

Patiënteninformatie Adrenogenitaal syndroom

Patiëntenversie adrenogenitaal syndroom bij de
kwaliteitsstandaard bijnieraandoeningen
voor patiënten en hun naasten

BijnierNET



Colofon

Uitgave:

Stichting BijnierNET 2018

Fazantpad 3

3766 JH Soest

info@bijniernet.nl

www.bijniernet.nl

www.adrenals.eu

Tekst:

Dr. L.C.C.J. van der Plas-Smans, internist-endocrinoloog

Opmaak

Ontwerp & opmaak: BijnierNET 2018©

De Kwaliteitsstandaard Bijnieraandoeningen werd vooral mogelijk gemaakt door een belangrijke financiële bijdrage van Innovatiefonds Zorgverzekeraars Nederland.

Deze tekst is met de grootst mogelijke zorg samengesteld, maar kan desondanks onjuistheden bevatten.

Wij verzoeken u onjuistheden te melden via info@bijniernet.nl

*U bent vrij om te citeren, maar alleen onder bronvermelding;
"Kwaliteitsstandaard Bijnieraandoeningen"*

Inhoudsopgave

1. Wat is adrenogenitaal syndroom?
2. Wat zijn de klachten bij adrenogenitaal syndroom?
3. Wat is de oorzaak van adrenogenitaal syndroom?
4. Hoe wordt de diagnose adrenogenitaal syndroom gesteld?
5. Welke behandeling is voor adrenogenitaal syndroom mogelijk?
 - a. Behandeling niet-klassieke AGS
 - b. Behandeling klassieke AGS
6. Aandachtspunten bij de vervolgbehandeling
7. Begeleiding van jong volwassenen met klassieke AGS tijdens de transitiefase
8. Hoe is de zorg georganiseerd?
9. Hoe te leven met adrenogenitaal syndroom?
10. Wil je meer weten over adrenogenitaal syndroom?
11. Toelichting
12. Begrippenlijst

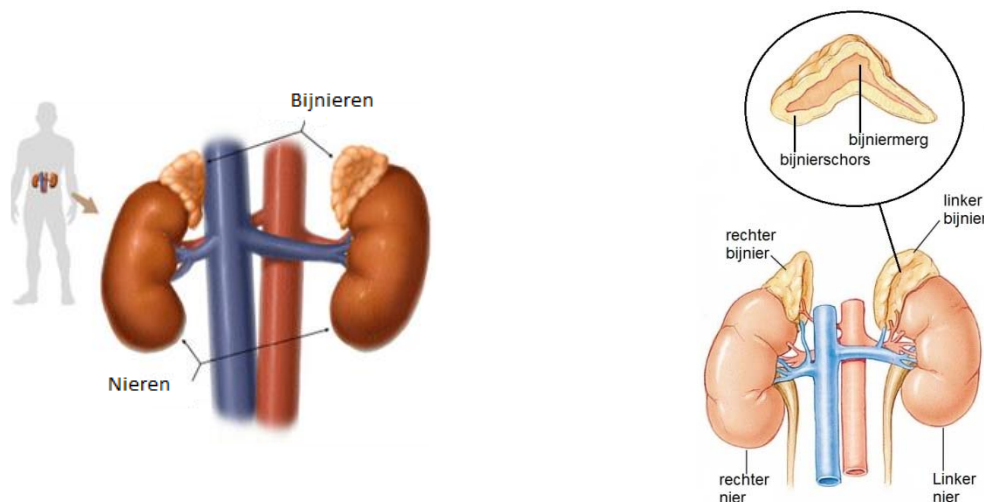
1. Wat is adrenogenitaal syndroom?

Het adrenogenitaal syndroom (AGS) is een aangeboren aandoening. AGS leidt tot problemen met de hormoonproductie in de bijnierschors. Hierbij ontstaan te veel androgenen (geslachtshormonen), meestal te weinig cortisol en soms ook te weinig aldosteron. AGS wordt ook wel congenitale bijnierschors-hyperplasie genoemd.

In de animatie “Wat is Adrenogenitaal syndroom” (<http://www.bijniernet.nl/video/wat-is-ag-12/>) wordt nader uitgelegd wat adrenogenitaal syndroom is.

De bijnieren

Bijnieren zijn kleine organen in het lichaam die belangrijke hormonen maken. Ieder mens heeft twee bijnieren, één linker en één rechter bijnier. De bijnieren bevinden zich in de buik. Ze liggen als een soort kapje net boven de nieren. De rechter bijnier is driehoekig van vorm en ligt meestal iets lager dan de linker bijnier. De linker bijnier heeft de vorm van een halve maan. Een bijnier is ongeveer 30 mm breed, 50 mm lang en 10 mm dik. Dit is vergelijkbaar met het laatste kootje van je duim. Een bijnier weegt ongeveer 5 gram. De bijnierschors (cortex) is op zijn beurt weer opgebouwd uit drie lagen. Die lagen noemen we reticularis, fasciculata en glomerulosa. In deze drie lagen worden verschillende hormonen gemaakt: cortisol, aldosteron en de androgenen.



Cortisol

Cortisol is een glucocorticoïd hormoon. Zonder cortisol kan een mens niet leven. Het heeft belangrijke taken in het lichaam. Het beïnvloedt het slaap-waakritme, het geheugen, het concentratievermogen en de stemming. Daarnaast heeft cortisol invloed op de stofwisseling van suiker, vetten en eiwitten. Zo kan snel voldoende brandstof worden vrijgemaakt als dat nodig is. Cortisol heeft invloed op de werking van hart- en bloedvaten, de botten, de huid, het



bindweefsel en spieren en gewrichten. Ook speelt cortisol een belangrijke rol bij het afweersysteem van het lichaam tegen infecties. Cortisol wordt ook wel “stresshormoon” genoemd. Bij lichamelijke of psychische stress neemt de hoeveelheid cortisol in het lichaam normaal gesproken snel toe om te zorgen dat het lichaam de stressvolle situatie te boven komt.

Aldosteron

Aldosteron is een mineralocorticoïd hormoon. Aldosteron regelt de zout- en waterhuishouding in het lichaam en houdt zo de bloeddruk op peil. Tijdens de vorming van urine door de nieren zorgt aldosteron voor de uitwisseling van het natrium- en kaliumzout. Natrium wordt meer opgenomen en water volgt, terwijl kalium in de urine terecht komt. Dit leidt tot een toename van het volume van het bloed en dus het stijgen van de bloeddruk.

Androgenen

Androgenen zijn geslachtshormonen. Androgenen spelen een rol bij de groei en seksuele ontwikkeling van mensen. Een androgeen dat exclusief in de bijnierschors gemaakt wordt, is het hormoon dehydroepiandrosteron (DHEA). Het belang van DHEA voor ons functioneren is nog niet geheel duidelijk. DHEA heeft mogelijk invloed op het immuunsysteem, botten en spieren, de werking van de hersenen en het gedrag en de stofwisseling. In de toekomst zal de rol van de bijnierandrogenen duidelijker worden.

Voor meer informatie over hormonen die door de bijnieren worden aangemaakt zie:

<http://www.bijniernet.nl/de-bijnieren/>.

2. Wat zijn de klachten van adrenogenitaal syndroom?

De klassiek zoutverliezende vorm van AGS is de ernstigste vorm en de symptomen treden al vlak na de geboorte op. Na de geboorte treedt al na enkele dagen (meestal na de eerste week) ernstig zoutverlies op. Dit leidt zonder behandeling tot uitdroging en gewichtsverlies van de baby. Het zoutgehalte in het bloed is dan te laag en het kaliumgehalte is te hoog. Deze levensbedreigende situatie wordt een salt wasting (zout verliezende) crisis genoemd. Door het te veel aan androgenen zien de uitwendige geslachtsdelen er bij meisjes mannelijk uit. De inwendige geslachtsdelen (baarmoeder en eierstokken) zijn echter normaal aangelegd. De geslachtsdelen van jongens zijn normaal aangelegd. Jongens lopen het hoogste risico op een salt wasting crisis omdat ze niet door een onduidelijk genitaal al worden opgemerkt. Hiervoor is de hielprik screening opgezet.

De klassieke niet-zoutverliezende vorm van AGS is iets milder omdat er geen sprake is van zoutverlies. Er is echter ook een tekort aan cortisol en een overschot aan androgenen. Ook deze

vorm kan bij meisjes vaak al bij de geboorte aan het licht komen door vermannelijking van de uitwendige geslachtsdelen. Bij jongens wordt deze vorm nu bij het hielprikprogramma ontdekt.

De niet-klassieke vorm van AGS wordt meestal pas op latere leeftijd ontdekt. Bij deze vorm is er geen sprake van zoutverlies en meestal ook niet van een ernstig cortisoltekort. De klachten en verschijnselen ontstaan vooral door te veel androgenen. Bij vrouwen kan daardoor sprake zijn van acne van de huid, overbeharing en menstruatieproblemen. Bij mannen zijn de tekenen minder duidelijk. Sommige mensen zijn geheel klachtenvrij.

3. Wat is de oorzaak van adrenogenitaal syndroom?

AGS is een erfelijke aandoening. Een foutje (mutatie) in het erfelijk materiaal (DNA) veroorzaakt dat een stofje in de bijnieren onvoldoende of niet aanwezig is. Dit stofje wordt een enzym genoemd. In 95% van de gevallen van AGS gaat het om een tekort van het enzym 21-hydroxylase. Dit enzym is in de bijnier nodig voor het maken van hormonen. Door het tekort aan het enzym ontstaat er een probleem met de aanmaak van de hormonen cortisol en aldosteron in de bijnieren. Normaal gesproken wordt de productie van cortisol nauwkeurig gereguleerd. Als er te weinig cortisol is dan produceert de hypofyse het aansturingshormoon ACTH waardoor de bijnier wordt gestimuleerd om meer cortisol te maken. Als de cortisol productie voldoende is dan gaat een signaaltje terug naar de hypofyse en wordt minder ACTH gemaakt. Als er door het tekort aan het enzym te weinig cortisol wordt gemaakt, maakt de hypofyse veel ACTH. Het hormoon ACTH blijft de bijnieren stimuleren omdat de cortisol productie niet toeneemt. De bijnieren worden hierdoor groter (in medische termen wordt dit hyperplasie genoemd) en gaan nog harder werken. Ze kunnen echter door het enzymprobleem maar één soort hormonen maken: androgenen. Hierdoor ontstaan te veel androgenen. Daarnaast worden allerlei voorloperstoffen van cortisol en aldosteron gemaakt die ook verschillende effecten kunnen hebben. Het tekort aan cortisol en aldosteron en het overschot aan androgenen leiden tot allerlei klachten en verschijnselen. De ernst van het ziektebeeld is hierbij sterk afhankelijk van het enzymtekort. AGS komt voor in een ernstige vorm (klassieke AGS) waarbij er geen tot nauwelijks enzymactiviteit meer is, maar ook in een mildere vorm (niet-klassieke AGS) met nog enige enzymactiviteit van 30-50%. Bij de klassieke AGS wordt onderscheid gemaakt in de klassieke vorm mét en zonder aldosterontekort. Als er een tekort is aan aldosteron wordt dit ook wel “zoutverliezend” genoemd.

Klassieke AGS (op basis van 21-hydroxylase deficiëntie) komt voor bij 1 op 10.000-20.000 geboorten. Jaarlijks worden in Nederland ongeveer 15-20 kinderen geboren met AGS. Niet-klassieke AGS komt voor bij 0.1-0.2% van de Nederlandse bevolking.

In de animatie “Wat is het hypothalamus-hypofyse-bijnier systeem” wordt nader uitgelegd hoe de werking van dit complexe hormonale terugkoppelingssysteem is (<http://www.bijniernet.nl/video/wat-is-het-hypothalamus-hypofyse-bijnier-systeem/>).

4. Hoe wordt de diagnose adrenogenitaal syndroom gesteld?

De opsporing van de klassieke vorm van AGS is opgenomen in het hielprikprogramma. Bij alle pasgeborenen wordt in de eerste week na de geboorte bloed afgenomen (hielprik). Dankzij de hielprik kan klassieke AGS snel worden ontdekt. Er wordt dan gekeken naar de hoeveelheid 17-hydroxyprogesteron. Dit is een voorloperstofje van cortisol. Bij AGS is het 17-hydroxyprogesteron verhoogd. Bij een vermoeden op niet-klassieke AGS op latere leeftijd kan bloedonderzoek worden gedaan. Dan kan worden gekeken naar 17-hydroxyprogesteron, androsteendion en cortisol. Soms is een aanvullend onderzoek nodig: een ACTH-test (synacthentest). Daarbij wordt ACTH via een infuus toegediend. Dit zorgt ervoor dat de bijnier gestimuleerd wordt waardoor milde defecten beter gevonden kunnen worden. Voor en na de toediening wordt bloedonderzoek gedaan. Ook is het mogelijk om genetisch (DNA) onderzoek te laten verrichten zodat AGS kan worden bevestigd.

5. Welke behandeling is voor adrenogenitaal syndroom mogelijk?

AGS is niet te genezen, maar wel goed te behandelen. De behandeling hangt met name af van de vorm van AGS.

a. Niet-klassieke AGS

Volwassen patiënten met niet-klassieke AGS worden behandeld:

als vrouwen duidelijke klachten en verschijnselen van AGS ervaren zoals acne van de huid, overbeharing, of als er menstruatieproblemen zijn. Behandeling kan, naast cosmetische behandeling voor acne en overbeharing, bestaan uit de pil met of zonder anti-androgenen (cyproteronacetaat, spironolacton) of glucocorticoïden

als mannen problemen hebben bij de vruchtbaarheid. De behandeling wordt gegeven in de periode rondom de vruchtbaarheidsbehandeling.

Patiënten met niet-klassieke AGS waarbij sprake is van een hypocortisolisme worden behandeld met glucocorticoïden. Bij voorkeur wordt gekozen voor hydrocortison in een 2 of 3 maal daagse dosering. Alternatieven zijn prednison of dexamethason, maar deze langwerkende preparaten hebben meer kans op bijwerkingen.

b. *Klassieke AGS*

De behandeling van klassieke AGS is een behandeling op maat en moet worden uitgevoerd door een internist (-endocrinoloog) met specifieke expertise op dit gebied.

Bij de behandeling van volwassenen met klassieke AGS zijn de doelen:

- Behandelen van een hypocortisolisme en voorkomen van een bijniercrisis
- Behandelen van een hypoaldosteronisme
- Behandelen van een overproductie van androgenen
- Voorkomen van gezondheidsproblemen die kunnen ontstaan door overbehandeling of onderbehandeling met glucocorticoïden of mineralocorticoïden
- Streven naar een zo goed mogelijke kwaliteit van leven

Aanvullen van het tekort aan cortisol

Het cortisoltekort wordt behandeld met medicijnen, zoals hydrocortison in een 2 of 3 maal daagse dosering. Omdat normaal de gezonde bijnieren bij ziekte, ernstige stress of een operatie extra cortisol maken, moet in deze situatie de dosering van deze medicijnen worden verhoogd om een ernstige bijniercrisis te voorkomen. In de animaties

(<http://www.bijniernet.nl/video/addison-crisis-4/>, <http://www.bijniernet.nl/video/addison-crisis-algemeen/>) wordt uitleg gegeven wat een bijniercrisis (Addisoncrisis) is en in de animatie

(<http://www.bijniernet.nl/video/noodinjectie-algemeen/>) wordt uitleg gegeven hoe gehandeld moet worden in zo'n situatie. In de module "Uniforme stressinstructies" bij het onderdeel bijnierschorsinsufficiëntie en de bijbehorende patiëntenversie wordt een overzicht gegeven van de glucocorticoïd stressinstructies.

Verminderen van de aanmaak van androgenen

Het geven van cortisol zorgt er ook voor dat de aanmaak van androgenen minder wordt. Dit komt omdat het geven van cortisol ook invloed heeft op de productie van ACTH in de hypofyse. ACTH wordt dan minder geproduceerd waardoor ook de productie van androgenen minder wordt. Hydrocortison wordt vaak in een 2 of 3 maal daags regime gegeven, waarbij de hoogste dosering 's ochtends vroeg wordt ingenomen. Soms is aanvullende behandeling met medicijnen (de pil, anti-androgenen) of andere behandeling (scheren, waxen, laserbehandeling) noodzakelijk.

Aanvullen van het tekort aan aldosteron

Het aldosterontekort wordt behandeld met het medicijn fludrocortison. Op volwassen leeftijd kan het nodig zijn om de dosering van fludrocortison aan te passen. In het algemeen is er een lagere dosering nodig op volwassen leeftijd.

c. Aandachtspunten bij de vervolgbehandeling

De juiste dosering van de medicijnen moet steeds nauwkeurig worden bekeken om klachten en verschijnselen en gezondheidsproblemen op lange termijn te voorkomen.

Overbehandeling met glucocorticoïden kan leiden tot:

- Gewichtstoename
- Hoge bloeddruk
- Glucose intolerantie, ontstaan van suikerziekte
- Verminderde botdichtheid
- Toename van buikvet
- Andere klachten of verschijnselen van een te hoog cortisol, zoals zwakte, blauwe plekken, verandering van vetverdeling (in de nek of rondom de buik), bol gezicht, moeheid, dunne armen en benen en zwakte, dunne huid en stemmingswisselingen

Onderbehandeling met glucocorticoïden kan leiden tot:

- Verminderde eetlust
- Misselijkheid
- Gewichtsverlies
- Stemmingswisselingen
- Acne, overbehaarig

Overbehandeling met mineralocorticoïden (fludrocortison) kan leiden tot hoge bloeddruk en vasthouden van vocht, terwijl onderbehandeling kan leiden tot een lage bloeddruk, moeheid en zoutverlies.

Als de bijnieren lange tijd worden gestimuleerd door het hormoon ACTH, kunnen de bijnieren groter worden (bijnierhyperplasie). Als er klachten van buikpijn of problemen van het maag-darm kanaal ontstaan wordt zo nodig een scan van de buik gemaakt, omdat soms andere bijniergezwollen kunnen ontstaan die deze klachten kunnen geven. Soms ontstaan er bij mannen gezwellen in de testes (zaadballen). De kans hierop neemt toe als AGS onvoldoende onder controle is. Periodiek wordt daarom een echo van de testes gemaakt.

Bij mannen en vrouwen met klassieke AGS kan er sprake zijn van vruchtbaarheidsproblemen. De vruchtbaarheid is een belangrijk onderwerp. Tijdens de vervolgbehandeling kan uitleg worden gegeven over de vruchtbaarheid, zwangerschapsuitkomsten en mogelijke aanpassingen van de behandeling tijdens zwangerschap en rond de bevalling.

Bij vrouwen wordt aandacht besteed aan eventuele problemen die kunnen ontstaan nadat operaties zijn uitgevoerd in het verleden. Samenwerking met een gynaecoloog, chirurg of uroloog met specifieke expertise op het gebied van AGS is hierbij waardevol.

Tijdens de vervolgbehandeling moet er ook gelet worden op cognitieve, psychosociale en seksuele problemen, genderdysforie en vermindering van kwaliteit van leven. Zo nodig kan ook extra begeleiding worden gegeven.

d. Begeleiding van jong volwassenen met klassieke AGS tijdens de transitiefase

In de levensfase van 16-25 jaar vindt wisseling plaats van de vertrouwde kinderarts naar een endocrinoloog op een andere poli. Dit vindt plaats in een periode met grote veranderingen in het leven, zoals zelfstandig gaan wonen, studeren, werken, aangaan van nieuwe relaties en financiële veranderingen.

Belangrijke aandachtspunten bij de begeleiding van jong volwassenen met AGS tijdens de transitiefase zijn:

- *Het bevorderen van zelfstandigheid en eigen verantwoordelijkheid*
Voor start van de transitiefase zijn ouders/verzorgers vaak verantwoordelijk voor de medische zorg. Zelfstandigheid en het nemen van verantwoordelijkheid voor eigen gezondheid moet bij de jong volwassene ontwikkeld worden. Deze verandering is voor ouders/verzorgers erg belangrijk. Deze ontwikkeling verloopt voor ieder individu anders. Daarom moet de arts en verpleegkundige rekening houden met de “mentale rijpheid” van iedere individuele patiënt.
- *Het vergroten van inzicht in de aandoening, de behandeling en de gevolgen van het hebben van AGS*
Om ervoor te zorgen dat de jong volwassene de zorg voor AGS zelf kan gaan managen, is het nodig dat er inzicht is in wat AGS inhoudt, waarom de behandeling wordt gegeven en wat de mogelijke gevolgen zijn van het hebben van AGS. In deze fase is het dus belangrijk om deze kennis te evalueren en zo nodig te verbeteren.



- *Het voorkomen van complicaties op de korte en lange termijn (bijniercrisis, voorkomen van risicofactoren voor hart- en vaatziekten)*
Dagelijkse en juiste inname en het verhogen van de medicatie (hydrocortison) in geval van ziekte of hevige stress is bij AGS erg belangrijk. De jong volwassene moet goed op de hoogte zijn van de stressinstructies en hier in de dagelijkse praktijk mee weten om te gaan.
- *Aandacht hebben voor het deelnemen aan het maatschappelijke leven zodat bij problemen de juiste stappen kunnen worden gezet om dit te verbeteren*
- *Er wordt aandacht besteed aan zowel de medisch als de niet-medische aspecten in het leven om een goed beeld te krijgen van ontwikkeling en de wensen voor de toekomst (bijvoorbeeld werk, hobby's, sport)*

Het behandelteam voor de transitiepoli bestaat uit de behandelend kinderarts-endocrinoloog, een verpleegkundige die goed op de hoogte is van AGS en de behandeling en de internist-endocrinoloog van de volwassen endocrinologie, soms aangevuld door een gynaecoloog, klinisch geneticus of andere specialist indien dat nodig is. De zorg voor AGS wordt gegeven in een centrum waar een ervaren team werkzaam is. De zorgverleners zorgen er bij voorkeur voor dat ze de jong volwassene op een manier benaderen die passend is bij de leeftijdsfase. Tijdens de begeleiding worden de ontwikkeling, persoonlijke omstandigheden en wensen van de jong volwassene meegenomen in de begeleiding.

Factoren die het transitieproces bevorderen zijn:

- De transitie wordt op een positieve manier gepresenteerd en benaderd
- De verwachtingen bij de jong volwassene en ouders/verzorgers worden geïnventariseerd
- De autonomie van de jong volwassene wordt vanaf het begin gestimuleerd
- De jong volwassene wordt bij de planning en voorbereiding van de transitiefase betrokken
- De ouders worden tijdens deze fase ondersteund
- Er wordt informatie gegeven over de organisatie en uitvoering van zorg voor volwassenen
- Er is een coördinator aanwezig tijdens het transitieproces (verpleegkundige/verpleegkundig specialist)
- Er is voldoende kennis over de aandoening en de behandeling
- De communicatie is duidelijk

Een succesvolle transitie stimuleert onafhankelijkheid en de mogelijkheid om goed om te kunnen gaan met AGS en het voorkomen van gezondheidsproblemen op de korte en lange termijn.

6. Hoe is de zorg georganiseerd?

De zorg voor mensen met adrenogenitaal syndroom is veelal complex, omdat het gaat om een zeldzame aandoening die wat betreft onderzoek en behandeling specifieke kennis en expertise behoeven. Bij de zorg zijn verschillende zorgverleners betrokken, waarbij een goede organisatie van het multidisciplinaire team noodzakelijk is.

In de generieke module “Organisatie van zorg voor bijnieraandoeningen” worden belangrijke aandachtspunten van de organisatie van zorg nader omschreven.

7. Hoe te leven met adrenogenitaal syndroom?

In principe zullen de klachten en verschijnselen van adrenogenitaal syndroom verdwijnen of sterk verbeteren na start van de behandeling. Soms kunnen er restklachten bestaan. Dit is per individu anders. Mogelijke restklachten en gezondheidsproblemen die kunnen ontstaan, zijn nader uitgewerkt in de module “Restklachten en comorbiditeit” bij het onderdeel bijnierschorsinsufficiëntie en de bijbehorende patiënteninformatie.

In de mini-documentaire “Adrenogenitaal syndroom” vertelt een meisje met AGS en haar ouders over de weg tot het stellen van de diagnose, het onderzoek, de behandeling en over hoe het leven is met AGS. De mini-documentaire is te vinden op <http://www.bijniernet.nl/video/ags-mini-documentaire/>.

8. Wil je meer weten over adrenogenitaal syndroom?

www.bijniernet.nl

www.nvacp.nl

9. Toelichting

Deze patiëntenversie is bedoeld voor alle mensen met AGS en hun naasten. Jongeren en volwassenen met adrenogenaal syndroom kunnen hier zelfstandig gebruik van maken. Maar ook als je vader, moeder, broer, zus of partner bent van een kind of volwassene met AGS, kan het heel handig zijn om meer inzicht te krijgen in de aandoening van jouw naaste. Met de aanspreekvorm 'je' richten de makers van deze patiënteninformatie zich dan ook tot de mensen in de directe omgeving van iemand met AGS. Hulpverleners kunnen deze patiëntenversie ook als informatiebron gebruiken.

Deze patiëntenversie is medisch inhoudelijk gebaseerd op de Kwaliteitsstandaard Bijnieraandoeningen *en de Richtlijn Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline*.

Deze informatie is niet bedoeld als vervanging van het advies van een bevoegde arts. Neem voor vragen of advies contact op met uw behandelend arts.

Deze uitgave is digitaal te raadplegen via www.bijniernet.nl, www.nvacp.nl, www.zichtopzeldzaam.nl en www.zorginzicht.nl.

Vanaf de betreffende websites zijn relevante pagina's te printen. *Indien men de voorkeur geeft aan een gedrukte versie van de patiëntenversie, dan is deze op bestelling te verkrijgen via de Bijniervereniging NVACP.*

Tekst:

Dr. L.C.C.J. van der Plas-Smans, internist-endocrinoloog

Redactie:

Vertegenwoordigers uit de achterban van patiëntenorganisatie:

Bijniervereniging NVACP

Nederlandse Hypofyse Stichting

Medische beoordelingscommissie:

Prof. Dr. A. Hermus

10. Begrippenlijst

Acne: Ontsteking van de talgklieren op verschillende plekken op het lichaam met als gevolg rode papels of puistjes.

Adrenocorticotroop hormoon (ACTH): Het hormoon ACTH wordt in de hypofyse aangemaakt en stimuleert de bijnieren tot de aanmaak van de bijnierhormonen.

ACTH-test: De ACTH-test wordt gebruikt bij onderzoek naar bijnierschorsinsufficiëntie en AGS. Bij deze test wordt synthetisch ACTH via een infuus toegediend en wordt op verschillende tijdstippen bloed afgenomen. Zo kan worden onderzocht of de bijnieren voldoende functioneren.

Adrenogenaal syndroom (congenitale bijnierschorshyperplasie): Het adrenogenaal syndroom (AGS) is een aangeboren aandoening. AGS leidt tot problemen met de hormoonproductie in de bijnierschors. Hierbij ontstaan te veel androgenen (geslachtshormonen), meestal te weinig cortisol en soms ook te weinig aldosteron.

Aldosteron: Een hormoon dat in de bijnier wordt gemaakt en een belangrijke rol speelt bij de water- en zouthuishouding van het lichaam.

Androgenen: geslachtshormonen die in de bijnier worden gemaakt en een rol spelen bij verschillende processen in het lichaam, zoals groei en seksuele ontwikkeling, effecten op het afweersysteem, botten en spieren, de werking van de hersenen, gedrag en stofwisseling.

Androsteendion: Hormoon dat in de bijnierschors (en geslachtsorganen) wordt gemaakt en een androgene werking heeft.

Bijnier: Bijnieren zijn kleine organen in het lichaam gelegen net boven de nieren, die belangrijke hormonen maken. Ieder mens heeft twee bijnieren, een linker en een rechter. De bijnier bestaat uit een schors en een merg.

Bijniercrisis: acuut en levensbedreigende situatie door een tekort aan cortisol. Een bijniercrisis wordt meestal uitgelokt door ziekte, infecties, pijn of ernstige stress. Dit kan leiden tot klachten en verschijnselen van misselijkheid, braken, buikpijn, bewustzijnsverlies, uitdroging, lage bloeddruk en duizeligheid. Onmiddellijke behandeling met hoge dosering hydrocortison (via een noodinjectie of infuus) en vochttoediening is noodzakelijk.

Bijnierschorsinsufficiëntie: Onvoldoende functie van de bijnierschors.

Bloeddruk, diastolisch: Onderdruk.

Bloeddruk, systolisch: Bovendruk.

Cortisol: Een glucocorticoïd hormoon dat in de bijnier wordt gemaakt en verschillende effecten heeft in het lichaam, zoals beïnvloeding van het slaap-waakritme, het geheugen, het

concentratievermogen en de stemming, de stofwisseling, de werking van hart- en bloedvaten, de botten, de huid, het bindweefsel en de spieren en gewrichten en het afweersysteem.

Dehydroepiandrosteron (DHEA): Een androgeen dat exclusief in de bijnierschors wordt gemaakt. DHEA heeft mogelijk invloed op het afweersysteem, botten en spieren, de werking van de hersenen, het gedrag en de stofwisseling.

Desoxyribonucleïnezuur (DNA): erfelijk materiaal.

Dexamethason: Een langwerkend glucocorticoïd.

Enzym: Een eiwit dat door het lichaam wordt gemaakt en dat een of meerdere (stofwisselings)processen mogelijk maakt of versnelt.

Expertise: Kennis en deskundigheid op een bepaald gebied.

Fludrocortison (mineralocorticoïd): Medicijn, ter vervanging van het hormoon aldosteron, als onderdeel van de behandeling van bijnierschorsinsufficiëntie.

Genderdysforie: Gender staat voor geslacht en dysforie voor onvrede. Bij mensen met genderdysforie bestaat er onvrede omdat hun biologische geslacht niet (of niet geheel) in overeenstemming is met hun genderidentiteit.

Gynaecoloog: Een medisch specialist die gespecialiseerd is op het gebied van het vrouwelijk voortplantingssysteem.

Hielprik: Prikje in de hiel bij baby's dat 6-8 dagen na de geboorte wordt uitgevoerd om het bloed te onderzoeken op ernstige aandoeningen.

Hormoon: Hormonen zijn stoffen die door een hormoonproducerend orgaan worden gemaakt en afgegeven aan het bloed. Hormonen kunnen boodschappen doorgeven aan andere organen of weefsels in het lichaam die gevoelig zijn voor de werking van hormonen en zo een remmend of juist een stimulerend effect geven.

Hydrocortison: medicijn, synthetisch cortisol, voor de behandeling van een hypocortisolisme (een tekort aan het hormoon cortisol/bijnierschorsinsufficiëntie).

21-hydroxylase: Een enzym dat betrokken is bij de aanmaak van steroïd hormonen in de bijnier. In 95% van de gevallen van AGS gaat het om een tekort van het enzym 21-hydroxylase.

17-hydroxyprogesteron: Een voorloperstofje van cortisol. Bij AGS is het 17-hydroxyprogesteron verhoogd.

Hypofyse: Orgaan aan de basis van de hersenen dat een centrale rol speelt bij de regulatie van verschillende hormonen.

Kalium: Een van de zouten in het lichaam (mineralen).

Klinisch geneticus: Een medisch specialist die gespecialiseerd is op het gebied van erfelijke aandoeningen.

Mutatie: foutje in het erfelijk materiaal.



Natrium: Een van de zouten in het lichaam (mineralen).

Prednison: Een langwerkend glucocorticoïd.