

PATIËNTEN INFORMATIE

Adrenogenitaal syndroom

Informatie voor ouders/verzorgers



**MAASSTAD
ZIEKENHUIS**

een santeon ziekenhuis



Met deze folder wil het Maasstad Ziekenhuis u informeren over het adrenogenitaal syndroom (AGS). Wij adviseren u deze informatie zorgvuldig te lezen.

Wat is het adrenogenitaal syndroom?

Het adrenogenitaal syndroom (AGS) is een aangeboren en erfelijke aandoening. Bij AGS maken de bijnieren te weinig hormonen aan.

Hoe werkt de bijnier normaal?

De bijnieren zijn kleine driehoekige organen die zich aan de bovenkant van de nieren bevinden. Het buitenste gedeelte van de bijnieren (de schors), maakt belangrijke hormonen aan: cortisol, aldosteron en androgenen. Bij kinderen met AGS worden de bovengenoemde hormonen van de bijnierschors in een verkeerde verhouding geproduceerd.

Cortisol

Dit hormoon is onder andere belangrijk bij stress, ziekte en inspanning. Cortisol zorgt ervoor dat er voldoende energie vrijkomt om prestaties te kunnen leveren.

Aldosteron

Aldosteron regelt het zoutgehalte van het lichaam. Als dit hormoon niet wordt aangemaakt, wordt er te veel zout uitgeplast. Zonder zout kan het lichaam geen vocht vasthouden en droogt het uit.

Androgenen

Androgenen zijn mannelijk geslachtshormonen. Samen met de vrouwelijke hormonen uit de eierstokken of de mannelijke hormonen uit de zaadballen zorgen androgenen voor de lichaamsgroei en schaam- en okselbehaaring.

De hypofyse

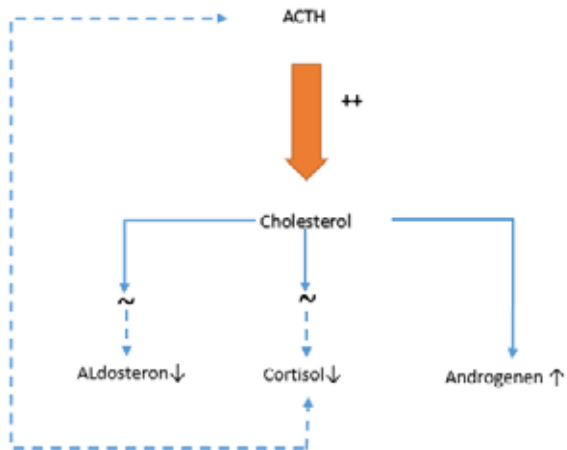
De bijniere worden gecontroleerd door de hypofyse. Dit is een kleine klier aan de onderzijde van de hersenen. De hypofyse is de 'meesterklier', die de schildklier, de bijniere en de geslachtsklieren bestuurt. Daarnaast produceert de hypofyse groeihormoon.

Om de bijniere te besturen, maakt de hypofyse ACTH (het adrenocorticotroop hormoon) aan. Dit hormoon stimuleert de bijnier om cortisol te maken. Als er voldoende cortisol wordt geproduceerd, stuurt de hypofyse minder ACTH naar de bijniere. Op die manier is er een evenwicht tussen de bijniere en de hypofyse.

Cholesterol en enzymen

De hormonen in de bijniere worden gemaakt van het basismateriaal cholesterol. Cholesterol wordt door enzymen in een heleboel kleine stapjes omgezet in cortisol en aldosteron. Enzymen zijn hulpstoffen die de omzetting van de ene stof in de andere mogelijk maken. 1 van de enzymen die cholesterol omzetten in cortisol en aldosteron, heet het 21-hydroxylase enzym.

Bij mensen met AGS ontbreekt dit enzym geheel of gedeeltelijk. Daardoor is de bijnier niet in staat om (voldoende) cortisol en aldosteron te maken. Omdat het 21-hydroxylase enzym niet nodig is om vanuit cholesterol androgenen te maken, worden te veel androgenen geproduceerd (zie figuur 1).



Figuur 1 - De afwijkende hormoonproductie van de bijniere en de gestoorde samenwerking tussen de hypofyse en de bijniere

Gevolgen van AGS

AGS leidt in de bijniere tot de volgende problemen:

- een tekort aan cortisol (stresshormoon)
- een tekort aan aldosteron (zoutregulerend hormoon)
- een overmaat aan androgenen (mannelijk hormoon).

Als er te weinig cortisol in het lichaam is, stuurt de hypofyse ACTH naar de bijniere. Als de bijniere geen of te weinig cortisol kunnen aanmaken, blijft de hypofyse voortdurend ACTH sturen. Als er erg veel ACTH naar de bijniere gaat blijven de bijniere teveel androgenen produceren en worden ze te groot. In stressvolle situaties kan door een tekort aan cortisol de bloeddruk en de bloedsuiker te laag worden. Dit heet een Addisonse Crisis

Ongeveer 2/3 deel van de patiënten heeft naast het tekort aan cortisol, ook een tekort aan aldosteron. Dit leidt tot zoutverlies, wat spugen en uitdroging tot gevolg heeft.

De overproductie van mannelijke hormonen (androgenen) treedt al op vóór de geboorte. Bij meisjes leidt dit tot vermannelijking van de uiterlijke geslachtsdelen, vaak al zichtbaar bij de geboorte. De baarmoeder en eierstokken zijn wel gewoon aangelegd. Bij jongens heeft de verhoogde hoeveelheid androgenen meestal geen uiterlijke gevolgen. Maar zowel meisjes als jongens met AGS kunnen hierdoor vervroegd in de puberteit raken.

Onderzoek

Door de mannelijk aandoende vorm van de geslachtsdelen is bij meisjes bij de geboorte vaak al te zien dat er sprake is van AGS. Bij jongens is meestal niets aan de geslachtsorganen te zien. De gevolgen van zoutverlies, zoals spugen en uitdrogingsverschijnselen, treden twee of drie weken na de geboorte op. Bij kinderen met AGS zonder zoutverlies ontbreken die aanwijzingen. Het is dus mogelijk dat een diagnose bij AGS zonder zoutverlies pas laat wordt gesteld. Dat komt ook voor bij meisjes bij wie de geslachtsorganen niet erg zijn vermannelijkt.

Zonder behandeling kan een kind met AGS ernstig ziek worden. Daarom wordt in het hielprik-onderzoek van pasgeborenen ook getest op AGS. Als de uitslag van het onderzoek afwijkend is, wordt er verder onderzoek gedaan naar AGS. U wordt hiervoor doorverwezen naar het ziekenhuis. In het ziekenhuis onderzoekt de kinderarts uw kind en neemt bloed af. Dit om vast te stellen of er sprake is van AGS. Als uw kind AGS heeft, wordt de behandeling gestart.

Behandeling

De behandeling bestaat uit medicijnen die de hormoontekorten aanvullen: een stresshormoon (hydrocortison) en zo nodig een zoutregulerend hormoon (fludrocortison). Soms is ook tijdelijk extra zout nodig. Als uw kind AGS heeft zonder zoutverlies is een behandeling met hydrocortison meestal voldoende. Bij meisjes met AGS kan soms een operatie aan de uitwendige geslachtsdelen nodig zijn.

Medicijnen

Iemand met AGS moet zijn of haar hele leven medicijnen nemen die de hormoontekorten aanvullen. Als de diagnose net is gesteld, is het soms nodig om de uitdroging van het lichaam te herstellen, via een infuus of via de mond. Als het lichaam is hersteld, begint de onderhoudsbehandeling.

De onderhoudsbehandeling bestaat uit het slikken van hormonen op vaste tijdstippen en in een nauwkeurig bepaalde dosering. Er moet net zoveel hydrocortison worden geslikt als de hoeveelheid die de bijnieren zelf zouden maken. Als er voldoende hydrocortison is, past de hypofyse de hoeveelheid ACTH aan. De extra productie van mannelijke hormonen houdt dan op.

Verhoogde dosis

In bijzondere omstandigheden is een verhoogde dosis stresshormoon (hydrocortison) nodig (3 tot 5 maal hoger). Hiervan is sprake bij:

- Koorts (38,5°C of hoger)
- Ongelukken, zoals botbreuken (niet bij lichte verwondingen)
- Operaties en grote tandheelkundige ingrepen

De dosering kan worden afgebouwd, zodra de situatie verbetert. Neem contact op met de kinderarts in geval van ernstige ziekte of stress.

Een kind met AGS krijgt hiervoor een persoonlijk 'stressschema' van zijn/haar kinderarts.

Controles op de polikliniek

Een kind met AGS komt regelmatig voor controle bij de kinderarts. Jongere kinderen komen vaker op controle. De arts meet tijdens de controle de lengte, het gewicht en de bloeddruk. Soms vindt aanvullend onderzoek plaats.

Aanvullend onderzoek

De arts neemt bloed af om het evenwicht van de hormonen te bepalen. Af en toe worden er röntgenfoto's van de hand gemaakt. Dit om de rijping van de botten onder invloed van androgenen en hydrocortison te controleren.

Bij jongens wordt er in de puberteit ook af en toe een echo van de teelballen gemaakt.

Vruchtbaarheid

Wanneer sprake is van een goede behandeling, levert de puberteitsontwikkeling van een meisje met AGS geen problemen op. De borsten ontwikkelen zich normaal en ook de menstruatie verloopt normaal, hoewel er vaker onregelmatigheden in de cyclus voorkomen. Er is geen bezwaar tegen het gebruik van de anticonceptiepil als voorbehoedsmiddel. Vrouwen met AGS kunnen, onder goede begeleiding, normaal zwanger worden en kinderen krijgen.

De puberteitsontwikkeling van jongens met AGS verloopt meestal normaal. Jongens met een milde vorm van AGS kunnen vervroegd in de puberteit komen. Medicijnen kunnen deze ontwikkeling afremmen, ook kunnen er goedaardige gezwellen ontstaan in de teelballen. Met de juiste behandeling is een jongen met AGS normaal vruchtbaar.

Vakantie en reizen

Een kind met AGS moet altijd een SOS- of Medic Alert dragen, zodat bij een ongeluk in Nederland of in het buitenland, de betrokken artsen meteen weten dat er sprake is van AGS. Bij een reis naar het buitenland,

is het verstandig om een Engelstalige brief van de behandelend arts mee te nemen, waarin de diagnose staat vermeld en hoe in noodgevallen moet worden gehandeld.

Erfelijkheid

AGS is een erfelijke aandoening. Dat betekent dat kinderen die de ziekte krijgen ermee geboren worden. AGS is 'autosomaal recessief' erfelijk. Dit betekent dat beide ouders drager zijn van deze aandoening.

Dragers van AGS hebben de aandoening zelf niet, maar hebben allebei een gen voor deze ziekte aan hun kind doorgegeven. Doordat er ook nog een normaal gen is, heeft een drager geen verschijnselen van de ziekte. Omdat u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap steeds een kans van één op vier (25%) op een kind met AGS. De kans dat een volgend kind de aandoening niet heeft is 75%. Als u in de toekomst opnieuw samen een kind zou willen krijgen, is het van belang om daarbij stil te staan.

Erfelijkheidsadvies

Als er AGS in uw familie voorkomt, kunt u door middel van een DNA-onderzoek laten onderzoeken of u drager bent van de afwijking. Deze informatie is van belang wanneer u en uw partner kinderen willen krijgen, voor prenataal onderzoek en voor behandeling tijdens de zwangerschap.

Meer informatie

Voor meer informatie kunt u terecht bij uw arts Of bij de Stichting BijnierNET, www.bijniernet.nl of bij de Nederlandse Vereniging van Addison en Cushing Patiënten (NVACP), www.nvacp.nl.

Vragen

Heeft u na het lezen van deze folder nog vragen , stelt u die dan gerust aan de behandeld kinderarts. Het telefoonnummer van de polikliniek Kindergeneeskunde is (010) 291 22 90.



De informatie in deze folder is belangrijk voor u. Als u moeite heeft met de Nederlandse taal, zorg dan dat u deze folder samen met iemand leest die de informatie voor u vertaalt of uitlegt.

The information in this brochure is important for you. If you have any difficulties understanding Dutch, please read this brochure together with somebody who can translate or explain the information to you.

Bu broşürdeki bilgi sizin için önemlidir. Hollandaca dilde zorlanıyorsanız, bu broşürü size tercüme edecek ya da açıklayacak biriyle birlikte okuyun.

Informacje zawarte w tym folderze są ważne dla Państwa. Jeśli język niderlandzki sprawia Państwu trudność, postarajcie się przeczytać informacje zawarte w tym folderze z kimś, kto może Państwu je przetłumaczyć lub objaśnić.

المعلومات المتواجدة في هذا المنشور مهمة بالنسبة لكم. إذا كنتم تواجهون صعوبة في اللغة الهولندية، إحرصوا حينئذ على أن تقرأوا هذا المنشور بحضور شخص ما، الذي يترجم لك المعلومات الواردة فيه أو يشرحها لكم.

Maasstad Ziekenhuis
Maasstadweg 21
3079 DZ Rotterdam

T: (010) 291 19 11

I: www.maasstadziekenhuis.nl / www.maasnik.nl (kinderwebsite)

I: www.maasstadziekenhuis.nl/mijn (patiëntenportaal)

