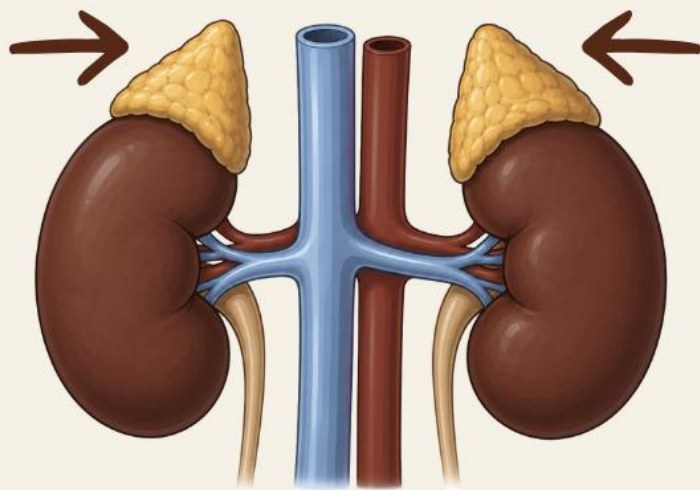


CONGENITALE BIJNIERSCHORSHYPERPLASIE (CAH), ADROGENITAAL SYNDROOM (AGS)

DIAGNOSE, BEHANDELING, SYMPTOMEN, OORZAKEN EN ONDERZOEK

Deze uiteenzetting is een samenvatting van de les over congenitale bijnierschorshyperplasie die Prof. dr. Cools in het najaar van 2024 verzorgd heeft in het kader van de opleiding van onze vrijwilligers tot Patient Expert.

Prof. dr Cools is kinderendocrinoloog in het UZ Gent.



WAT IS CAH?

De bijnieren zijn 2 kleine organen boven op de nieren. De bijnieren maken zeer belangrijke hormonen aan zoals cortisol en aldosteron. Hierbij komt ook een kleine hoeveelheid androgenen vrij, als bijproduct. Aldosteron is belangrijk voor de water- en zouthuishouding alsook voor het regelen van de bloeddruk.

Cortisol speelt een belangrijke rol in het suiker-, energie- en vetmetabolisme. Het is een stresshormoon dat helpt bij de verdediging tegen verwondingen, ziekte en infecties.

Androgenen zijn mannelijke hormonen; de soort androgenen die in de bijnier gemaakt worden zijn niet zo krachtig en zorgen, zowel bij mannen als bij vrouwen vooral voor oksel- en schaambeharing en het optreden van zweetgeur, puistjes en vettiger worden van het haar bij het begin van de puberteit.

C	Congenital	Aangeboren
A	Adrenal	Bijnieren
H	Hyperplasia	Vergroting

CAH betekent dus een aangeboren vergroting van de bijnieren.

Congenitale adrenale hyperplasia is een groep van aangeboren erfelijke genetische aandoeningen waarbij er een enzym (= hulpstofje) ontbreekt/verminderd aanwezig is, dat nodig is voor de aanmaak van cortisol en/of aldosteron.

Doordat een enzym ontbreekt voor de aanmaak van cortisol in de bijnieren en er dus onvoldoende of geen cortisol aangemaakt wordt zal de hypofyse (= klier in het hoofd) de bijnier extra hard stimuleren. Dit zorgt voor een verhoging van ACTH (= hormoon van de hypofyse dat naar de bijnier gestuurd wordt om de bijnier te activeren) en een vergroting van de bijnieren (= bijnierhyperplasia).

Alsook zullen de voorloperstoffen van cortisol en aldosteron zich ophopen en worden er heel grote hoeveelheden bijnierandrogenen aangemaakt.

VORMEN VAN CAH



Er bestaan verschillende vormen van CAH, dit in functie van de ernst van de klachten.

De klassieke vorm geeft klachten vanaf de geboorte en wordt nog onderverdeeld in de salt-wasting (zoutverlies) en de simple virilising (geen levensbedreigend zoutverlies, wel een te veel aan mannelijke hormonen).

De niet-klassieke vorm kan klachten geven vanaf de kinderleeftijd, tijdens de puberteit of in het volwassen leven.
Vaak geeft deze vorm ook geen klachten

SYMPTOMEN

Te laag cortisol (stresshormoon)

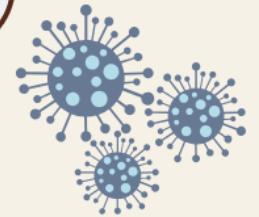
- Lage bloeddruk
- Weinig energie
- Slechte verdediging bij stress

Te laag aldosteron (zoutregulerend hormoon)

- Laag zout en hoog kalium – zout verlies via de urine
- Lage bloeddruk, hartritmestoornissen

Te hoge androgenen (mannelijke hormonen)

- Gestoorde groei: snelle groei als kind maar klein eindgestalte
- Verandering van het genitaal uitzicht bij meisjes
- Te veel lichaamsbehaarung, vroege puberteit, ontregeling van de cyclus



DIAGNOSE

De meeste baby's vertonen geen klachten bij de geboorte maar pas vanaf dag 7-10. Klachten kunnen bestaan uit slecht drinken, veel slapen, weinig actief zijn, gewichtsverlies.

De klassieke vorm van CAH wordt gediagnosticeerd door middel van de hielprik waarna er nog een bevestiging volgt met bijkomend hormonaal en genetisch onderzoek.

Bij de niet-klassieke vorm ontstaan klachten pas vanaf de kinderleeftijd of later, soms zijn er geen klachten.

De behandeling bestaat uit hydrocortison in een hogere dosis dan wat gewoonlijk door een goed werkende bijnier wordt aangemaakt. Dit om het te kort aan eigen cortisol aanmaak te vervangen en de aanmaak van bijnierandrogenen te onderdrukken.

Hierbij dient er een evenwicht gezocht te worden tussen te veel cortisol (wat kan zorgen voor gewichtstoename, groeivertraging, meer kans op hoge bloeddruk, zwakke botten,..) en te veel androgenen (wat kan zorgen voor vroege puberteit, snelle groei en kleine eindlengte, stemverzwaring, veel beharing, geen/onregelmatige cyclus, verstoorde sperma-aanmaak.

Aldosteron dient vervangen te worden door fludrocortisone. Soms is er nog een beetje eigen aldosteron-aanmaak en zijn slechts lage dosieren fludrocortisone nodig.

Bij late-onset CAH (niet-klassieke vorm) kan behandeling ook bestaan uit anti-androgenen en de pil.



OVERGANG PUBERTEIT NAAR VOLWASSEN ZORG



Indien er sprake is van een te vroege puberteit kan er gekozen worden voor puberteitsremmers.

Bij uitblijvende menstruaties of onregelmatige menstruaties kan er gekozen worden voor gebruik van de pil of aanpassingen van de dosis corticoiden.

Indien er sprake is van gestoorde sperma-aanmaak, kan het nodig zijn om de dosissen corticoiden te verhogen.

LANGE TERMIJN UITKOMSTEN

De meeste mensen met CAH hebben een gezond leven en een normale levensverwachting als de opvolging en inname van de medicatie goed opgevolgd wordt. Bij CAH is er echter een groter dan gemiddeld risico op cyclusstoornissen, gecompliceerde zwangerschappen en verminderde vruchtbaarheid bij zowel mannen als vrouwen.

Alsook kan verminderd psychosexueel functioneren en een verstoord zelfbeeld/lichaamsbeeld optreden. Er is een groter dan gemiddeld risico op cardiovasculaire ziektes zoals hoge bloeddruk, obesitas, insuline resistentie, type 2 diabetes en osteoporose.

BIJNIERCRISIS



Doordat mensen met CAH te weinig cortisol aanmaken, kunnen zij bij ernstige stress een bijniercrisis ontwikkelen. Een bijniercrisis is een medische urgentie waarbij er een plots ernstig falen is van de werking van het hart en de bloedvaten.

De eerste tekenen van een bijniercrisis kunnen zijn: braken, diarree, buikpijn, hoofdpijn, verminderd bewustzijn, koorts. Later kan dit verder evolueren in shock, coma en mogelijk overlijden indien niet behandeld.

Om een bijniercrisis te voorkomen bestaan er stress-schema's en instructies over het zetten van de noodspuit. Deze geven een houvast voor hoe te handelen in een situatie waarbij het lichaam meer cortisol nodig heeft. Je kan deze schema's terugvinden op onze website.

