



Holbergsgade 6
DK-1057 København K

T +45 7226 9000
F +45 7226 9001
M sum@sum.dk
W sum.dk

Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg

Dato: 03-01-2019
Enhed: MEDINT
Sagsbeh.: DEPRHH
Sagsnr.: 1801961
Dok. nr.: 719255

Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg har den 23. februar stillet følgende spørgsmål nr. 587 (Alm. del) til sundhedsministeren, som hermed besvares. Spørgsmålet er stillet efter ønske fra Mette Gjerskov (S).

Spørgsmål nr. 587:

”Ministeren bedes oplyse, hvor mange børn, der årligt er født i Danmark med variationer i kønskarakteristika i perioden 2007-2017?”

Svar:

Ministeriet har til brug for min besvarelse indhentet bidrag fra Sundhedsstyrelsen, der oplyser følgende:

”Kønskarakteristika er de legemlige egenskaber, der kendetegner og differentierer kønnet. De primære kønskarakteristika er typen af indre og ydre kønsorganer, der kan konstateres ved fødslen. Senere i livet (fx ved puberteten) udvikles de sekundære kønskarakterer som skægvækst, brystudvikling m.v.

Medfødte tilstande med variationer i kønskarakteristika omfatter en række tilstande med variationer i både kønskromosomers antal, kønsorganers anatomi samt kønskirtler og kønshormoners dannelse og funktion.

Hos de fleste mennesker med variationer i kønskarakteristika ses ikke tvetydigt udseende af ydre kønsorganer, og det vil ofte være andre forandringer, der er betydende for den enkelte, herunder ubalance i kønshormoner og andre hormoner, nedsat fertilitet, hjerte-kar-lidelser m.v.

Sædvanligvis indeles tilstande med variationer i kønskarakteristika efter kønskromosomernes antal og type i tre grupper, alt efter om der er to X-kromosomer (46,XX), et X- og et Y-kromosom (46,XY) eller enten et eller tre kønskromosomer (kønskromosomale variationer). Mosaiktilstande, hvor det enkelte individ indeholder en blanding af celler med forskellig kromosomsammensætning, er også hyppigt forekommende variationer.

Medfødte variationer i kønskarakteristika er generelt meget sjældne, men nogle af de hyppigere forekommende tilstande er:

- *Adrenogenitalt syndrom (AGS, også benævnt medfødt binyrebarkhypeplasi, eller congenital adrenal hyperplasia, CAH)*
- *Androgen insensitivity syndrome (AIS)*
- *Klinefelter syndrom*
- *Turner syndrom*
- *Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrom (MRKH)*

Udredning og behandling af personer med variationer i køns karakteristika kan kun varetages ved en af de to højt specialiserede afdelinger, der er godkendt af Sundhedsstyrelsen: Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital. Derudover er Odense Universitetshospital og Aalborg Universitetshospital godkendt til at varetage udredning og behandling af kønskromosomvariationer i et samarbejde med enten Rigshospitalet eller Aarhus Universitetshospital. Til brug for besvarelsen har Sundhedsstyrelsen indhentet bidrag fra de højt specialiserede centre.

Baseret på både danske og udenlandske opgørelser forventes en forekomst (incidens) af de fem nævnte tilstande på 1 per 10.000 nyfødte børn af begge køn for AGS, på 1 per 30-40.000 nyfødte piger for AIS, på 1 per 650 ny-fødte drenge for Klinefelter syndrom, på 1 per 2.500 nyfødte piger for Turner Syndrom og på 1 per 5.000 nyfødte piger for MRKH

I perioden 2007-2017 inkl. har antallet af levendefødte børn i Danmark været mellem ca. 56.000 og 63.000 per år, næsten ligeligt fordelt mellem kønnene. Over perioden må man således forvente, at der per år er blevet født ca. 6 børn med AGS, ca. 1 pige med AIS, ca. 43-48 drenge med Klinefelter syndrom, ca. 9-13 piger med Turner syndrom og ca. 5-6 piger med MRKH. Øvrige DSD-tilstande er meget sjældne. Med det nuværende fødselstal i Danmark kan der samlet set således forventes at blive født ca. 70-75 børn årligt med en DSD-tilstand.

Der findes ikke i Danmark et nationalt register eller database, der specifikt opgør børn født med variationer i køns karakteristika. Opgørelser baseret på udtræk af data fra Landspatientregistret, således som det var bilagt bidraget til SUU alm. del 858-865 i 2016, har kun begrænset anvendelighed. Dette skyldes bl.a., at DSD-tilstande langt fra altid diagnosticeres og kodes lige efter fødslen. En undtagelse er dog AGS, som fra 2009 har indgået i screeningen af nyfødte (hæleblodprøver), hvilket betyder at langt de fleste nyfødte med AGS påvises lige efter fødslen.

Andre tilstande kan påvises ved fødslen pga. synlige variationer i køns karakteristika, mens de fleste tilstande først diagnosticeres i løbet af barn- og ungdom f.eks. pga. vækstafvigelser, udebleven pubertet, blødningsforstyrrelser m.v. eller i forbindelse med brokoperationer. AIS og MRKH påvises således i mange tilfælde først i 15-17 års alderen ved udredning for udebleven menstruation. Klinefelter syndrom påvises i alle aldre, og i nogle tilfælde først i voksenalderen, ligesom der formentlig er mange tilfælde, der aldrig bliver påvist.

For at vurdere om aktiviteten på de højt specialiserede centre svarer til det forventede antal børn og unge med en DSD-tilstand, har Sundhedsstyrelsen med bidrag fra centrene opgjort det årlige antal af nystartede kontakter (typisk i form af opstartede ambulante forløb) for patienter mellem 0 og 17 år. Over 11-års perioden 2007-2017 inkl. var der i alt 1.422 nystartede kontakter fordelt på 1.118 inden for de fem nævnte DSD-tilstande og 304 inden for øvrige DSD-tilstande.

For AGS var der i alt 292 nystartede kontakter, hvilket sv.t. gennemsnitligt 27 per år, med en variation mellem 15-45. For AIS var der i alt 43 nystartede kontakter, hvilket sv.t. gennemsnitligt 4 per år, med en variation mellem 1-7. For Klinefelter syndrom var der i alt 272 nystartede kontakter, hvilket sv.t. gennemsnitligt 25 per år, med en variation mellem 16-43. For Turner syndrom var der i alt 340 nystartede kontakter, hvilket sv.t. gennemsnitligt 31 per år, med en variation mellem 23-41. For MRKH var

der i alt 171 nystartede kontakter, hvilket sv.t. gennemsnitligt 16 per år, med en variation mellem 6-32. For øvrige DSD-tilstande var der i alt 304 nystartede kontakter, hvilket sv.t. gennemsnitligt 26 per år, med en variation mellem 15-52.

Region Midtjylland har pga. af implementering af nyt journalsystem (Midt-EPJ) fra medio 2013 kun kunnet bidrage med tal for årene 2014-2017, hvorfor det samlede antal nystartede kontakter i hele perioden formentlig har været større.

Opgørelsen er per afdeling og per år, således at den enkelte patient med en DSD-tilstand kan være talt med flere gange på et år, f.eks. ved parallelle forløb på flere afdelinger ved samme sygehus, eller ved henvisning fra et sygehus til et andet indenfor samme kalenderår. Det er med det anvendte data-træk ikke muligt at opgøre såkaldte unikke cpr.nr. således at den enkelte patient kun tælles med én gang per år.

Tilsvarende kan den enkelte patient være talt med flere gange over 11-års perioden, ved (gen)opstart af sygehusforløb i adskilte kalenderår. I den forbindelse kan det bemærkes, at der for en række tilstande som f.eks. Turners syndrom ofte vil være behov for et tværfagligt samarbejde omkring udredning og behandling, der omfatter en lang række specialiserede sygehusfunktioner, med indsatser over et helt liv.

Generelt kan Sundhedsstyrelsen bemærke, at aktivitetstallene viser, at DSD-tilstande er sjældne, og at den væsentligste sygehusaktivitet som forventet er for tilstandene AGS, Klinefelter syndrom og Turner syndrom.

Endelig skal det bemærkes, at der ikke er opgjort data for en række med-fødte tilstande, der kan involvere kønsorganerne uden i sig selv at kunne betegnes som variationer af kønskarakteristika som beskrevet ovenfor.

Det kan f.eks. være kryptorkisme, som er en tilstand, der ses hos nyfødte drengebørn, hvor en eller begge testikler ikke er sunket ned i pungen, men hvor der ikke er variation i kromosomer, hormonfunktion m.v. Kryptorkisme ses således ofte hos for tidligt fødte børn, men kan også ses ved børn født til tiden. I mange tilfælde vil testiklen naturligt synke ned i pungen i løbet af det første leveår.

En anden tilstand med udviklingsforstyrrelse i kønsorganer og urinveje som ikke i sig selv er en del af en tilstand med variation af kønskarakteristika, er hypospadi hvor urinrøret ikke munder ud på spidsen af penishovedet, men enten nær hovedet eller længere nede på skaftet. I Danmark anslås det at ca. 0,5% af nyfødte drengebørn har hypospadi. I langt de fleste tilfælde af hypospadi er der tale om en isoleret tilstand, men i enkelte tilfælde kan hypospadi indgå sammen med variationer af kønskarakteristika som led i en DSD-tilstand."

Jeg kan henholde mig til Sundhedsstyrelsens bidrag.

Med venlig hilsen

Ellen Trane Nørby / Rasmus Hølge-Hazelton