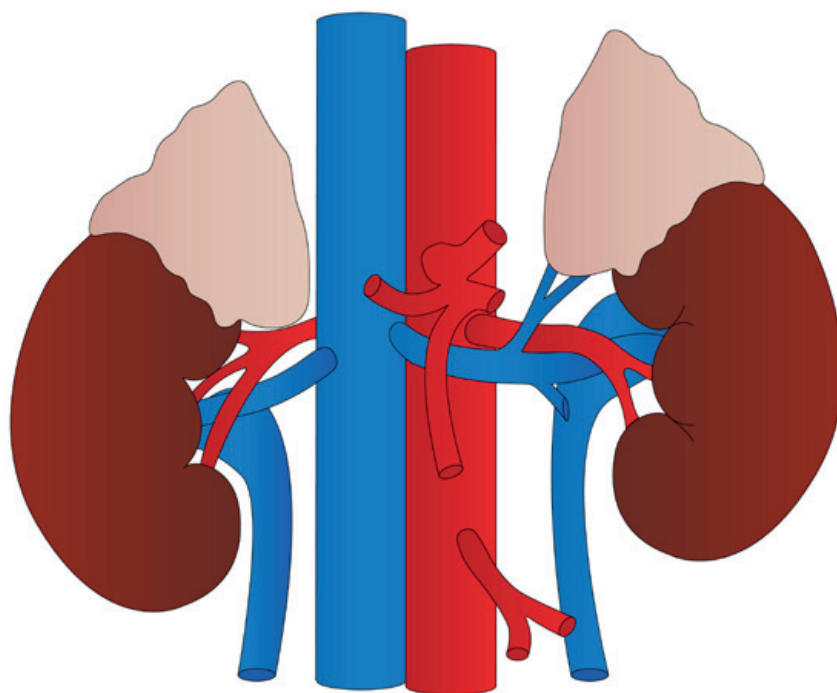


Adrenogenitalt syndrom AGS

Information til børn/voksne med
adrenogenitalt syndrom og deres pårørende



Vækst og Reproduktion
Afsnit 5064
Opgang 5, 6. sal
Rigshospitalet
Juliane Marie Centret

Kontakt:

Sekretær: 35 45 50 64
Ambulatorium: 35 45 79 58
www.rh-gr.dk

Hvad er adrenogenitalt syndrom?

Adrenogenitalt syndrom (AGS) er den lægelige betegnelse for "en sygdom, der påvirker binyrebarkfunktionen og kønsudviklingen".

AGS kaldes på engelsk congenital adrenal hyperplasia (CAH), som betyder "medfødt binyrebarkhyperplasi", dvs. medfødt forstørrelse af binyrerne. AGS er sjælden og rammer cirka 1 ud af 10.000 nyfødte i Danmark - lige mange drenge og piger.

AGS påvirker hormonerne i binyrerne. Ved AGS er produktionerne af binyrebarkhormonet kortisol og det saltbesparende hormon aldosteron nedsat, hvilket medfører en alvorlig medicinsk tilstand, hvis den ikke behandles. Sygdommen kan have forskellige sværhedsgrader.

Der er indsamlet stor viden om sygdommen og behandlingsmulighederne er gode. Børn og voksne med AGS lever oftest et helt normalt liv, hvis de får medicin.

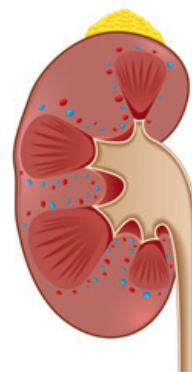
Hvad er hormoner?

Hormoner er kemiske budbringere, der produceres i forskellige kirtler rundt om i kroppen. Hormoner produceres blandt andet i hypofysen, skjoldbruskkirtlen, bugspytkirtlen, testiklerne, æggestokkene og binyrerne.

Hormoner styrer mange forskellige funktioner i kroppen, f.eks. stofskifte, vækst, kønsmodning og væskebalancen.

Hvad er binyrer?

Binyrerne er hormonproducerende kirtler, som vi har to af. De befinder sig på toppen af hver nyre opadtil og bagtil i bughulen. Hver binyre består af to dele; binyremarven, som ligger centralt i kirtlen og binyrebarken, som er det ydre lag i kirtlen.



Hvilke hormoner producerer binyebarken?

Binyrebarken producerer tre typer af hormoner ud fra det samme grundmateriale, nemlig kolesterol.

1. Glukokortikoider har en række funktioner. Størst betydning har hormonerne for omstilling af stofskiftet til særlig belastende forhold såsom faste, fysisk og psykisk stress. En anden opgave er at bidrage til at omdanne kulhydrater (som stivelse), til energikilden glykogen i leveren. Kortisol er det vigtigste hormon i denne gruppe. Når det gives i tabletform hedder tabletterne hydrokortison.

2. Mineralokortikoider kontrollerer koncentrationen og balancen af forskellige salte og vand i kroppen. De forhindrer blandt andet, at for meget natrium (salt) og vand tabes i urinen. Det vigtigste hormon i denne gruppe er aldosteron. Når det gives i tabletform hedder tabletterne fludrokortisonacetat eller Florinef.

3. Kønshormoner. Der findes både mandlige kønshormoner, som hedder androgener (testosteron), og kvindelige kønshormoner, som hedder østrogen og progesteron. Disse hormoner påvirker kønsmodningen og kønsdriften. Den største mængde af kønshormoner produceres under normale forhold af testiklerne og æggestokkene. Begge køn producerer både mandlige og kvindelige kønshormoner, men testosteron dominerer hos mænd og østrogen og progesteron hos kvinder.

Overordnet kontrol af produktionen

Produktionen af binyrebarkhormoner styres af hypofysen, en lille kirtel i bunden af hjernen.

Hypofysen styrer binyrernes hormon produktion ved at udskille ACTH. Når binyrerne ikke kan lave tilstrækkeligt binyrebarkhormon øges mængden af ACTH. Omvendt vil et højt niveau af binyrebarkhormon nedsætte mængden af ACTH.

Når binyrerne ikke producerer nok af deres primære hormon (kortisol), stimulerer hypofysen dem til at danne mere ved at udsende en øget mængde binyrebarkstimulerende hormon (ACTH). Hvis niveauet af ACTH i blodet forbliver forhøjet i en længere periode vil binyrerne vokse. Omvendt vil for meget kortisol i blodet nedsætte produktionen af hypofysens binyrestimulerende hormon.

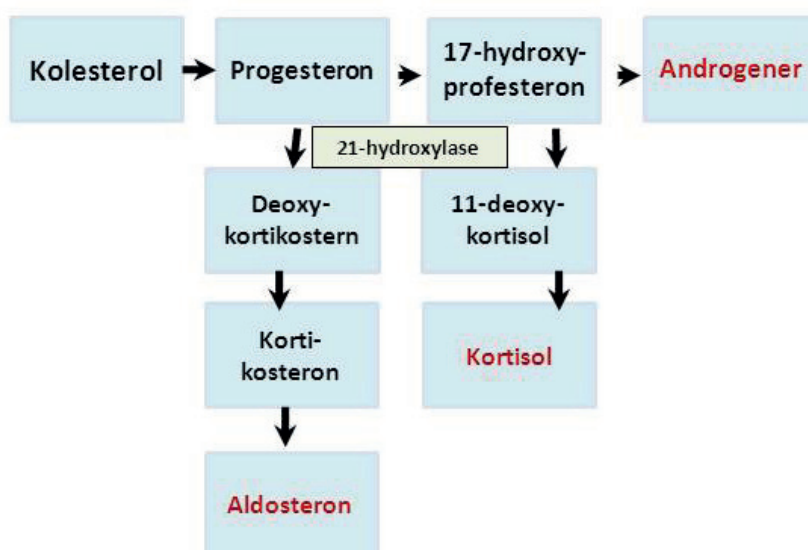
Genetisk årsag til AGS

Enzymer, der bruges i binyrerne, er kemiske stoffer, der hjælper i omdannelsen af kolesterol til binyrebarkhormoner.

AGS skyldes en genetisk defekt, der reducerer dannelsen af enzymer. Disse enzymer er nødvendige for en tilstrækkelig dannelse af binyrebarkhormoner.

Langt den hyppigste årsag er en defekt i 21-hydroxylase genet (>90%). Dette forårsager nedsat eller manglende dannelse af kortisol og/eller aldosteron samtidig med, at der dannes mere mandligt kønshormon.

Der findes også andre sjældnere genetiske defekter som årsag. Det betyder, at nogle stort set ikke danner noget af det nødvendige enzym og derfor næsten heller ikke noget kortisol eller aldosteron.



Hos andre med en anden genetisk defekt, dannes måske en lille mængde enzym og man vil have en lidt større dannelse af kortisol og aldosteron osv. Det betyder, at symptomerne varierer fra person til person.

AGS skyldes således hos størstedelen forskellig aktivitet af enzymet 21-hydroxylase, som inddeles i:

1. Salttabende
2. Simpelt viriliserende
3. Ikke klassisk

Den salttabende form skyldes komplet eller næsten komplet tab af enzymaktiviteten, og manglen på aldosteron medfører stor udskillelse af salt (natrium). Det store overskud af mandlige kønshormoner medfører hos piger, at deres ydre kønsorganer vokser (maskulinisering), mens der hos drenge ikke ses specielle ydre kendetegn. Den salttabende gruppe vil i de første leveuger få livstruende krise med salttab, højt kalium samt lavt blodtryk og blodsukker.

Nogle med den salttabende form for AGS udvikler en binyrekrise med meget kort varsel. Gentagne opkastninger er ofte det første tegn. Herefter udvikler der sig tiltagende sløvhed pga. det lave blodsukker, og hvis der ikke gives sukker og vand fortsætter tilstanden ind i bevidstløshed.

Den simple viriliserende form skyldes en delvis 21-hydroxylase-defekt. Symptomerne er til stede fra fødslen. Produktionen af aldosteron er tilstrækkelig til normal saltbalance og det øgede ACTH niveau kan i nogen grad sørge for at der laves kortisol, men prisen er en øget produktion af androgener (mandligt kønshormon). Piger fødes med virilisering af ydre kønsorganer, mens drenge ydre kønsorganer vokser og kønsbehåring begynder i løbet af de første leveår.

Den ikke klassiske form viser sig oftest senere (omkring puberteten) med øget vækst, tidlig pubertet, øget vægt og mandlig kønsbehåring hos piger samt menstruationsforstyrrelser.

Behandling

Behandlingen er livslang med medicin, der skal tages 3-4 gange dagligt. Princippet er at erstatte de hormoner, man mangler. De salttblende former behandles med hydrokortison og fludrokortisonacetat samt evt. salttilskud. De milde former (simpelt viriliserende eller ikke klassisk) kan ofte behandles med hydrokortison alene.

Efter afsluttet vækst hos voksne kan man med fordel supplere behandlingen med Dexamethason tabletter, som er et langtidsvirkende binyrebarkhormon med kortisoleffekt lige som hydrokortison. Dette kan forbedre hormonbalancen, hvilket er specielt vigtigt for frugtbarheden hos begge køn.

Behandling med Dexametason kan dog være lidt sværere at styre end behandling med hydrokortison. Hos enkelte patienter skal behandlingen undervejs suppleres med pubertetsbremsende indsprøjtninger eller væksthormon for at forbedre sluthøjde.

Piger kan have behov for plastikkirurgisk operation af de ydre kønsorganer. Operationen foretages oftest i de første år af barnets liv og i pubertetsårene.



Kontrol af behandlingen

For at optimere behandlingen i barndommen følges vækstkurven, og der tages blodtryk og blodprøver 3-4 gange årligt.

I voksenalder justeres behandlingen stadig baseret på måling af blodtryk og blodprøver, men hos mændene undersøges testiklerne også ved regelmæssig ultralydsundersøgelse, da man som mand med AGS har tendens til at danne godartede knuder i testiklerne. Disse knuder kan i sig selv være generende, men vil også påvirke sædkvaliteten i negativ retning.

Kvinder skal føre menstruationskalender, da menstruationerne kan være uregelmæssige hvis hormonbalancen er i uorden.

Frugtbarhed

Personer med AGS kan få børn. Mange vil dog have behov for hjælp fra en fertilitetsklinik: Mændene fordi de har tendens til ned-sat sædkvalitet. Kvinderne på grund af uregelmæssige menstrua-tioner og hormonubalance. Selv ved optimal behandling kan der være problemer med frugtbarheden.

Stress tilstande

Raske personer med normalt fungerende binyrer og hypofyse øger dannelsen af kortisol betydeligt ved alle stress tilstande.

Specielt ved sygdom, større ulykker eller operation stiger kroppens behov for kortisol. Derfor skal hydrokortison øges i disse dage. Dette aftales med lægen.

Nogle, men ikke alle med AGS, oplever også, at det kan være gavn-ligt at øge hydrokortison (eller Dexametason) ved psykisk belast-ning, f.eks. eksamen.

Screening

Screening for den svære form af AGS udføres ved bestemmelse af 17-hydroxyprogesteron (17-OHP) i hælblodprøve fra nyfødte i Danmark siden februar 2009.

Arvelighed

AGS kan arves fra forældrene, der kan være anlægsebærer uden selv at vide det eller være syge.

Prænatal diagnostik

Hvis man selv har adrenogenitalt syndrom, kan det være relevant at undersøge partneren inden en planlagt graviditet.

Hvis partneren findes at være anlægsebærer, er der 50% risiko for at få et barn med AGS, og 50% risiko for at barnet er anlægsebærer uden selv at være syg.

Patientforening

Læs mere på patientforeningen for børn og voksne med sygdomme AGS www.agsforeningen.dk.

