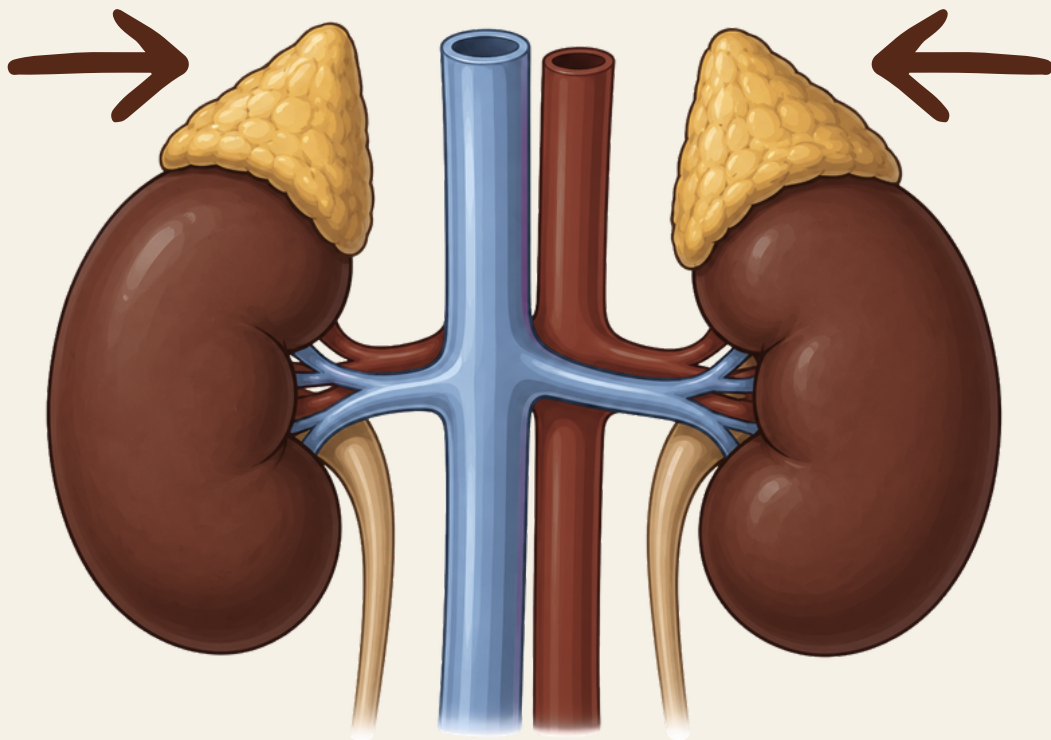


CONGENITALE BIJNIERSCHORSHYPERPLASIE (CAH), ADROGENITAAL SYNDROOM (AGS)

DIAGNOSE, BEHANDELING, SYMPTOMEN, OORZAKEN EN ONDERZOEK

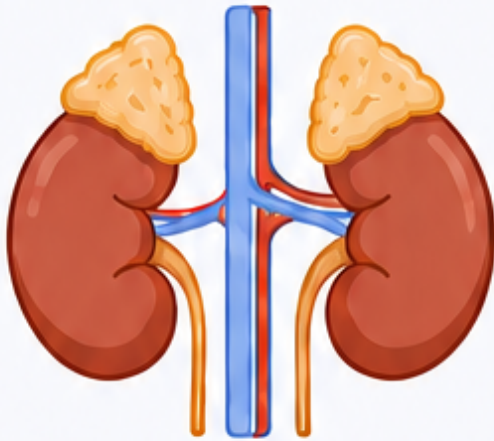
Deze uiteenzetting is een samenvatting van de les over congenitale bijnierschorshyperplasie die Prof. dr. Cools in het najaar van 2024 verzorgd heeft in het kader van de opleiding van onze vrijwilligers tot Patient Expert.

Prof. dr Cools is kinderendocrinoloog in het UZ Gent.



WAT IS CAH?

Hormonal
balance



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.

2 BELANGRIJKE HORMONEN

CORTISOL



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



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.

WAT IS CAH?

CAH STAAT VOOR:

C	Congenital		Aangeboren
A	Adrenal		Bijnieren
H	Hyperplasia		Vergroting



WAT BETEKENT CAH?

CAH betekent dus een aangeboren vergroting van de bijnieren.

Congenitale adrenale hyperplasie 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.



HOE ONTSTAAT CAH?

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 (= bijnier hyperplasie).

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).



Vanaf de geboorte

Klachten zijn aanwezig vanaf de geboorte.



Salt-wasting (zoutverlies)

Levensbedreigend zoutverlies.



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.



Later in het leven

Klachten kunnen ontstaan vanaf de kinderleeftijd, tijdens de puberteit of in het volwassen leven.



Vaak geen klachten

Deze vorm geeft vaak ook geen klachten.



Kort gezegd: de **klassieke vorm** is ernstiger en begint **vroeg**, de **niet-klassieke vorm** is **milder** en begint **later** – of geeft soms zelfs helemaal **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 lichaamsbehaaring, 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.



Vroege opsporing en behandeling zijn belangrijk om complicaties te voorkomen
en een gezonde groei en ontwikkeling te ondersteunen.

BEHANDELING



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**.

Vooraf het tijdig – dat wil zeggen: vóór 7u 's ochtends – innemen van de ochtenddosering is hiervoor van groot belang.

EVENWICHT ZOEKEN

Hierbij dient er een evenwicht gezocht te worden tussen te veel cortisol en te veel androgenen.



TE VEEL CORTISOL



Gewichtstoename



Groeivertraging



Meer kans op hoge bloeddruk



Zwakke botten



...



Het doel is een goede balans voor een zo optimaal mogelijke gezondheid en ontwikkeling.

TE VEEL ANDROGENEN



Vroege puberteit



Snelle groei



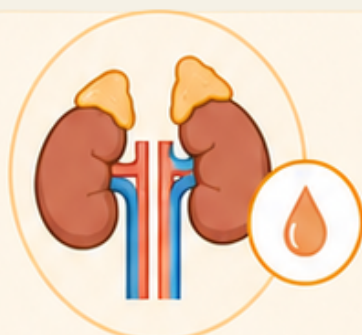
Kleine eindlengte



Stemverzwaring, veel beharing



Geen/onregelmatige cyclus, verstoorde sperma-aanmaak



ALDOSTERON

Aldosteron dient vervangen te worden door **fludrocortisone**.

Soms is er nog een beetje eigen aldosteron-aanmaak en zijn slechts lage dosissen fludrocortisone nodig.



LATE-ONSET CAH (NIET-KLASSIEKE VORM)

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 corticoïden.



Indien er sprake is van gestoorde sperma-aanmaak, kan het nodig zijn om de dosissen corticoïden 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 cyclustoornissen, gecompliceerde zwangerschappen en verminderde vruchtbaarheid bij zowel mannen als vrouwen.



Verminderd psychosexueel functioneren



Verstoord zelfbeeld/
lichaamsbeeld



Groter dan gemiddeld risico op
cardiovasculaire ziekten



Groter dan gemiddeld risico op
osteoporose



Dit verhoogde risico
geldt o.a. voor hoge
bloeddruk, obesitas,
insuline resistentie,
type 2 diabetes en
osteoporose.



Goede opvolging en therapietrouw zijn essentieel voor een gezonde toekomst.

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.



TEKENEN VAN EEN BIJNIERCRISIS



Braken



Diarree



Buikpijn



Hoofdpijn



Verminderd
bewustzijn



Koorts

► Later kan dit verder evolueren in shock, coma en mogelijk overlijden indien niet behandeld.

HOE VOORKOMEN EN HANDELEN BIJ EEN BIJNIERCRISIS?



OM 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.



WAT TE DOEN?

Volg de instructies uit het stress-schema en zet de noodspuit zoals aangegeven.

Zo help je je lichaam om de stress op te vangen en een bijniercrisis te voorkomen.



Je kan deze schema's terugvinden op onze website.