; wanneer dan de diagnose CAH wordt gesteld en het karyotype blijkt 46,XX te zijn, wordt er meestal voor gekozen om het kind alsnog als meisje groot te brengen. In **95% van de gevallen voelen mensen met CAH en 46,XX chromosomen zich namelijk het beste thuis in de vrouwelijke genderrol, ook al beleven ze deze genderrol in sommige gevallen wat anders dan de meeste vrouwen** (zie verder).

In deze fase concentreren we ons vooral op het vormen van een **hechte ouder-kind band**. Onomkeerbare beslissingen worden in deze emotionele periode best vermeden. Wat nu primeert is het verwerken van de diagnose. Hulp van familie, vrienden,

lotgenoten en psychologische ondersteuning kunnen hierbij helpen. Op deze manier zal je als ouder je kind optimaal kunnen bijstaan.

Peuter en kleuter

Is het normaal dat mijn kind liever met jongensspeelgoed speelt dan met meisjes speelgoed? Dat mijn kind zich eerder als een jongen dan als een meisje gedraagt? Dat ze liever met jongens speelt dan met meisjes ?

Elke ouder heeft onbewust wel het beeld voor ogen dat meisjes met poppen spelen en jongens met auto's, dat jongens liever ruwe spelletjes spelen en dat meisjes eerder voor rustige activiteiten kiezen, dat jongens liever een broek dragen waarmee ze kunnen ravotten en dat meisjes rokjes verkiezen omdat dit mooier is. Het beeld dat wij in ons hoofd hebben dat typisch is voor jongens of voor meisjes wordt de **genderrol** genoemd. Dit is het gedrag dat wij in onze cultuur als typisch mannelijk of als typisch vrouwelijk omschrijven. Hoewel we dit typische genderrol gedrag bij veel peuters en kleuters in zeker mate herkennen, zijn er heel grote verschillen tussen kinderen onderling: sommige kleuters vertonen zeer uitgesproken en typisch genderrol gedrag terwijl dit bij andere kleuters véél minder duidelijk is. En elke peuter/kleuter experimenteert wel eens met het typische genderrol gedrag van het andere geslacht, dit is volkomen normaal.



Sommige meisjes met CAH grijpen eerder naar auto's dan naar poppen om mee te spelen. Misschien speelt je dochter liever buiten met de jongens dan binnen boekjes te kleuren zoals de meisjes. Wanneer ze verhalen vertelt over de kleuterschool, vertelt ze misschien eerder over Bert, Pieter en Tim dan over Liesje, Lore, of Annelies. Ze kiest in de klerkast misschien sneller voor een broek dan voor een kleedje. En bij het spelen van mama-papa-kindje heeft ze misschien geen interesse om mama te spelen. Dit alles kan je als ouder in verwarring brengen. Het beeld dat je voor ogen had over een meisje klopt niet met wat je ziet.

Moeten we ons als ouder zorgen maken over dit gedrag? De dokter had toch verteld dat ze een meisje was? Nu gedraagt ze zich als een jongen! Heeft de dokter zich vergist?

Neen, de dokter heeft zich niet vergist. En het is begrijpelijk dat je kind zich "jongensachtig" gedraagt. In de baarmoeder werd zij namelijk aan grote hoeveelheden androgenen blootgesteld. Naast de invloed op het genitale uitzicht hebben de androgenen ook een invloed op de hersenen. Dit kan de genderrol bij sommige meisjes beïnvloeden.

Hoe moet ik hier als ouder op reageren?

Het kan verwarrend zijn voor jou als ouder om hiermee om te gaan. Na de onzekere periode die de geboorte en de geslachtsbepaling met zich meebracht, word je opnieuw geconfronteerd met onzekerheden. Een open en eerlijke communicatie met je partner of een andere vertrouwenspersoon helpt bij het ventileren van je emoties en frustraties.

In de peuter- en kleutertijd verandert een kind enorm, de evolutie is groot: het ontdekt speelgoed, het leert lopen en praten, het gaat naar de kleuterschool en komt voor het eerst dagelijks in contact met leeftijdsgenootjes. Het kind krijgt op deze leeftijd enige vorm van zelfbewustzijn. Spelenderwijs leert het kind zichzelf te zijn en zichzelf verder te ontplooiën. **Moedig je kind aan en stimuleer haar in al haar activiteiten.** Je dochter mag dus gerust met de auto's spelen, of buiten spelen met de jongens, dit is normaal en helemaal niet erg. Zo ontdekt ze gaandeweg wie ze is en wat haar eigen interesses zijn. Als je kind beperkt wordt in haar vrijheid of op de vingers wordt getikt wanneer ze een autootje vastgrijpt, kan zij zichzelf niet ontdekken en zich onvoldoende verder ontplooiën. Spelen met leeftijdsgenootjes, jongens OF meisjes, is voor ieder kind belangrijk. Ook al heb je het gevoel dat je kind soms 'anders' is, dit is ook helemaal niet erg. Het spelen met leeftijdsgenootjes geeft een bevestiging aan je kind dat zij aanvaard wordt. Je kind zal aanvoelen dat je interesse toont in haar eigen persoon en dat je haar steunt in alles wat ze doet. Het zal de ouder-kind band er alleen maar sterker op maken.

Hoewel er geen wetenschappelijke gegevens over bestaan denken wij als team wel dat het belangrijk is om geen verwarring te zaaien bij het kind. Daarom adviseren we om tegenover je kind duidelijk te bevestigen dat ze een meisje is als zij dit vraagt, ook al speelt ze soms liever ruige spelletjes met de jongens. Meisjes zijn immers niet allemaal hetzelfde en elk meisje heeft haar eigen karakter en hobby's. Laat haar toe om te experimenteren maar geef zelf rustig en duidelijk de grenzen aan. Bijvoorbeeld: je als jongen verkleden mag thuis wel, maar als je naar school gaat of buiten speelt met andere kinderen ben je een meisje. Ook dit zal je kind helpen duidelijkheid te scheppen in de wereld rond haar en zichzelf te ontdekken.

Een goede verwerking en aanvaarding van de aandoening helpt je als ouder om goed te reageren op onzekerheden waarop je kan botsen bij het opgroeien van je dochter, bijvoorbeeld wanneer haar gedrag afwijkt van "typisch" meisjesgedrag. Een goede verwerking is ook nodig voor een hechte ouder-kind relatie wat op zijn beurt een houvast biedt voor je kind. De kinderpsycholoog van het team kan ook in deze fase van de ontwikkeling van je kind zeker hulp bieden als je met vragen zit.



Zou mijn kind liever een jongen zijn?

Neen, dit staat los van elkaar. **Het spelgedrag van kinderen is niet voorspellend voor de latere gender identiteit.**

Als je kind veel speelt met mannelijke leeftijdsgenootjes, wil dat niet zeggen dat ze niet gelukkig is om zelf een meisje te zijn. Elk kind is verschillend. Geleidelijk aan ontwikkelen alle kinderen een genderidentiteit. Dit is het gevoel van het kind zelf een jongen of een meisje te zijn, en hoe ze zichzelf ziet als jongen of meisje (zie hierboven). De opvoeding van het kind als meisje, weliswaar zonder een al te strak patroon op te dringen, samen met een correcte hormonale behandeling kunnen helpen om verwarring omtrent de genderidentiteit te voorkomen.

Het is voor dokters onmogelijk op voorhand te voorspellen hoe de genderidentiteit zich zal ontwikkelen. Er is alleszins geen rechtstreeks verband tussen de hoeveelheid androgenen tijdens de zwangerschap of het genitaal uitzicht bij de geboorte en het al dan niet ontstaan van problemen met de genderidentiteit. Dit wil zeggen dat kinderen met CAH die met een erg grote clitoris werden geboren en die sommige aspecten van de mannelijke genderrol overnemen als kind, niet veel méér kans hebben op het later ontwikkelen van een genderidentiteitsprobleem dan kinderen met CAH die minder beïnvloeding van androgenen hebben ondergaan tijdens de zwangerschap.

Uit onderzoek weet men dat **in een Westerse cultuur en wanneer de behandeling kort na de geboorte werd gestart, ongeveer 90 % van de volwassen vrouwen met CAH een vrouwelijke genderidentiteit** hebben. Hierbij willen we wel graag nog de volgende kanttekening maken:

Wij delen gemakshalve de wereld op in jongens en meisjes, mannen en vrouwen, alsof er maar twee soorten van mensen bestaan. In werkelijkheid is het niet zo eenvoudig. Veel vrouwen zijn trots op hun stoerdere kantje, en veel mannen helpen met plezier bij het koken of de verzorging van de kinderen. Als je jezelf bijvoorbeeld op Facebook registreert krijg je de keuze uit maar liefst 44 verschillende mogelijkheden voor “gender”! De meeste mannen en vrouwen zien zichzelf dan ook niet als “typisch mannelijk” of “typisch vrouwelijk” en geven graag toe dat ze ook wel eigenschappen in zichzelf herkennen die vaak met het andere geslacht worden geassocieerd. Bij veel mensen met een aandoening van de geslachtsontwikkeling, en zeker bij meisjes met CAH is dit nog net iets meer uitgesproken het geval. Zij herkennen zich vaak niet in een héél typisch vrouwelijke genderrol (het “roze haarlint, rokje met strik, mama van een groot gezin” stereotype) maar ze zijn gelukkig als ze gewoon zichzelf kunnen zijn – bijvoorbeeld een wat stoerdere vrouw. De overgrote meerderheid (>90%) wil dan ook helemaal niet overstappen naar een mannelijke genderrol, ook al zijn ze niet die stereotiepe “vrouw met strik”.



Lagere schooltijd

Hoe zal mijn dochter verder ontwikkelen als kind en in de puberteit?

Indien er **regelmatige dokterscontroles** zijn en de **medicatie regelmatig op de voorgestelde tijdstippen** wordt ingenomen lukt het meestal vrij goed om het teveel aan androgenen tijdens de kindertijd te onderdrukken, zodat het ontstaan van typische androgene kenmerken (toegenomen lichaamsbehaarung en spiermassa, snelle groei, verdere groei van de clitoris) kan voorkomen worden. Bij sommige kinderen kunnen de androgenen moeilijker onderdrukt worden, de reden hiervoor is niet altijd duidelijk. Daarom **moet je je als ouder niet schuldig voelen** als het een keertje minder goed lukt. Het zo vroeg mogelijk innemen van de medicatie is dan extra belangrijk, naast het verhogen van de dosissen, als de dokter dit adviseert.

Bij het doorlopen van de lagere school en vooral tijdens de puberteit, wil het kind zelf - met of zonder aandoening van de geslachtsontwikkeling - 'bij de groep horen'. Kinderen die er "anders" uitzien of zich "anders" gedragen, worden in deze periode van hun leven hiermee sterker geconfronteerd. Het trouw innemen van de medicatie kan dan soms ook een probleem vormen. Bij sommige kinderen met CAH kunnen bepaalde puberteitskenmerken - zoals schaambehaarung of het krijgen van puistjes - reeds optreden een tijdje vóór leeftijdsgenootjes dit krijgen, maar ook dit gaat heel geleidelijk. Een goede ouder-kind relatie en eventueel psychologische ondersteuning kunnen het kind te helpen bij deze fysieke en psychologische veranderingen. Zeer zelden kan de lichaamsbehaarung of acne-vorming zo uitgesproken zijn dat het storend is. Dit kan met cosmetische behandelingen goed opgelost worden.



Alle meisjes met CAH hebben **goed werkende eierstokken die vrouwelijke hormonen (oestrogenen) aanmaken**. Dit betekent dat rond de leeftijd van tien jaar, zich net zoals bij andere meisjes typische vrouwelijke kenmerken zullen ontwikkelen zoals borsten en verbreding van de heupen. Bij meisjes met CAH zal de puberteit soms zelfs eerder vroeg

optreden, omdat het puberteitscentrum in de hersenen soms vroeger geactiveerd wordt.

Puberteit

De puberteit is op alle vlakken een overgang in het leven. De fysieke, mentale en seksuele volwassenheid doet zijn intrede. Zowat alles in een mensenleven verandert tijdens deze periode, niet in het minst voor jongeren met CAH. De puberteit stelt ons voor zeer specifieke medische en psychologische vraagstukken. Hier gaan we dan ook wat dieper op in.

Er is iets met de hormonen van mijn dochter, zal de puberteit dan spontaan komen?

Hierover moet je je als ouder geen zorgen maken. Het effect van de androgenen op de uitwendige geslachtskenmerken bij CAH bij de geboorte zegt niets over de inwendige geslachtsdelen. Die zijn volledig in orde. **CAH is enkel een probleem van de bijniere, niet van de eierstokken, baarmoeder of eileiders,...**

Op voorwaarde dat je kind goed medisch gevolgd wordt, zal de puberteit op een normale manier van start gaan, je merkt dit wanneer de borstgroei begint. De eerste maandstonden komen gemiddeld 2 jaar na het begin van de borstontwikkeling. Meisjes met CAH hebben vaak gedurende lange tijd **geen regelmatig cyclus** omdat hiervoor de hoeveelheid oestrogenen en androgenen heel precies in balans moet zijn. Het helpt dan vaak om “**de pil**” te nemen; soms moet de dosis hydrocortisone extra verhoogd worden.

Zal de puberteit dan gewoon verlopen zoals bij elk ander kind?

Dat nu ook weer niet. Je kind gebruikt immers chronische medicatie. Als daar de veranderingen van de puberteit bijkomen, zal je kind van dichtbij gevolgd moeten worden.



Het is immers zo dat tijdens de puberteit het lichaam anders omgaat met de cortisone die wordt toegediend. Door de hormonale veranderingen van het lichaam wordt cortisone sneller afgevoerd, en de cortisone in het bloed is minder lang actief. Daarom moet regelmatig worden opgevolgd of de dosissen Hydrocortisone nog voldoende zijn (door een medisch nazicht en

bloedafname), en zo nodig **moeten de dosissen worden aangepast**. Als er te weinig cortisone in het lichaam is kunnen klachten van vermoeidheid en futloosheid ontstaan, en in stresssituaties kan een levensbedreigende shock ontstaan (zie ook boven bij therapie). Bovendien kan te weinig cortisone er ook voor zorgen dat de bijniere weer te veel androgenen gaan aanmaken.

Daarnaast komen er veranderingen in de suikerhuishouding. Het lichaam moet tijdens de puberteit harder werken om de suikerspiegel in het bloed goed te kunnen regelen. Bij kinderen met CAH is dit effect iets groter, en cortisone werkt ook een **hogere suikerspiegel** in de hand, net als **overgewicht**, wat bij CAH soms ook een probleem kan zijn, vooral dan na de puberteit. Ook **hoge bloeddruk** is een probleem dat vaker voorkomt bij volwassenen met CAH. Veel **sporten en een gezonde voeding** kunnen helpen om het gewicht en de bloeddruk onder controle te houden. Al deze factoren maken dat het zeer belangrijk is om de hele hormonenbalans goed op te volgen tijdens

de puberteit en op volwassen leeftijd. Regelmatige opvolging bij de endocrinoloog, ook als volwassene, blijft essentieel.

Zal mijn kind klein blijven? ... en kan daar iets aan gedaan worden?

Meisjes en jongens met CAH bereiken vaak een **eindlengte** die **wat kleiner** is (maar wel binnen de normale grenzen valt) dan je zou verwachten op basis van de lengte van de ouders. Dit komt vooral doordat de androgenen tijdens de kinderleeftijd zorgen voor meer groei terwijl ze tegelijkertijd ervoor zorgen dat de groeischijven sneller sluiten. Op jonge leeftijd groeit je kind dus juist heel goed, maar door het snel sluiten van de groeischijven valt de uiteindelijke lichaamslengte soms tegen. Een teveel aan androgenen kan soms ook zorgen voor een eerder vroege puberteit, wat ook het sneller sluiten van de groeischijven in de hand werkt.

Bij een goede behandeling wordt de vorming van te veel androgenen geblokkeerd. Hiervoor moeten echter wel dosissen cortisone toegediend worden die iets boven de natuurlijke hoeveelheid liggen. Chronische toediening van cortisone heeft een licht groeivertragend effect. Toch is het **belangrijk om deze therapie nooit te onderbreken**. Een slecht onderhouden therapie leidt immers tot meer groei problemen (naast alle andere problemen) en een kleinere eindlengte dan een goed onderhouden therapie.

Aan deze groeivertraging kan weinig gedaan worden, behalve het zo goed mogelijk opvolgen van de behandeling. Regelmatig worden er **studies** opgestart in Europa om dit of andere aspecten van CAH, zoals de neiging tot overgewicht of hoge bloeddruk en bloedsuiker schommelingen, beter te behandelen. Misschien zal je zelf ooit gevraagd worden om je kind aan zo'n studie te laten deelnemen. Je bent op dat ogenblik natuurlijk volledig vrij om hierop in te gaan of niet.

Zal mijn kind het moeilijk hebben tijdens de puberteit ?

Zoals alle kinderen zal een kind met CAH tijdens de puberteit botsen op zijn/haar veranderende lichaam. Veel pubers zijn ontevreden over hun lichaam. Bij kinderen met CAH is dit niet anders. Als het genitaal er atypisch uitziet, of als je dochter last zou hebben van overgewicht kan dat extra doorwegen. **Als ouder kan je je kind steunen en het sterker te maken en er geen taboe rond creëren**. Verdere tips over hoe er mee om te gaan vind je verderop.

Zal mijn kind op jongens of op meisjes vallen? Zal mijn dochter lesbisch zijn?

Puberteit is dé periode bij uitstek waarin jongeren hun seksualiteit ontdekken en ook seksuele interesse krijgen voor anderen. Meestal voor het andere geslacht, soms voor hetzelfde geslacht. Uit onderzoek blijkt dat meisjes met CAH vaker dan andere meisjes **lesbisch of biseksueel** zijn, maar opnieuw is er geen rechtlijnig verband tussen geaardheid en het uitzicht van het genitaal bij de geboorte. Een lesbische of biseksuele geaardheid is **helemaal geen reden om de genderidentiteit in vraag te stellen**.

Holebi-jongeren hebben het vaak moeilijker in de puberteit. Ze kunnen worstelen met hun geaardheid en stuiten dikwijls op onbegrip van leeftijdsgenoten en ouderen. Dit kan een bijkomende psychische belasting zijn voor een jongere met CAH. Om een jongere toe te laten de eigen seksuele geaardheid te ontdekken en uiteindelijk zijn/haar geluk te vinden in een relatie is het van belang hier geen taboes rond te creëren.

Zal mijn dochter problemen ondervinden tijdens het vrijen?

Los van eventuele medische problemen is het soms moeilijk voor iemand met CAH om een **seksuele relatie** aan te gaan. Doordat de geslachtsdelen er misschien anders uitzien, of door de aard van de aandoening, kan de zelfzekerheid omtrent seksualiteit aangetast zijn en een drempel vormen om een relatie aan te gaan. Zeker in de puberteit, waarin jongeren zichzelf en elkaar ook op seksueel vlak ontdekken, kan dit voor heel wat onzekerheid zorgen. Een wat vergrote clitoris kan voor sommigen een obstakel zijn; uit angst wat een partner zou zeggen kan het aangaan van seksueel contact soms uitgesteld worden, ook al is de adolescent er misschien wel klaar voor. Uiteraard mag dit geen belemmering zijn, maar dat is gemakkelijk gezegd.

Zoals altijd komt het erop aan om een begripvolle partner te vinden bij wie het meisje zich goed voelt en met wie ze het aandurft om de sprong te wagen. Ook bij



diegenen die een seksuele relatie hebben kan het zijn dat er problemen ontstaan met zelfzekerheid. Als je dochter een verminderde gevoeligheid heeft, kan het moeilijk zijn voor haar om ten volle van seksueel contact te genieten. Sommigen hebben het gevoel dat ze falen omdat ze niet even hard genieten als hun partner, of omdat ze het gevoel hebben dat ze hun partner niet voldoende genot kunnen verschaffen. Dit kan zorgen voor gevoelens van onvrede, die geen goed doen aan het zelfvertrouwen. Ook hier kan het veel helpen om erover te kunnen praten. Een luisterend en begripvol oor brengt je al een heel eind op weg. Om problemen met het (seksueel) zelfbeeld te voorkomen of te verhelpen is er binnen het team ook een gespecialiseerd seksuoloog, die ervaring heeft met dit soort problemen en kennis heeft van je aandoening. **Een korte begeleiding kan soms levenslang een groot verschil maken!** Kijk ook eens naar de ‘Taking the wheel’

sectie op de website www.dssteens.com – een website speciaal voor jongeren waarbij de geslachtsontwikkeling anders dan verwacht is verlopen, net als bij meisjes met CAH, en die soms een extra zetje nodig hebben om zich hierrond goed te voelen

Wanneer je dochter hier klaar voor is kan ze aan haar dokter vragen om na te gaan of de **vagina voldoende breed** is om prettig en zonder pijn te kunnen vrijen. Dit gebeurt met een kleine kijkoperatie in het ziekenhuis. Soms is er een kleine **huidflap** die de vagina afsluit. Hierdoor kan het menstruatiebloed niet worden afgevoerd. Dan moet deze huidflap chirurgisch worden geopend. Dit is een kleine ingreep.



Als de vagina te nauw is voor seksueel contact zullen we aan je dochter eerst voorstellen om dit met **vaginale dilatatie te behandelen**. Dit houdt in dat de vagina-opening geleidelijk wordt verbreed door het inbrengen van plastic staven met verschillende diameters. Dit doet het meisje zelf, onder begeleiding van een bekkenbodembodem kinesist. Dit is zeker geen behandeling voor jonge pubers en wordt best voorgesteld aan adolescenten en volwassenen die er klaar voor zijn. Over vaginale dilatatie bestaat er een aparte folder. Ook heelkundige verbreding van de vagina kan een oplossing bieden.

Als je dochter een operatie aan de clitoris heeft gehad kan dit zorgen voor een **verminderde gevoeligheid** van de clitoris. Dit kan leiden tot verminderde seksuele prikkeling, en kan het seksueel genot verminderen. Dit is vooral een probleem bij chirurgische technieken die in het verleden werden verricht. De huidige technieken zijn ontwikkeld om meer behoud van gevoeligheid te geven, en de verwachting is dat de resultaten op dit vlak beter zijn maar hierover zijn nog geen opvolgstudies.

Volwassenheid

Zal mijn dochter een partner kunnen vinden?

Hoewel dit een veel gestelde vraag is kan niemand hierop een antwoord geven. Het vinden van een partner is voor elke volwassene- met of zonder CAH- een 'zoektocht'. Deze 'zoektocht' kan soms moeizamer verlopen bij volwassenen met diabetes, reuma, CVS, CAH, ... en het hebben van een chronische aandoening kan een invloed hebben op het sociaal functioneren in de maatschappij. Het aangaan van een relatie kan hierdoor worden bemoeilijkt, bijvoorbeeld omdat het zelfvertrouwen minder groot is. Daarnaast kan een atypisch uitzicht van de geslachtsdelen meer angst naar boven brengen bij een seksuele relatie. Bij het aangaan van een seksuele relatie, ongeacht of er een stoornis is in de geslachtsontwikkeling, zal de persoon zich letterlijk en figuurlijk moeten blootstellen aan de andere. Waar we dan naartoe werken is dat het meisje met CAH **vertrouwen heeft in zichzelf**. Een warme consequente opvoeding, samen met emotionele steun van de



ouders voornamelijk tijdens de puberteit, en eventueel een aangepaste psychologische begeleiding kunnen helpen om zich te ontwikkelen tot een zelfbewuste volwassene die alle kansen heeft om gelukkig te worden in een emotionele en stabiele seksuele relatie. Als medisch team proberen we jullie hier zoveel mogelijk te ondersteunen.

Kan mijn dochter wel kinderen krijgen?

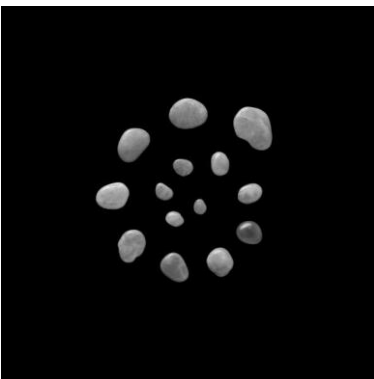
Zoals hogerop gezegd werken de eierstokken bij meisjes met CAH prima. Om een eisprong te hebben en zwanger te worden is een heel precieze balans van de verschillende hormonen in het lichaam nodig. Daarom is bij vrouwen met CAH en zwangerschapswens soms een periode nodig van **intensieve controles** en **verhoogde dosissen cortisone**. Een hormonenbehandeling bij de gynecoloog kan soms ook nodig zijn. Dankzij een goede opvolging van de medicatie en soms dus met wat extra medische hulp is het voor de meeste vrouwen met CAH zeker mogelijk om zwanger te worden.

Verwerkingsproces van het gezin

In het laatste deeltje van deze bundel hebben we over het gevoel dat overblijft als alle andere info gegeven is. Eens je weet wat je kind heeft, hoe het zal behandeld worden, wat er mogelijks komen gaat, blijf je misschien nog steeds achter met een gevoel van eenzaamheid... Je wordt teruggeworpen op je gezin. Alle medische informatie kan dit gevoel niet verhelpen.

In dit laatste deel gaan we dan ook dieper in op het **verwerkingsproces** van het gezin. Zeer goed beseffend dat dit verwerkingsproces zeer persoonlijk en verschillend is, geven we toch een aantal aanbevelingen om mee op weg te gaan.

Hoe ga je er mee om?



Vernemen dat je kind een medische aandoening heeft, is altijd een zware klap. Als je kind geboren wordt en het is niet meteen duidelijk of het een jongen of een meisje is maakt de klap eens zo groot. Ontelbare keren dezelfde vraag: 'Is het een jongen of een meisje?' Geen kaartjes met 'Hoera een dochter!' Of 'Proficiat, een zoon!'. En wat zet je in godsnaam op het geboortekaartje?...

Best is om nog even te wachten met het **aangeven van de geboorte** op de burgerlijke stand totdat het geslacht van je kind gekend is. Standaard moet de geboorte aangifte binnen de 5 dagen gebeuren, maar je kan hiervoor in België tot drie maanden uitstel vragen. Dit is ruim voldoende om alle nodige onderzoeken af te ronden. Ook met geboortekaartjes wordt best even gewacht. Dit kan moeilijk zijn omdat het uitblijven van geboortekaartjes vragen oproept bij de omgeving. De naaste familie kan eventueel betrokken worden in de onzekerheid omtrent het geslacht, maar voor de ruime omgeving volstaat vaak de uitleg van een 'liesbreuk' of een 'probleem met de urinewegen'. In de **brochure "De eerste dagen"**

worden ook tips gegeven om goedbedoelde bezorgdheid maar ook soms nieuwsgierigheid af te blokken. Zo kan je bijvoorbeeld je telefoon enkele dagen uitzetten en een berichtje inspreken; dat er geen gevaar is voor je kindje maar wel wat onverwachte problemen, en dat je nu even samen met je partner en kindje een beetje prive tijd wil bijvoorbeeld. En natuurlijk dat je met veel plezier mee zal vieren als de problemen achter de rug zijn! Maar het blijft voor veel ouders een moeilijke periode die je door moet. Voor jezelf, maar ook en vooral voor je pasgeboren kind.

Ondanks het feit dat er heel wat medische zorgen en onderzoeken nodig zijn voor een kindje dat geboren wordt met onduidelijke geslachtskenmerken, is het belangrijk om dicht bij je kindje te blijven. Dit helpt bij de vorming van een goede **ouder-kind binding**. Als je kindje bijvoorbeeld wordt overgebracht naar een ander ziekenhuis, bevelen we je aan dat je als moeder/vader erop staat om mee te gaan. Als je om een of andere redenen niet met je kindje mee kan gaan, of niet meteen die band aanvoelt, maak je dan geen zorgen. Je kindje geniet altijd van knuffels van de ouders – en iedere knuffel draagt bij tot een hechtere band.

Na de eerste schok steken al gauw de twijfels en angsten de kop op. Hoe spreken we hierover met familie en vrienden? Hoe respecteren we de privacy van onze dochter? Hebben de dokters zich niet vergist? Zal mijn kind gelukkig kunnen worden? En nog veel meer... Op deze vragen bestaat meestal geen onmiddellijk antwoord. Maar het is goed om ze te stellen. Het stellen van vragen en het kunnen uiten van je onzekerheden zorgt voor opluchting. Dokters en psychologen zullen graag tijd maken voor je bezorgdheden als ouder. Voor sommige ouders ontstaat er ook een **schuldgevoel**, bijvoorbeeld als het blijkt dat je als ouder drager bent van een erfelijke aandoening. Had je dit moeten voorzien? Heb je tijdens de zwangerschap iets gedaan waardoor de aandoening tot uiting is gekomen? Het antwoord is onvoorwaardelijk: Nee!" **CAH is net als andere erfelijke aandoeningen iets dat tot de normale natuurlijke evolutie behoort en wat jij op geen enkele manier had kunnen voorzien of tegenhouden.** Jij als ouder, net zo min als iemand anders, hebt hier dus geen éneke schuld aan.

Misschien nog belangrijker dan dokters en psychologen is **contact met andere ouders**. Erover kunnen praten met iemand die hetzelfde als jij heeft doorgemaakt kan enorm opluchten. Het kan je helpen om sommige dingen eens vanuit een ander perspectief te bekijken. Het kan het gevoel van eenzaamheid en sociaal isolement verminderen. En het kan helpen sommige van je vragen over de toekomst te beantwoorden en de onzekerheid een beetje weg te nemen. Er is tot nog toe in België geen belangenvereniging van mensen met CAH of hun ouders. Daarom organiseert het DSD team van het UZ Gent soms ouder- of familiedagen. Dit zijn heel laagdrempelige bijeenkomsten waarvoor je zeker uitgenodigd zal worden als je kind hier opgevolgd of gekend is.

Op de medische vragen zullen er –eventueel na verloop van tijd- zeker antwoorden volgen. Anders is het met de niet-medische vragen. Moet ik dit privé houden of vertellen, en aan wie? En wanneer vertel ik mijn kind over de aandoening? Deze vragen houden je

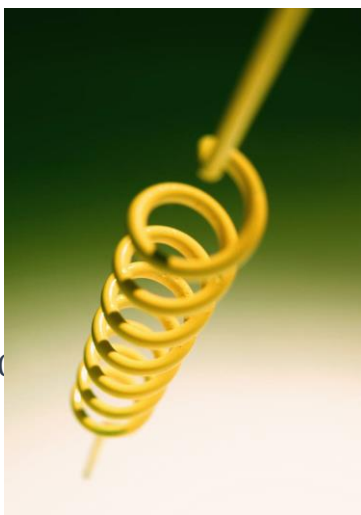
waarschijnlijk nog meer bezig dan de medische vragen, maar op deze vragen bestaan geen pasklare antwoorden. Elk gezin beleeft dit immers op een andere manier.

Er zijn een aantal tips waarmee je als gezin aan de slag kunt. In de eerste plaats hangt alles af van hoe je het als ouderpaar beleeft, hoe je de situatie verwerkt en hoe je omgaat met de onzekerheden die dit met zich meebrengt. Het is dus goed om als ouder bij jezelf te zoeken wat je allemaal voelt en denkt. Weet dat niemand schuld draagt aan het ontstaan van deze aandoening. Als je al deze gevoelens en gedachten dan tegen je partner (of eventueel een goede vriendin of vriend, een broer of een zus) kan zeggen – ook al vind je misschien moeilijk woorden hiervoor – ben je al goed op weg in je verwerking. Een **goede verwerking** van ouders is een eerste stap naar een **open communicatie** met het opgroeiende kind.

Dat is dan ook direct het tweede punt. Het is goed dat een kindje al vroeg begrijpt waarom ze af en toe naar de dokter moet en medicatie nodig heeft. Zoals er kinderen in haar klas zitten die een bril nodig hebben, of er kinderen zijn met rood haar, zo ziet haar spleetje er wat anders uit. Van zodra het kind het verschil begint te zien tussen jongens en meisjes, wordt er best over gesproken. Op die manier wordt veel angst vermeden. Eens het kind weet wat er allemaal gebeurt, begrijpt ze dat er niks ernstigs aan de hand is als zij weer eens op controle moet naar het ziekenhuis. Kinderen die dit niet weten maken het in hun fantasie vaak veel erger dan het eigenlijk is; ze denken dan bijvoorbeeld dat ze zó ziek zijn dat niemand hen dit durft te vertellen!

Maar zoiets vertellen aan een kind is soms moeilijk. Misschien weet je niet direct wat je moet zeggen. Misschien ben je bang dat je kind niet meer gelukkig zal zijn. Maar kinderen maken het je gemakkelijk. Door hun natuurlijke nieuwsgierigheid en hun spelgedrag zullen er immers tal van aanleidingen ontstaan om erover te praten. Kinderen die mama-papa-kindje spelen met de poppen kunnen een aanleiding geven om als ouder eens mee te spelen en het eens over het geslacht van het poppenkind te hebben. Dan kom je al gauw op de verschillen tussen jongens en meisjes. Dit kan een mooie stap zijn naar het –spelenderwijs– ontdekken van het kind zijn eigen ‘bijzonderheidje’. In zo’n poppenhuis kan er misschien ook eens een holebi-koppel wonen. Zo leert je kind dat je als ouder helemaal open staat voor de variatie die in de natuur gewoon voorkomt, en dat er geen taboes zijn. Sommige kinderen zullen op de man/vrouw af komen vragen hoe dat nu eigenlijk zit met die jongens en meisjes.

Vanaf welke leeftijd kan ik hier met mijn kind over praten?



Al van **heel jonge leeftijd** (4 - 5 jaar) kan je met je kind over seksualiteit en over de verschillen in geslachten praten. Het grote voordeel van hier op jonge leeftijd mee te beginnen is dat kinderen dit nog niet associëren met geheim, taboe of “iets vies”. Integendeel, voor hen zijn de geslachtsdelen een onderdeel van het lichaam net als armen, benen, buik... Terwijl jij dit misschien heel moeilijk

vindt zal je kind waarschijnlijk gewoon verder spelen, alsof er niets gebeurd is. Jonge kinderen hechten ook veel minder belang aan uiterlijke verschillen dan oudere kinderen of volwassenen en zullen mekaar daar maar zelden mee plagen.

Wanneer je vertelt over jongens en meisjes probeer je je best te verplaatsen naar de leefwereld van het kind en woorden te gebruiken die je kind begrijpt. Ook het onderscheid maken tussen “iedereen mag het weten” en “dit gaan we niet overal doorvertellen, dit blijft binnen ons gezinnetje” is nuttig om aan te leren. Maar geen paniek als je kind eens over de aandoening vertelt tegen een speelkameraadje. Voor dit kameraadje geldt immers ook dat die er op dergelijk jonge leeftijd hoogstwaarschijnlijk heel spontaan en natuurlijk mee zal omgaan, er weinig belang aan zal hechten en er je kind niet mee zal plagen of het aan iedereen die het horen wil zal doorvertellen.

Naarmate je kind groter wordt zullen de vragen wellicht komen. En waarschijnlijk zal je kind het er soms moeilijk mee hebben. Dat is normaal. Toch is dit nooit een reden om het niet te vertellen. Je kind wordt niet ongelukkig omdat het ‘slecht’ nieuws krijgt. Zij leert hier wel mee om te gaan. Je kind wordt wél ongelukkig of angstig door geheimhouding, paniek bij de ouders, taboesfeer,... De associatie van iets “niet weten” met “gelukkig zijn” (bijvoorbeeld: “ik hoef mijn kind hier nu nog niet mee te confronteren”, of “zolang mijn kind dit niet weet zal het ten minste een gelukkige jeugd hebben”) bestaat dus niet.

Zoals we ook al in het eerste deel schreven, als ouder kun je niet méér doen dan openstaan voor de vragen van je kind en er zelf open over communiceren. Het is belangrijk dat je kind het gevoel krijgt steeds terecht te kunnen met zijn/haar vragen in het gezin. Er zijn nooit garanties op geluk, maar als een kind in een warm en open gezin opgroeit, zijn de kansen optimaal. Er zijn vele mooie kinderboekjes die gaan over ‘anders zijn’. Deze kunnen ook een goede opstap zijn om er met je kind op een ongedwongen manier over te praten. Onderaan vind je een (onvolledig) lijstje. Een tip die we van andere ouders krijgen is om, als je onzeker bent over wat en hoe iets te vertellen aan je kind, het helpt om dit eerst eens voor jezelf te oefenen, eventueel in de spiegel. Doordat je zelf wat meer zelfzeker bent zal dit ook de ongerustheid bij je kind verminderen. Als je dit wil kan het team hier zeker verder ondersteuning bieden.

Een andere moeilijkheid is ‘aan wie vertel ik over de aandoening van mijn kind?’ Dit is een zeer moeilijke oefening, omdat we als ouders onze kinderen zelf willen laten beslissen wie de details over hun lichaam mag weten. Het is belangrijk dat iedereen die instaat voor de verzorging van je kind ervan op de hoogte is dat zij medicatie nodig heeft en dat de dosissen bij ziekte aangepast moeten worden. De grootouders, personeel van de crèche, de babysit,... Als de genitale kenmerken erg opvallen is het vaak het beste om dit ook kort te benoemen tegenover verzorgers, dit zal vaak ongepaste nieuwsgierigheid of geroddel vermijden. Je kan gewoon zeggen ‘Haar clitoris is wat groter dan bij andere meisjes, u hoeft zich daar geen zorgen over te maken’. Maar heel vaak merken verzorgers er weinig van. Als het kind ouder wordt kan eventueel de kleuterjuf of

turnleerkracht in vertrouwen genomen worden, als dit nodig is bij zwemlessen bijvoorbeeld. Dit is natuurlijk telkens afhankelijk van situatie tot situatie. De personen die ingelicht worden over de aandoening, moeten uiteraard gevraagd worden om discretie bewaren.

Bij oudere kinderen kunnen onverwachte of opvallende genitale kenmerken een grote impact hebben op de activiteiten. Een voetbalclub waar nadien gezamenlijk wordt gedoucht kan bijvoorbeeld een drempel zijn. Of op kamp gaan met de jeugdbeweging bijvoorbeeld. Toch is het kind er niet bij gebaat om altijd binnen te blijven. Door met omzichtigheid de juiste mensen waar nodig in vertrouwen te nemen, zal ook jouw kind ongetwijfeld zonder veel problemen kunnen opgroeien tot een gelukkige en zelfbewuste jongere in een sociale omgeving.

Jouw kind zal – zoals alle kinderen - geregeld op zijn eigenheid en uiterlijk botsen. Meer dan andere kinderen zal zij misschien ontevreden zijn met het eigen lichaam, zeker tijdens de puberteit. Ook hier moedigen we je aan om als ouder open te staan voor vragen, frustraties, emoties,... Dat is een uitdaging, zeker met pubers. Maar pubers zullen sowieso gaan zoeken naar antwoorden op hun vragen. Een ouder die op dat ogenblik een beetje de weg wijst naar kwaliteitsvolle informatie kan dan veel steun bieden.

Lijst van boeken met als thema anders zijn

Anders is niet minder goed	Julia Rawlinson
Een klein wonder	Louise Yates
Eentje geentje : het lieveheersbeestje	Evelien Van Dort
Elmer	David McKee
En ik, en ik, en ik : allemaal kinderen	Sadie Fields
Hekselien en het trollenkind	An Melis
Het was wel een heel lief varkentje	Jan Wolkers
Kiekeboe	Chin-yuan Chen
Kom je met me spelen?	Corien Oranje
Lore	Elfi Nijssen
Mijn grote liefde	Beatrice Alemagna
Phara	Elfi Nijssen
Platvoetje	Dieter Schubert

Reus Rudi

Birte Müller

Rikki

Guido van Genechten

Vogel Piet

Dick Bruna

Websites

<http://www.uzgent.be/nl/zorgaanbod/mdteams/Centrum%20voor%20aandoeningen%20van%20de%20geslachtsontwikkeling> (Vlaams)

<http://www.cushing-addison-ags.be> (Vlaams)

<https://www.bijniernet.nl/bijnieraandoeningen/bijnierschorsinsufficiëntie>
(Nederlands)

<http://www.nvacp.nl/page/Home> (Nederlands)

<http://www.livingwithcah.com> (Engels)

<http://www.dsdfamilies.org> (Engels)

Dankwoord

Deze brochure kwam tot stand dank zij het harde werk van Elke Van Oost, Jonathan Weetjens, Griet De Cuyper, An Desloovere, Ellie Magritte en Martine Cools.

Deze brochure vertegenwoordigt de visie van het DSD Team van het UZ Gent en is gebaseerd op internationale richtlijnen voor de behandeling van CAH.

Hebt u opmerkingen of vragen over deze brochure? Mail dan naar martine.cools@ugent.be.