Gäller för: Verksamhet Medicin barn, Verksamhet Kirurgi barn, Verksamhet AnOpIva neonatal barn
Giltig från: 2026-08-27
Giltig till: 2028-08-25
Innehållsansvar: Annika Reims, (annre8), Överläkare
Granskad av: Josefin Nordenström, (josno1), Överläkare
Godkänd av: Thorsteinn Gunnarsson, (thogu14), Verksamhetschef

Differences of sex development (DSD)- avvikande könsutveckling

Förändringar sedan föregående version

Titelbyte från ”Disorder of sex development (DSD) – Intersex” till ovanstående titel. Ändring av personerna i teamet.

Bakgrund och syfte

Rutin för att handlägga Differences of sex development (DSD) – avvikande könsutveckling

Utförande

Nyföddhetsperioden

Gissa inte vilket kön barnet har!

Berätta för föräldrarna att det är osäkert och att vi skall ta reda på det så snart vi kan.

Kontakta barnendokrinolog som kallar samman DSD-teamet. Sök efter barnendokrinolog via SU växel eller SU intranät.

Det är viktigt för barnets framtida psykologiska utveckling och omhändertagande att föräldrarna får omedelbart och kompetent stöd i de fall man är osäker på barnets kön. Därför skall DSD-teamet alltid kontaktas.

DSD-teamet skall kontaktas samma dag man får vetskap om barnet, telefonkontakt dagtid, även helger (se lista). I neonatalperioden ska patienten ses inom 36 (-48) timmar av specialist med särskild kunskap om DSD och av teamet så snart det är praktiskt möjligt. Det bedöms som

särskilt viktigt att endokrinolog och kirurg kan träffa familjen tillsammans.

DSD-teamet ska alltid kontaktas vid följande tillstånd hos nyfödda/ småbarn:

- uppenbart oklart kön
- bilateral icke palpabla testiklar hos fullgånget barn
- hypospadi med andra tecken på bristande virilisering såsom bifid scrotum (perineal hypospadi)
- hypospadi och retentio testis
- misstanke om clitorishypertrofi
- bakre labial fusion, sinus urogenitale
- inguinalt bråck hos flicka, med palpabel gonad
- när det finns DSD i familjen/släkten
- när genitalia inte överensstämmer med prenatal karyotyp

Äldre barn

Äldre barn och ungdomar med sen diagnos bör ses på mottagningsbesök inom 2 veckor. Kontakt med DSD-teamet planeras i enlighet med aktuell individuell diagnos. Vid tveksamheter angående utredning och handläggning kontakta DSD-teamet för diskussion.

DSD-teamet ska kontaktas vid sen diagnos, t.ex.

1. tidigare missad genitalt intersex tillstånd
2. primär amenorré hos flicka med Y kromosom
3. inguinalbråck hos flicka med palpabel gonad
4. virilisering hos flicka (clitorishypertrofi och/eller labiafusion)
5. hematuri hos pojke med retentio testis
6. uttalad gynekomasti hos pojke i tonåren med anamnes på tidigare hypospadi

Uppföljning

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

DSD-teamet består av:

Barnendokrinolog

Sjuksköterska

Barnkirurg/barnurolog

Barnpsykiater

Kurator/psykolog

Gynekolog

Genetiker

Aktuellt DSD-team (samtliga söks via SU:s växel/intranät)

Barnendokrinolog:
Annika Reims, Anna Svedlund och Malin Wemminger

Sjuksköterska:
Eva-Lotta Hultman

Koordinator:
Susanne Leyonlund

Barnurolog:
Josefin Nordenström

Gynekolog:
Helena Hognert/Anna Darelius

Psykolog:
Elisabet Bergenmar Ivarsson

Genetiker:
Cecilia Hulthe

På jourtid sökes lämpligen bakjour Barnmedicin alt. Barnkirurgi via växeln.

UTREDNING

Anamnes

Hereditet

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

Socialt

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

Graviditet

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

Status

Tillväxthämning? Övriga missbildningar/dysmorfa drag? Andra avvikelser? Hypotoni? Njurfunktion? Blodtryck?

Genitalia**:**

Phallus längd, bredd. Mät dorsalsidan med sträckt läge från os pubis till toppen av glans. Mät bredden av glans utan kompression.

Lokalisation av uretramynning + ev vaginal öppning. Notera ev urinstråle.

Labioscrotalveck/fusion? Bakre slutning?

Delad scrotum? Hyperpigmentering?

Gonader – Palpabla? Storlek? Konsistens?

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

Inom 24- (48) timmar skall följande utredning/prover tas på nyfödda med DSD, ring Kem-lab och förvarna:

- glukos
- elektrolyter (Na, K)
- kreatinin
- kromosomanalys (heparinblod, >1ml) **Gen-lab, Sahlgrenska, telnr 35770** Fråga efter könskromosomer, och de gener som är aktuella (ange DSD-utredning av nyfödd, med fullständig anamnes).
- ultraljud inre genitalia (uterus, ovarier med angivande av mått), scrotum, inguinalkanaler, urinvägar, binjurar, görs snarast

Endokrinologi:

7. 17-OHP både plasmaprov, *Sahlgrenska, Klinisk kemi,* och akut på *PKU-remiss*
8. Testosteron: *Tillväxtlab, Växthuset, DSBUS,*

9. DHEAS, * androstendion, * kortisol, * LH/FSH, *Sahlgrenska, Klinisk kemi,*
- Extrarör plasma sparas för eventuell framtida komplettering

Kommentar*:* Det är viktigt att tidpunkt för provtagning anges noggrant.

Testosteron kan behöva följas veckovis tills man ser en stegring.

Observera att under nyföddhetsperioden är immunologiska bestämningar av steroider, utan föregående extraktion och kromatografi, ofta ospecifika.

Behandling av binjurebarkssvikt

Kongenital binjurebarkshyperplasi hos flickor liksom hos pojkar behandlas medicinskt och följs på barnendokrinologmottagningen, se rutin CAH - Medfödd binjurebarkshyperplasi, AGS - Adrenogenitalt syndrom

Medicinsk behandling av pojkar

Behandling av mikropenis kan övervägas av diagnostiska och/eller terapeutiska skäl. Den påbörjas så snart den endokrinologiska utredningen är klar.

Kirurgisk behandling av pojkar

Maskuliniserande kirurgi görs vid 12–18 mån ålder med uppresning av penis samt uretraplastik. I aktuella fall sker även operation av retentio testis, bifid scrotum, eller extirpation av Müllerska gångrester. Vävnadssparande kirurgi skall göras. Vagina (müllerian rests) skall sparas om möjligt.

Kirurgisk behandling av flickor

Barnurolog/barnkirurg från DSD-teamet föreslår efter diskussion med föräldrarna en plan för den kirurgiska handläggningen. Feminiserande kirurgi (klitorisresektion samt vaginalplastik) kan oftast senareläggas till puberteten. Vid uttalad virilisering kan en klitorisresektion utföras vid 2–6 månaders ålder. Ingreppet kräver kirurg med god erfarenhet av genital kirurgi. Obs; klitorishypertrofi ser mer uttalad ut hos nyfött barn än vid 2–3 månaders ålder (särskilt efter insatt behandling vid CAH).

Psykosocial bedömning

Det är viktigt att snabbt göra en bedömning av föräldrarnas psykosociala situation och framför allt deras förmåga att hantera situationen. Behovet av ytterligare krisstöd ska bedömas och i så fall erbjudas av den med psykiatrisk kompetens i DSD-teamet. Ett särskilt observandum för eventuellt ytterligare stöd är om det för någon av föräldrarna föreligger egen psykiatrisk anamnes.

Information till närstående

Rekommendera föräldrarna att säga precis hur det är till de allra närmaste. Till övrig släkt, vänner och bekanta kan de säga till exempel ”vi har fått ett barn, det är lite komplicerat och vi hör av oss senare”.

Fotografering

Kan vara användbart även för patienten, men ska begränsas, och om möjligt görs fotografering när barnet är sövt inför operation. Rutiner för kryptering av foton finns på röntgenavdelningarna (används för att skicka mellan sjukhusen).

Könstillhörighet

Beslut om könstillhörighet skall fattas av DSD-teamet i samråd med föräldrarna. Det är viktigare att beslutet är **välgrundat än att det fattas snabbt.** Utredningen måste dock drivas så aktivt som möjligt. Det finns inga absoluta regler för hur beslut skall fattas. Diagnos, genitalias utseende, eventuellt associerade missbildningar beaktas. Förutom framtida könsidentitet tar man även hänsyn till sexuell funktion, potentiell fertilitet, tumörrisk, kulturella hänseenden och allmän livskvalitet. Dessutom strävar man efter att minimera kirurgi och behov av livslång hormonbehandling.

Mer information från en patientorganisation finns på nätet:
http://www.dsdguidelines.org/

Medvetet avsteg från rutinen dokumenteras i journalsystemet om rutinen är kopplad till patient. Övriga orsaker till avsteg från styrdokumentet rapporteras i MedControl PRO.

Källförteckning

Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA; LWPES Consensus Group; ESPE Consensus Group.

Consensus statement on management of intersex disorders. Arch Dis Child. 2006 Jul;91(7):554-63. Epub 2006 Apr 19.

Houk CP, Hughes IA, Ahmed SF, Lee PA; Writing Committee for the

International Intersex Consensus Conference Participants.

Summary of consensus statement on intersex disorders and their management.

International Intersex Consensus Conference. Pediatrics. 2006 Aug;118(2):753-7.

Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA; International Consensus Conference on

Intersex organized by the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and the

European Society for Paediatric Endocrinology.

Consensus statement on management of intersex disorders. International

Consensus Conference on Intersex. Pediatrics. 2006 Aug;118(2):e488-500.

Relaterad information

Nationella riktlinjer:

Handlingsprogram för barnläkare och andra relevanta specialister

Godkänd av

Thorsteinn Gunnarsson, verksamhetschef, Verksamhet Barncancercentrum samt tf verksamhetschef, Verksamhet Medicin barn

Cathrine Gatzinsky, verksamhetschef, Verksamhet Barnhjärtcentrum och Kirurgi barn

Angela Hanson, verksamhetschef, Verksamhet AnOpIva neonatal barn

OBS! Utskriven version kan vara ogiltig. Verifiera innehållet.

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: Verksamhet Medicin barn, Verksamhet Kirurgi barn, Verksamhet AnOpIva neonatal barn

Innehållsansvar: Annika Reims, (annre8), Överläkare

Granskad av: Josefin Nordenström, (josno1), Överläkare

Godkänd av: Thorsteinn Gunnarsson, (thogu14), Verksamhetschef

Dokument-ID: SU9774-1570060579-488

Version: 8.0

Giltig från: 2026-08-27

Giltig till: 2028-08-25