

Innehåll

- ⊕ Ordförande har ordet
- ⊕ Vår-träff Kvinna och CAH
- ⊕ Nytt läkemedel i USA för CAH patienter
- ⊕ Sommarlägret Flämslätt 2024
- ⊕ Var med i forskningsstudie
- ⊕ Sommarläger 2025



Medlemsavgift för året 2024-2025

Om du inte betalat medlemsavgiften för året 2024-2025, så är vi tacksamma om du betalar den till Plusgiro 450815-6. Tack för att du vill fortsätta att stödja oss!

Ordföranden har ordet

Här kommer en hälsning från mig. Som ni ser har CAH-Nytt återuppstått. Vi i styrelsen har funderat på hur vår förening kan bli mer relevant och hur vi återigen kan känna att detta är en förening som verkligen behövs. En del i det arbetet är att vi ska skicka ut ett informationsbrev två gånger om året. Vi tror också att det personliga mötet är viktigt, och vi är därför väldigt glada över att vi i somras kunde genomföra vårt sommarläger. Det kom 17 familjer, vilket var fler än vi hade förväntat oss.

I vinter/vår, någon gång mellan sportlovet och påsklovet, planerar vi att arrangera en träff i Stockholm på Karolinska där kvinnan och CAH står i fokus. Vi vänder oss särskilt till er tjejer och kvinnor för att diskutera hur CAH påverkar er ur olika perspektiv. Jag är medveten om att CAH påverkar människor på olika sätt, vilket kan göra det svårt att ordna föreläsningar som passar alla, men vi hoppas på föreläsningar och samtal där ni kan lyfta de frågor som är viktiga för er. Jag återkommer med datum.

Med tanke på det intresse som finns för att fortsätta driva föreningen har vi funderat på vilka områden vi behöver arbeta mer med. Tyvärr finns det ett oändligt antal frågor att ta itu med, men eftersom styrelsen bara består av tre aktiva medlemmar måste vi prioritera. Här finns dock en

möjlighet för dig som tycker att föreningen gör ett viktigt arbete och som har lite tid över att engagera dig. Kontakta oss gärna om du brinner för något särskilt.

Vi behöver hjälp med flera uppgifter, bland annat att gå igenom vår hemsida och ta bort irrelevant information. Sommarläger 2025 i Åhus håller på att planeras, där familjerna Bäckvall och Larsson, står för arrangemanget men det finns möjlighet för fler att engagera sig. Sedan finns även sommarlägret 2026, som är tänkta att vara någonstans norr om Mälaren. Om du tycker om att jobba med texter är du också varmt välkommen att hjälpa till att skriva och redigera material för CAH-Nytt. Du behöver inte vara med i styrelsen för att ta dig an dessa uppgifter. Om du vill vara delaktig men inte sitta i styrelsen kan du ändå bli inbjuden till våra styrelsemöten för att lyssna och framföra dina åsikter. Vi har styrelsemöten söndagskvällen ca en gång i månaden.

Med vänliga hälsningar,

Johan Brask | Ordförande



Vår-träff Kvinna och CAH

Vi planerar en träff för kvinnor med CAH. Vi vänder till tjejer/kvinnor från övre tonåren och uppåt.

Datum: lördag 29 mars 2025

Föreläsningarna kommer hållas på KS och ta upp dels generellt om CAH, men fokusera på de problem som är vanligare hos kvinnor.

Finns det någon som kan vara ansvarig på plats får de gärna hör av sig till info@cah.se. Ingen i styrelsen passar in på målprofilen.

Vetenskap - Nytt läkemedel för CAH-patienter godkänt i USA

CAH är inte den sjukdomen som får mest uppmärksamhet i den vetenskapliga litteraturen. Men de senaste månaderna har det publicerats två artiklar och en sammanfattning i en av den mest ansedda kliniska tidskriften *New England Journal of Medicine*. Bland författarna till artiklarna finns Henrik Falhammar, verksam vid Karolinska.

De två artiklar handlar om samma nya läkemedel, testad på både på vuxna och barn. Det är en fas-3 studie, dvs det slutgiltiga testet, innan man släpper ett nytt läkemedel. Läkemedlet heter Crinecerfont och är nu godkänt i USA.

Hur fungerar det?

Detta läkemedel är inte i stället för något av de som ges idag, hydrokortison eller Florinef, utan där utöver. Vad gör då detta läkemedel. Då måste vi komma ihåg hur biologin fungerar med regleringen av kortisol (dvs hydrokortison i kroppen). Personer med CAH kan inte producera

kortisol i binjurebarken för det enzym som skapar kortisolet fungerar inte. I stället produceras androgener så som testosteron. Det är detta vi mäter när vi tar PKU provet, hur mycket denna alternativa väg är aktiverad. Hos friska personer ligger 17-OH nivåerna på under 1 medan hos personer med CAH ligger tex morgonvärdet på ca 25, om man är ”lagom” behandlad med hydrokortison.

I en frisk kropp produceras kortisolet i binjurebarken. Sedan finns det en sensor i hjärnan, hypotalamus, som känner av kortisolnivåerna. När nivåerna är för låga skickar hypotalamus ett signalämne, CRF (kortikotropinfrisättande faktor), till hypofysen, som aktiverar frisättning av nästa ämne, ACTH (adenokortikotropiskt hormon) och nivån av ACTH kommer reglera hur mycket kortisol som ska produceras i binjurebarken.

Hos personer med CAH finns inget egenproducerat kortisol, de tar i stället tabletter med hydrokortison. Nivån av kortisol i kroppen kommer då att följa när man tog tabletterna. Här vill man ligga på en nivå så att kortisolet inte blir för högt, och påverkar andra funktioner, eller för lågt, då binjurebarken får jobba för hårt med att producera androgener i stället för kortisol.

Ett problem är att utan överdosering av hydrokortison kommer alla med CAH ha en överproduktion av androgener. Detta är inte något som påverkar killarna så mycket, men tjejer/kvinnor kan påverkas mer. Och det är här det nya läkemedlet kommer in.

Vad Crinicerfont gör är att blockera CRF-receptorerna i hjärnan, vilket minskar frisättningen av ACTH från hypofysen. Genom att sänka ACTH-nivåerna minskas också överproduktionen av androgener, vilket leder till minskad påverkan av testosteron hos patienter med CAH. I studien kunde man påvisa att nivåerna av hydrokortison man tog kunde sänkas. Men de positiva effekterna av att minska produktionen av androgener är nog mer långsiktiga effekter som inte syns i en studie som denna. Det ska bli intressant att se om och när den blir godkänd i Sverige.



Berättelse från årets sommarläger

Filippa Bäckvall & Anton Andersson

Årets sommarläger hålls under tre dagar på Flämslätts Stifts- och Kursgård. Familjer från hela Sverige närvarade för att samtala, umgås och utbyta erfarenheter. Totalt 13 barn och 24 vuxna, varav 7 familjer som kom på vårt sommarläger för första gången!

Vid ankomst hälsas alla välkomna av styrelsen, fotograferas och checkar sedan in på sina hotellrum. Vi samlas igen nere vid sjön för att gemensamt grilla hamburgare och korv. En enkel första aktivitet tillsammans för att lära känna varandra. Som deltagare för första gången är det extra kul att få se de andra familjerna träffas igen efter några år utan läger. Alla är välkommande, öppna och enkla att prata med – vi har alla en sak gemensamt och de öppna samtalen kring sjukdomen, svårigheter och upplevelser märker vi av redan från dag ett. Vi går och lägger oss med en känsla

av att de följande dagarna kommer vara givande och ge oss en bättre bild av hur livet med CAH kommer se ut för vår familj.

Andra dagen börjar med frukost tillsammans i matsalen. Efter detta delar föräldrar och ungdomar på sig för att få bättre liv i diskussionerna. De vuxna får en allmän föreläsning om CAH av läkare Anna Nordenström och ungdomarna samtalar med psykolog Anna Strandqvist om hur det är att leva med eller nära någon med CAH.



Efter lunch visar A. Strandqvist sin forskning knuten till ämnet att leva med CAH för föräldrarna och skapar viktiga diskussioner kring vad som påverkar barnen i deras uppväxt. A. Nordenström för samtal med ungdomarna.

Föräldrarna delas sedan i två grupper, där en grupp samtalar tillsammans med två vuxna med CAH för att försöka förstå sjukdomen från deras sida och hur föräldrar kan hjälpa till. Den andra gruppen har en praktisk genomgång av Solu-Cortef, både hur man ska ge den och när det är rätt tillfälle att ge den. De föräldrar som har erfarenhet av att ge Solu-Cortef delar med sig av hur händelseförloppet såg ut när medicinen gavs.

Efter en kort paus har styrelsen en genomgång av det gångna året, vad som har hänt och vad som ligger i planerna framåt.



Sedan samlas alla igen för gemensamma aktiviteter i form av en fem-kamp. Det tävlas i stafett, kasta boll, målning och ordlekar. Dagen avslutas med en middag där diskussioner och utbyte av erfarenheter om sjukdomen fortsätter.

Sista dagen samlas vi efter frukost för föreningens årsmöte och planering för det kommande året i föreningen. När mötet är slut checkar vi ut och kör hemåt, glada och nöjda efter tre härliga dagar tillsammans.

Sommarläger 2025 14-16 augusti 2025 Åhusgården

Välkomna till Åhusgården, en läger- och kursgård belägen strax söder om Kristianstad. 800m från gården ligger stranden och den gränsar till naturreservatet Kronoskogen.

Läs mer på <https://www.ahusgarden.se/>

Mer information gällande anmälan, program etc. skickas ut löpande till våra medlemmar samt läggs ut på vår hemsida <https://www.cah.se/>. Har du några frågor eller funderingar får du gärna mejla oss på info@cah.se.

Vi söker en värdfamilj till som vill vara med att anordna vårt läger! Är Ni intresserade? Hör av er till oss på info@cah.se.

Med hopp om att många ska vara intresserade av att delta!

Studie för att bestämma vilka 17OHP värden i 24 timmars prover på filterpapper som ger mest optimal behandling,

Vid CAH är det ibland svårt att få en bra balans mellan medicineringen och androgena hormoner. Sedan flera år har personer med CAH lämnat 17-OHP dygnsprofiler på filterpapperprov som man tar hemma för att vi ska kunna bedöma behandlingen. Vi vill nu utvärdera metoden och ta reda på vilken fördelning av medicinen över dygnet som ger den bästa och mest optimala effekten.

Vi vill undersöka hur tillväxten påverkas fram tills man vuxit färdigt, hur blodtrycket kan påverkas av kortisonos och dosens fördelning över dygnet.

För barn vill vi analysera hur de laboratorieresultat som samlats in om dig i den vanliga uppföljningen (de 17-OHP dygnsprofiler som du genomfört sedan tidigare) förhåller sig till medicineringen, tillväxt, blodtryck, och svårighetsgrad av CAH.

För vuxna och tonåringar vill vi också ta andra prover, och vi vill undersöka om sömnkvalitet, och ork/vitalitet påverkas av behandlingen genom att du får svara på enkäter för att förstå mekanismerna bakom förändringarna i hormonbalans i förhållande till behandlingskontroll bättre.

Om du är intresserad och vill veta mer om studien eller själv godkänna att dina värden ska ingå i studien kan du maila till;

Anna Nordenström - anna.nordenstrom@ki.se

