



Androgenokänslighets-syndromet

Androgenokänslighetsyndromet innebär fullständig eller partiell okänslighet för manliga könshormoner hos personer med 46,XY-kromosomuppsättning. Den minskade känsligheten för manliga könshormoner kan leda till oklar könstillhörighet vid födseln.

Förekomsten brukar anges till mellan 1 och 5 per 100 000 födda barn. Partiell androgenokänslighet är vanligare än fullständig androgenokänslighet.

Symtom

Okänslighet för manliga könshormoner leder till att personer med 46,XY-kromosomuppsättning får yttre kvinnlig kroppsutveckling eller bristande manlig utveckling av de yttre könsorganen.

Fullständig okänslighet leder till kvinnlig utveckling av de yttre könsorganen. Misstanke om diagnosen uppkommer ofta först i tonåren när flickan inte får menstruation. Inre könsorgan saknas, men testiklar finns i buken eller ljumskarna.

Partiell okänslighet för manliga könshormoner kan ge mycket varierande symtom och osäkerhet kring barnets kön kan uppstå. De yttre könsorganen har mer eller mindre bristande manlig eller kvinnlig utveckling. Vid den lindrigaste formen ses en tydligt manlig utveckling. Pojkarna kan dock få något mindre penis och pung, minskad skäggväxt och utvecklade bröst i puberteten. De har vanligen nedsatt fertilitet.

Det finns en ökad risk för cancer i testiklarna vid framförallt partiell androgenokänslighet.

Orsak

Androgenokänslighet orsakas av en förändring i en gen. Förändringen gör att de manliga könshormonerna inte får full effekt, vilket är nödvändigt för att könsorganen ska utvecklas i manlig riktning under fosterutvecklingen.

Behandling

Barn som föds med partiell androgenokänslighet utreds så tidigt som möjligt för att man ska kunna ta ställning till vad som ska göras under nyföddhetsperioden. Beslutet om behandlingens inriktning kräver noggrant övervägande. Föräldrarna får information och stöd, särskilt vid beslut om barnets könstillhörighet och eventuell kirurgisk behandling. Behandlingen avgörs från fall till fall.

Vid beslut om kvinnlig könstillhörighet tas ibland testiklarna bort. Ingreppet görs bland annat för att undvika att det senare uppstår testikeltumörer. Ersättningsbehandling med östrogen påbörjas vid 11–12 års ålder. Operation av testiklarna kan bli aktuellt även när diagnosen ställs senare. Det är viktigt att flickan själv är fullt informerad och deltar i beslut om testiklarna.

Vid beslut om manlig könstillhörighet kan operation av lågt mynnande urinrör (hypospadi) bli aktuellt under de första levnadsåren. I vissa fall ges tilläggsbehandling med manligt könshormon. Ett vävnadsprov från testiklarna bör undersökas i puberteten.

Det är viktigt med psykologiskt stöd. Behovet kan öka i samband med puberteten. Vuxna behöver fortsatt läkarkontakt, men även tillgång till fortsatt psykologiskt stöd.

Resurser

I Sverige finns särskilda team som utreder och behandlar tillstånd med avvikande könsutveckling vid fyra av universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Riksförbundet Sällsynta diagnoser
- RFSL

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad maj 2024.