

Wat is AGS?

Het adrenogenitaal syndroom (AGS) is een groep van erfelijke bijnierziekten. In Engelstalige literatuur wordt de term congenital adrenal hyperplasia (CAH) gebruikt. AGS komt bij jongens en meisjes voor en beïnvloedt de groei en ontwikkeling. Jaarlijks worden in Nederland 12-15 kinderen met AGS geboren. AGS is een aangeboren ziekte, maar hoeft niet meteen op kinderleeftijd aan het licht te komen. Soms is de ziekte zo mild, dat pas op volwassen leeftijd de diagnose kan worden gesteld. Met de juiste behandeling leiden de meeste kinderen en volwassenen met AGS een normaal leven.

Hieiprik

Met de hieiprik, 4-7 dagen na de geboorte, wordt elke pasgeborene gescreend op AGS. Als de uitslag afwijkend is, dan worden de ouders gebeld door de entadministratie of de huisarts. Een afwijkende hieiprik voor AGS hoeft niet te betekenen dat het kind AGS heeft. Er kunnen andere oorzaken zijn van een afwijkende uitslag (bijvoorbeeld laag geboortegewicht of geelzucht). Wel is het nodig om in het ziekenhuis nader onderzoek te laten doen. Dit gebeurt bij de kinderarts-endocrinoloog, die is gespecialiseerd in hormoonziekten bij kinderen. De arts zal aan de hand van extra bloed- en urineonderzoek binnen enkele dagen duidelijkheid kunnen geven (zie Diagnose stellen).

Bijnier en hormonen

De bijnieren liggen boven op beide nieren (figuur). De bijnier is een zelfstandig orgaan en heeft maar ten dele met de nier te maken. In de bijnier worden veel soorten hormonen gemaakt. Het bijniermerg (de kern) produceert adrenaline. De bijnierschors (de schil) maakt 3 bijnierschorshormonen: cortisol, aldosteron en androgenen.

- cortisol ('stresshormoon') zorgt voor normale bloeddruk, bloedsuikers en de stofwisseling, het regelt hoe het lichaam omgaat met 'stress' zoals infecties;
- aldosteron ('zouthormoon') zorgt voor de balans van water en zout in het lichaam. Als er te weinig zout in het lichaam is (bijvoorbeeld door flink transpireren), dan zorgt aldosteron ervoor dat de nieren zout vasthouden. Als er teveel zout in het lichaam is, dan daalt het aldosteron en zullen de nieren extra zout uitplassen.
- androgenen (mannelijke hormonen) zorgen voor de ontwikkeling van de uitwendige geslachtsorganen, beharing en groei.

De aanmaak van de bijnierschorshormonen is complex (figuur). Het basismateriaal (cholesterol) wordt stap voor stap omgebouwd tot de verschillende hormonen. Voor elke tussenstap is steeds weer een

andere hulpstof (enzym) nodig. Als een van de hulpstoffen ontbreekt, kan de omzetting niet verder en stagneert de aanmaak (figuur). Dat is het geval bij AGS. Er ontstaat dan een gebrek aan eindproducten. Tegelijkertijd ontstaat op de plek waar de hulpstof ontbreekt een opeenstapeling ('file') van het voorloperhormoon. De bijnier probeert dan de file om te leiden via een omweg: een andere 'baan' van de bijnierschorshormoonproductie.

Vertaald voor de meest voorkomende vorm van AGS:

- hulpstof (enzym) die ontbreekt: *21-hydroxylase*
- voorloperhormoon dat opstapelt omdat de hulpstof ontbreekt: *17-hydroxyprogesteron*
- eindproducten die niet kunnen worden gemaakt: *cortisol, aldosteron*
- omleidingsroute: *androgenen*

De bijnieren worden aangezet tot cortisolproductie door het hormoon ACTH (adrenocorticotroop hormoon). Dit hormoon wordt in de hypofyse (hersenaanhangselklier) gemaakt. Als er voldoende cortisol in het bloed is, dan gaat er een signaal naar de hypofyse. De hypofyse reageert door minder ACTH af te geven en zo is de cirkel rond. Dit systeem noemen we 'negatieve terugkoppeling' of *feedback* (zie figuur).

De productie van aldosteron wordt gestimuleerd door het hormoon renine. Dit hormoon wordt in de nieren gemaakt. Als er voldoende aldosteron in het bloed is, dan gaat er een signaal naar de nier. De nier reageert door minder renine af te geven. Ook dit is dus een systeem van 'negatieve terugkoppeling' of *feedback*.

Vormen van AGS en symptomen

Algemeen

AGS is een erfelijke afwijking in de aanmaak van bijnierschorshormonen. Door een enzymgebrek worden bepaalde bijnierhormonen niet worden aangemaakt, en andere bijnierhormonen juist in overmaat. In de meeste gevallen (90 van de 100 patiënten) is er een tekort van het enzym 21-hydroxylase (21-hydroxylasedeficiëntie). In de praktijk, en ook op deze website, wordt met de term AGS meestal bedoeld: AGS op basis van 21-hydroxylasedeficiëntie. Andere, nog veel zeldzamer vormen van AGS zijn onder andere 11-beta-hydroxylasedeficiëntie en 3-beta-hydroxysteroid-dehydrogenasedeficiëntie (figuur).

AGS door 21-hydroxylasedeficiëntie komt in weer vele vormen voor, van ernstig tot mild. De ernst van de ziekte is afhankelijk van hoeveel van het enzym 21-hydroxylase er nog wel actief is. Als er (bijna) geen 21-hydroxylase is, dan leidt dat tot de meest ernstige vorm, klassieke AGS. Als er nog wel wat 21-hydroxylase is, dan ontstaat een mildere vorm, niet-klassieke AGS (*late onset* AGS).

Diagnose stellen

Bij het stellen van de diagnose wordt gebruik gemaakt van de principes zoals beschreven bij 'Bijnier en hormonen'. De diagnose 21-hydroxylasedeficientie kan worden gesteld als een sterk verhoogde concentratie van 17-hydroxyprogesteron in bloed wordt gevonden, in combinatie met een verhoogd androsteendion (een van de androgenen). ACTH en renine kunnen ook in het bloed worden gemeten: volgens het principe van de 'negatieve terugkoppeling' zullen ACTH en renine sterk verhoogd zijn. Soms is een bijnierstimulatietest (Synacthen-test, zie folder) nodig om zekerheid te krijgen. Soms wordt bij kinderen ook urine-onderzoek verricht, omdat in urine een groot aantal bijnierhormonen kan worden gemeten. Als de diagnose is gesteld, wordt de behandeling gestart. In een later stadium wordt vrijwel altijd ook nog genetisch onderzoek gedaan om de genafwijking vast te stellen en de diagnose te bevestigen. Dit kan ook van belang zijn voor broertjes, zusjes en andere familieleden.

Klassieke vorm van AGS

De meest ernstige vorm van AGS is de **klassieke zoutverliezende vorm**. Hierbij is er een totaal gebrek aan cortisol en aldosteron als gevolg van compleet 21-hydroxylase gebrek. Het leidt tot braken, uitdroging, sufheid, lage bloeddruk, lage bloedsuikers, mineraalstoornissen (met name verhoging van kalium en verlaging van natrium). Dit beeld wordt ook wel bijniercrisis of Addisonse crisis genoemd en is levensbedreigend. Door vroege herkenning van AGS (met hielprik) en snelle start van behandeling kan een crisis worden voorkomen. Bij deze vorm van AGS is er ook een overschot aan androgenen. Hierdoor is bij meisjes reeds bij de geboorte sprake van een afwijkende vorm van clitoris, schede en schaamlippen. De medische term die hiervoor wordt gebruikt is 'virilisatie'.

Een minder ernstige vorm van AGS is de **klassieke niet-zoutverliezende vorm** (ook *simple virilizing* vorm genoemd). Hierbij is er onder normale omstandigheden nog (net) genoeg aanmaak van cortisol en aldosteron, omdat er nog een klein beetje 21-hydroxylase actief is. In sommige situaties kan de aanmaak echter tekort schieten. Het overschot aan androgenen staat op de voorgrond. Bij meisjes is bij de geboorte vaak sprake van afwijkende vorm van clitoris en schaamlippen, maar minder uitgesproken dan bij de zoutverliezende vorm. Bij jongens komt deze vorm meestal pas aan het licht op de peuter- of kleuterleeftijd door versnelde lengtegroei, groei van de penis en het ontstaan van schaambeharing.

Niet-klassieke vorm van AGS

De mildste vorm van AGS is de niet-klassieke vorm (*late onset* AGS). Doordat er nog redelijk wat 21-hydroxylase is, is bij deze vorm geen cortisol- of aldosterontekort, maar alleen overmaat van androgenen. Meestal komt het aan het licht door overmatige beharing (hirsutisme), acne, menstruatiestoornissen of onvervulde zwangerschapswens. Bij mannen komt deze vorm even vaak

voor als bij vrouwen, maar wordt de diagnose zelden gesteld, tenzij er onderzoek wordt gedaan vanwege vruchtbaarheidsproblemen.

Zeer zeldzame vormen van AGS

Zeer zeldzame vormen van AGS zijn: 11-beta-hydroxylasedeficiëntie (11-betaOHD), 17-alfa-hydroxylasedeficiëntie, 3-betahydroxysteroiddehydrogenase deficiëntie en lipoid AGS .

Van deze vormen komt 11-beta-OHD nog het meeste voor, 5-8% van alle AGS-patiënten. Bij 11-betaOHD staat het teveel aan androgenen op de voorgrond, dit leidt tot vervorming van clitoris, schede en schaamlippen bij meisjes (al voor de geboorte), groeiversnelling en te vroege puberteit bij jongens. In tegenstelling tot 21-hydroxylasedeficiëntie is bij 11-OHD een teveel aan aldosteron: hierdoor ontstaat hoge bloeddruk, die soms moeilijk te behandelen is.

De andere vormen van AGS vallen buiten de scope van deze website. De (kinderarts)endocrinoloog kan u verder informeren.

Drager van AGS

Met de term 'drager' wordt een persoon bedoeld die een enkelvoudige genetische aanleg heeft voor AGS. In Nederland is ongeveer 1 op de 50 mensen drager van AGS.

Een AGS-drager heeft zelf geen AGS (daarvoor is de dubbele genetische aanleg nodig), maar kan de aanleg wel doorgeven aan een eigen kind. Over het algemeen zijn ouders van een kind met AGS allebei drager. Wetenschappelijk onderzoek bij dragers van AGS toont aan dat met bijnierstimulatietest subtiele hormoonafwijkingen in het bloed zijn op te sporen, maar deze waarden worden ook in de gezonde bevolking gevonden en hebben geen gevolgen voor de gezondheid (zie ook Erfelijkheid).

Erfelijkheid

Algemeen

AGS is een erfelijke ziekte. De aanleg voor AGS (twee afwijkende genen) is afkomstig van beide ouders. Anders gezegd: pas als zowel in de zaadcel van vader als eicel van moeder een afwijkende gen-aanleg zit, dan ontstaat bij het kind de ziekte AGS. Dit wordt autosomaal recessieve overerving genoemd. Het is schematisch weergegeven in de figuur (figuur).

Als beide ouders (zonder AGS) een kindje krijgen met AGS, dan is de kans dat een volgend kindje AGS heeft 1 op 4. Als je vragen hebt over de erfelijkheid voor jullie gezin en de kans op AGS bij een volgend kindje, overleg dan met je arts. Hij kan je voor advies verwijzen naar een klinisch-geneticus (arts gespecialiseerd in erfelijkheid) van de afdeling Klinische Genetica.

Heb je zelf AGS, dan draag je altijd een enkelvoudige aanleg voor AGS over aan je kind. Je kind is dus in ieder geval drager van AGS, maar dit heeft geen gevolgen voor de gezondheid (zie Drager). De kans dat het kind AGS heeft, hangt af van de vraag of je partner drager is.

Heb je zelf AGS en is je partner AGS drager (1 op 50 Nederlanders is AGS drager), dan is de kans dat jullie kind AGS heeft ongeveer 50%. Het is verstandig om als je nadenkt over zwangerschap, dit tijdig met de arts te bespreken. Vaak is het zinvol om genetisch onderzoek bij je partner te doen voordat jullie starten met zwanger worden (zie Genetisch onderzoek en Zwanger met AGS). Blijkt je partner geen drager te zijn, dan is de kans op AGS bij je kindje niet verhoogd.

Ben je zelf drager van AGS, dan is de kans dat je een kindje met AGS krijgt heeft afhankelijk van de vraag of je partner drager is. Het is zinvol om tevoren advies van een klinisch-geneticus te vragen.

Genetisch onderzoek

Tegenwoordig wordt vrijwel altijd ook erfelijkheidsonderzoek gedaan als de diagnose AGS is gesteld. Dit is om de diagnose nogmaals te bevestigen en ook omdat het gevolgen heeft voor broertjes, zusjes en zwangerschap.

Bloed wordt geprikt op de polikliniek en onderzocht in het laboratorium van het Klinische Genetisch Centrum Nijmegen (KGCN). De uitslag duurt meestal enkele maanden. Als de uitslag bekend is, wordt deze toegelicht door de kinderarts, internist of een klinisch geneticus. Als de uitslag ook van belang kan zijn voor familieleden buiten het eigen gezin, dan kan de klinisch geneticus ook advies geven over hoe dat te bespreken.

Zwanger met AGS

Heb je zelf AGS of heeft je kind AGS en denk je na over zwanger worden? Dan is het verstandig om tijdig met de internist of kinderarts te overleggen over genetisch onderzoek, omdat er een kans is dat het kind AGS heeft (zie Erfelijkheid). Je kunt AGS bij het kind niet voorkomen, maar soms wel al voor de geboorte starten met behandelen. Dit heet prenatale behandeling. De behandeling is erop gericht om bij meisjes met AGS al voor de geboorte de vergroeiing van clitoris, schede en schaamlippen (virilisatie) tegen te gaan.

Prenatale behandeling bestaat uit het slikken van dexamethasontabletten door de zwangere (figuur). Dexamethason passeert de placenta en remt bij het embryo de aanmaak van overmatige androgenen (mannelijke bijnierhormonen). De behandeling moet zo vroeg mogelijk in de zwangerschap worden

begonnen, in de regel vrijwel direct na een positieve zwangerschapstest. De behandeling wordt gestopt als het embryo een jongetje is, of als het geen AGS heeft. Dit kan met bloedonderzoek bij de zwangere en met een vlokcentest worden onderzocht.

De prenatale behandeling wordt sinds ongeveer 1980 toegepast en inmiddels is duidelijk dat het effectief is: er treedt minder virilisatie op. De bijwerkingen voor de zwangere zijn gewichtstoename, vocht vasthouden en striae (huidstriemen). Of er bijwerkingen voor de kinderen zijn op lichamelijk of geestelijk gebied, is niet duidelijk. Vooralsnog lijken er geen gevolgen te zijn, maar lange termijn onderzoek bij deze kinderen is nog gaande. Met de arts kun je een afweging maken of in jullie geval prenatale behandeling een optie is.

Over zwangerschap bij vrouwen met AGS, zie Zwangerschap en bevalling

Behandeling

Medicatie

Algemeen

Kinderen en volwassenen met AGS hebben levenslang behandeling en medische controle nodig. Op de kinderleeftijd zijn de controles door de kinderarts-endocrinoloog intensief omdat niet alleen de ziekte, maar ook de behandeling directe gevolgen kunnen hebben voor groei en lichamelijke ontwikkeling. Bij volwassenen is minder frequente controle door de internist-endocrinoloog nodig, soms zelfs maar 1x per jaar. Met de juiste behandeling kan iemand met AGS een normaal leven leiden.

De behandeling van AGS bestaat uit het aanvullen van de tekorten (cortisol en aldosteron) en het remmen van de androgenenoverproductie. Cortisolbehandeling (meestal met hydrocortison) zorgt voor aanvulling van het cortisoltekort en tegelijkertijd remming van androgenenoverproductie. Behandeling met fludrocortison vult het tekort aan aldosteron aan. Op de babyleeftijd is het ook nog nodig om extra zout aan de voeding toe te voegen.

Voor jong en oud geldt: bij koorts, ziekte of grote geestelijke stress: verhoog de dosis hydrocortison (zie Bijniercrisis voorkomen).

Hydrocortison en andere corticosteroiden

Hydrocortison is het meest gebruikte middel in de behandeling van AGS, omdat het precies lijkt op het natuurlijke cortisol. Hydrocortison zorgt ervoor dat het cortisolgebrek wordt aangevuld. Hierdoor daalt het ACTH, worden de bijnieren minder geactiveerd en neemt de androgeenoverproductie af.

De dosis hydrocortison wordt meestal verdeeld over 2 of 3 momenten op de dag. De hoogste dosis 's ochtends vroeg, de laagste dosis 's middags. Deze verdeling van tabletten is erop gericht om zo goed mogelijk een natuurlijk bijnierritme na te bootsen. Een normale bijnier produceert namelijk vroeg in de ochtend de grootste hoeveelheid cortisol, afnemend in de loop van de dag.

Andere medicijnen die soms gebruikt worden voor de behandeling van AGS zijn: cortisonacetaat, prednison of dexamethason. Net als hydrocortison vallen ze in de groep van corticosteroiden (= synthetische bijnierschorshormonen) (figuur).

Cortisonacetaat wordt tegenwoordig steeds minder voorgeschreven, omdat het in het lichaam eerst nog moeten worden omgezet tot het werkzame hydrocortison. Het ligt dan meer voor de hand om rechtstreeks hydrocortison te geven.

Prednison is een synthetisch corticosteroid dat anders is opgebouwd dan hydrocortison en cortisonacetaat. Het wordt in het lichaam worden omgezet naar prednisolon (niet naar hydrocortison) en het heeft ook andere eigenschappen dan hydrocortison. Het wordt in de regel gebruikt als ontstekingsremmer of middel tegen allergie. Voor de behandeling van AGS is het soms ook geschikt. Dexamethason wordt eenmaal daags gegeven. Ook dit middel wordt niet omgezet in hydrocortison, maar in een andere actieve vorm. Het werkt 24 uur en daardoor is het minder geschikt om kleine dosisaanpassingen te maken, en leidt het makkelijker tot overdosering (zie dosering). Dexamethason wordt bewust voorgeschreven voor zwangeren van wie het ongeboren kind een kans heeft op AGS (zie Zwanger met AGS), omdat het hiervoor bewezen effectief is (in tegenstelling tot hydrocortison dat de placenta niet passeert).

Fludrocortison

Het tekort aan aldosteron bij de klassieke zoutverliezende vorm van AGS wordt aangevuld met fludrocortison (Florinef). Het middel wordt eenmaal daags ingenomen. Het zorgt ervoor dat er geen zoutverlies meer optreedt, en dat de bloeddruk en mineralen op peil blijven. Op de babyleeftijd is het ook noodzakelijk om extra zout aan de voeding toe te voegen. Deze behoefte verdwijnt na ongeveer een jaar.

Of de juiste dosis fludrocortison wordt gegeven kan worden vastgesteld met bloeddrukmeting en meting van renine in het bloed. Te lage dosis fludrocortison leidt tot uitdroging, duizeligheid, lage bloeddruk en mineraalstoornissen. Te hoge dosis fludrocortison leidt tot hoge bloeddruk, oedeem (vocht vasthouden), mineraalstoornissen en hartfalen.

Dosering: risico's van te hoge of te lage dosis

Bij elke poliklinische controle wordt opnieuw bepaald of de dosis van de medicatie nog passend is. Dit is nodig omdat de behoefte aan hydrocortison en fludrocortison over de jaren heen kan veranderen.

Daarnaast zitten er risico's aan zowel te lage als te hoge dosis. Ook dit geldt voor alle leeftijden.

Bij te lage dosis hydrocortison (en fludrocortison) ontstaan: onwel voelen, vage buikpijn, diarree, duizeligheid bij opstaan, veel behoefte aan zout. Uiteindelijk kan dit leiden tot een bijniercrisis (zie Bijniercrisis voorkomen). Een ander gevolg van een te lage dosis hydrocortison is de toename van androgenen (mannelijke hormonen uit de bijnier). Dit geeft versnelde lengtegroei, te vroege puberteit en uiteindelijk te kleine eindlengte, tevens overbeharing en acne, stoornis van de menstruatie, soms agressief gedrag.

Bij langdurig te hoge dosis hydrocortison ontstaan overgewicht, striae (huidstriemen), vollemaansgezicht, botontkalking, groeiremming en diabetes. Hetzelfde geldt voor een overdosering van prednison, cortisonacetaat of dexamethason.

Overdosering van fludrocortison leidt tot hoge bloeddruk, oedeem (vocht vasthouden), mineraalstoornissen en hartfalen.

Voor het vaststellen van de juiste dosis gebruikt de arts de anamnese (het medische gesprek), lichamelijk onderzoek en bloed- of speekselonderzoek (zie Poliklinische controles).

Anti-androgenen

Als de niet-klassieke vorm van AGS op volwassen leeftijd wordt vastgesteld, dan is dat meestal naar aanleiding van overbeharing, acne of vruchtbaarheidsproblemen.

Bij vrouwen met deze vorm van AGS wordt meestal niet gekozen voor behandeling met hydrocortison, maar voor gebruik van anti-androgenen. Dit zijn middelen die het effect van androgenen tegengaan. Meestal wordt cyproteronacetaat gebruikt. Het blokkeert het effect van androgenen op huid en beharing. Cyproteronacetaat wordt voorgeschreven in de vorm van de anticonceptiepil Diane 35, soms aangevuld met extra cyproteronacetaat in de vorm van Androcur. Als er zwangerschapswens is, moet Diane35 en Androcur worden gestop. Het kan dan zinvol zijn om tijdelijk met hydrocortison te behandelen.

Bij mannen is behandeling met hydrocortison ook alleen bij vruchtbaarheidsproblemen noodzakelijk.

Bijnierverwijdering (adrenalectomie)

Het verwijderen van beide bijniereën (bilaterale adrenalectomie) wordt heel soms toegepast bij patiënten met de klassieke vorm van AGS die zeer moeizaam te behandelen zijn. Het betekent geen

genezing. Immers, zonder bijnieren ben je levenslang volledig afhankelijk van bijnierhormonen in tabletvorm (hydrocortison en fludrocortison). De lange termijn gevolgen van bijnierverwijdering zijn niet duidelijk. Voor vrouwen met AGS en ernstige vruchtbaarheidsproblemen is het soms de enige optie, als andere behandelingen niet slagen. Na adrenalectomie wordt meestal snel herstel van spontane menstruele cyclus gezien en daling van hormonen die de vruchtbaarheid verstoorden. Adrenalectomie wordt tegenwoordig meestal met kijkoperatie (laparoscopisch) gedaan, maar heeft niettemin risico's (bijvoorbeeld bloeding).

Poliklinische controles

Kinderen

Omdat AGS en de behandeling invloed hebben op groei en ontwikkeling, is de controle op de kinderleeftijd regelmatig, meestal 3-maandelijks.

Elke controle wordt nagegaan of de behandeling nog passend is. Te lage dosis of te hoge dosis van hydrocortison en fludrocortison kunnen schadelijk zijn (zie Dosering). In de periode dat een kind het hardst groeit (1^e levensjaar en puberteit), is de gevoeligheid voor overdosering van hydrocortison het grootst (leidt tot groeiremming). Te lage dosis van hydrocortison is echter ook ongunstig: daardoor groeit het kind sneller maar is de eindlengte te klein. Ook kan het kind vervroegd in de puberteit raken, met groei van clitoris of penis en toename van beharing.

De arts kan de volgende methoden gebruiken om te zien of de doseringen goed zijn:

- anamnese (medisch gesprek)
- lichamelijk onderzoek: o.a. bloeddruk meting, lengtemeting, beharing
- bloedonderzoek: meting van 17-hydroxyprogesteron, androsteendion en renine
- speekselonderzoek: meting van 17-hydroxyprogesteron en androsteendion
- urineonderzoek: meting in 24-uurs urine of porties

Het interpreteren van de uitslagen van bloed- speeksel en urineonderzoek is ingewikkeld. Hierbij wordt telkens gebruik gemaakt van de principes zoals beschreven bij Bijnier en hormonen.

Speekselonderzoek betekent dat het kind thuis op één dag drie keer (bij het opstaan, rond 12.00u en voor het slapen) een beetje speeksel in een buisje laat lopen. In het laboratorium kan daarin de concentratie hormonen worden bepaald, net als in bloedonderzoek. Het voordeel van speekselonderzoek is dat de arts een goed beeld krijgt van het verloop van de bijnierhormonen over de dag (het 'dagritme'): het ochtendmonster zou de hoogste concentratie hormonen moeten bevatten, de

andere twee monsters lagere waarden. De behandeling is in principe zo ingesteld dat er een dagritme herkenbaar is.

De arts zal ook vragen of het kind een stressdosis hydrocortison heeft nodig gehad. Dit is nodig bij ziekte, koorts of ernstige stress (dit is erg afhankelijk van het kind: bijvoorbeeld Sinterklaasbezoek, examen) (zie Bijniercrisis voorkomen). Voorzie je als ouder een activiteit en twijfel je over of een stressdosis nodig is, overleg dan met de kinderarts-endocrinoloog of verpleegkundige. Op de poli wordt een schema verstrekt (groen-oranje-rood kaart) met de stressdoseringen toegepast voor je kind.

De chirurgische behandeling van meisjes met AGS komt aan de orde bij 'Voor meisjes en vrouwen'.

Pubers

AGS en de behandeling met medicijnen hebben invloed op de ontwikkeling van je lichaam, ook in de puberteit. Teveel hydrocortison kan leiden tot overgewicht, te weinig hydrocortison bijvoorbeeld tot hinderlijke beharing, acne of menstruatieproblemen. Daarom zijn de controles door de kinderarts-endocrinoloog nog steeds 1 x per 3-4 maanden.

Bij elke controle wordt nagegaan of de behandeling nog passend is.

De arts kan de volgende methoden gebruiken om te zien of de doseringen goed zijn:

- anamnese (medisch gesprek)
- lichamelijk onderzoek: o.a. bloeddruk meting, lengtemeting, beharing
- bloedonderzoek: meting van 17-hydroxyprogesteron, androsteendion en renine
- speekselonderzoek: meting van 17-hydroxyprogesteron en androsteendion
- urineonderzoek: meting in 24-uurs urine of porties

Het interpreteren van de uitslagen van bloed- speeksel en urineonderzoek is ingewikkeld. Hierbij wordt telkens gebruik gemaakt van de principes zoals beschreven bij Bijnier en hormonen.

Speekselonderzoek betekent dat je thuis op één dag drie keer (bij het opstaan, rond 12.00u en voor het slapen) een beetje speeksel in een buisje laat lopen. In het laboratorium kan daarin de concentratie hormonen worden bepaald, net als in bloedonderzoek. Het voordeel van speekselonderzoek is dat de arts een goed beeld krijgt van het verloop van de bijnierhormonen over de dag (het 'dagritme'): het ochtendmonster zou de hoogste concentratie hormonen moeten bevatten, de andere twee monsters lagere waarden. De behandeling is in principe zo ingesteld dat er een dagritme herkenbaar is.

Stressdosis

Inmiddels hebben jij en je ouders ervaring opgedaan in het toepassen van de hydrocortison-stressdosis (zie Bijniercrisis voorkomen). Als je nu een keer zonder je ouders op stap gaat, neem dan een paar hydrocortison-tabletten mee (bijvoorbeeld in je portemonnee). De arts zal nog regelmatig vragen of een stressdosis nodig is geweest.

Meisjes

De eerste menstruatie komt bij meisjes met AGS niet eerder of later dan bij leeftijdsgenoten. Als er een normale regelmatige menstruatie ontstaat (zonder 'de pil'), dan betekent het dat de AGS-behandeling goed gaat. Als de cyclus onregelmatig is, dan kan dat betekenen dat de AGS nog niet optimaal wordt behandeld.

Jongens

Bij jongens met AGS komen soms kleine goedaardige gezwellen in de testikels (zaadballen) voor: bijnierresttumoren. Het zijn bijniercellen die nog voor de geboorte al in de testikel zijn aangeland. Als de AGS-behandeling een tijdje niet optimaal is geweest, dan kunnen deze cellen gaan groeien en een goedaardig gezwel vormen in de testikel. Dit kan gevolgen hebben voor de vruchtbaarheid (zie 'Voor jongens en mannen') en daarom wordt 1x per 1-2 jaar een echo van de testikels gemaakt. Als een testikelgezwel op tijd wordt opgespoord, dan kan de AGS-behandeling worden aangepast en kunnen de testikelgezwellen weer afnemen.

Voor het laatst op de kinderopklinik

Tot slot, de kinderarts-endocrinoloog zal samen met jou en je ouders bespreken wanneer het beste moment is om over te stappen naar de internist-endocrinoloog. Meestal wordt die stap rond de leeftijd van 18 jaar gezet.

Volwassenen

Volwassen patiënten met de klassieke vorm van AGS worden gecontroleerd door de internist-endocrinoloog. De behandeling is hetzelfde als op kinderleeftijd, maar het doel van de behandeling is anders. Op volwassen leeftijd ben je immers uitgegroeid, dus hoeft geen aandacht meer te zijn voor de groei. Er zijn nu andere dingen van belang, bijvoorbeeld seksualiteit en vruchtbaarheid.

Ook op volwassen leeftijd wordt bij elke controle nagegaan of de behandeling nog passend is.

Overdosering van hydrocortison kan leiden tot overgewicht, vollemaansgezicht, striae (striemen), botontkalking en diabetes. Overdosering van fludrocortison geeft hoge bloeddruk, oedeem (vocht vasthouden) en hartfalen (zie Dosering)

Onderdosering van hydrocortison leidt tot toename van androgenen: acne, overbeharing en stoornis van de menstruatie. Te lage dosis hydrocortison kan ook leiden tot bijniercrisis (zie Bijniercrisis voorkomend).

De arts kan de volgende methoden gebruiken om te zien of de doseringen goed zijn:

- anamnese (medisch gesprek)
- lichamelijk onderzoek: o.a. bloeddruk meting, beharing
- bloedonderzoek: meting van 17-hydroxyprogesteron, androsteendion en renine
- urineonderzoek: 24-uurs urine of porties

Het interpreteren van de uitslagen van bloed- speeksel en urineonderzoek is ingewikkeld. Hierbij wordt telkens gebruik gemaakt van de principes zoals beschreven bij Bijnier en hormonen.

Stressdosis

Inmiddels heb je zeker ervaring met het gebruik van een hydrocortisonstressdosis: het verhogen van de dosis bij ziekte, koorts of grote geestelijke stress. De internist-endocrinoloog of verpleegkundig consulent zullen er regelmatig op terugkomen. Zo nodig wordt de spuitinstructie herhaald. Zorg dat je altijd hydrocortison op zak hebt en dat het voor je omgeving of hulpverleners duidelijk is dat je bij nood hydrocortison nodig hebt. (zie Bijniercrisis voorkomen)

Botdichtheid en osteoporose

Op volwassen leeftijd is het zinvol om een botdichtheidsmeting te doen. De jarenlange behandeling met hydrocortison kan, ondanks zorgvuldige dosering, hebben geleid tot licht verlaagde botdichtheid (osteopenie) of zelfs sterk verlaagde botdichtheid (osteoporose) met verhoogd risico op botbreuken. Als verlaagde botdichtheid wordt vastgesteld, dan kan behandeling met Calcium/vitamine D of andere middelen zinvol zijn. De arts kan je hierover informeren.

Kans op hart- en vaatziekten

Er zijn aanwijzingen dat volwassenen met AGS een (licht) verhoogd risico hebben op hart- en vaatziekten. Daarom wordt in de praktijk regelmatig aandacht besteed aan beperking dat risico: stop roken, voldoende bewegen, controle van cholesterol en glucose, controle van bloeddruk (o.a.

vermijden van te hoge dosis fludrocortison). De behandeling en controle hiervan kan ook deels bij de huisarts plaatsvinden.

Vrouwen

De meeste vrouwen gebruiken op volwassen leeftijd 'de pil' (orale anticonceptie). Er is geen bezwaar tegen gebruik van de pil. Als er hinderlijke overbeharing is, dan kan het helpen om de Diane pil te gebruiken, eventueel in combinatie met Androcur (zie Antiandrogenen).

Als je niet 'de pil' gebruikt en je hebt een regelmatige menstruatie, dan duidt dat op een goed ingestelde behandeling van AGS. Heb je vragen op het gebied van seksualiteit of vruchtbaarheid, dan kan je die voorleggen aan de internist-endocrinoloog. Zo nodig kan hij je verwijzen naar een gespecialiseerde gynaecoloog, die ervaring heeft in de behandeling met vrouwen met AGS (zie 'Voor meisjes en vrouwen').

Mannen

Bij mannen komen soms kleine goedaardige gezwellen in de testikels (zaadballen) voor: bijnierresttumoren. Het zijn bijniercellen die nog voor de geboorte al in de testikel zijn aangeland. Als de AGS-behandeling een tijdje niet optimaal is geweest, dan kunnen deze cellen gaan groeien en een goedaardig gezwel vormen in de testikel. Dit kan gevolgen hebben voor de vruchtbaarheid en daarom wordt 1x per 1-2 jaar een echo van de testikels gemaakt. Als een testikelgezwel op tijd wordt opgespoord, dan kan de AGS-behandeling worden aangepast en kunnen de testikel-gezwellen weer afnemen. Vruchtbaarheidsproblemen van een man met AGS worden meestal in samenspraak tussen internist-endocrinoloog, uroloog en gynaecoloog behandeld (zie 'Voor jongens en mannen').

Behandeling van volwassenen met de niet-klassieke vorm van AGS

De behandeling van de niet-klassieke AGS bij volwassenen wijkt af van de behandeling van de klassieke AGS vormen. Alleen bij vruchtbaarheidswens wordt soms (tijdelijk) hydrocortison of dexamethason voorgeschreven (dit geldt zowel voor mannen als vrouwen met AGS).

Als er geen kinderswens is, dan is behandeling bij mannen meestal niet nodig. Vrouwen met niet-klassieke AGS hebben vaak klachten van overbeharing, en dat is reden om wel te behandelen: meestal worden anti-androgenen gegeven: Diane 35 (tevens anticonceptiepil), eventueel aangevuld met Androcur (zie Anti-androgenen).

Bijniercrisis voorkomen

Bij koorts (temperatuur >38.0°C), ziekte of grote geestelijke stress maken gezonde bijniere extra cortisol. Bij AGS kunnen de bijniere dat niet en daarom moet in die gevallen extra hydrocortison

worden ingenomen. Gebeurt dat niet, dan ontstaan klachten van misselijkheid, braken en buikpijn, en vervolgens een levensbedreigende situatie van lage bloeddruk, lage bloedsuikers, mineraalstoornissen en coma. Dit wordt bijniercrisis of Addisonse crisis genoemd.

Met tijdige aanpassing van de dosis hydrocortison ('stress-dosis') kun je een ernstige bijniercrisis voorkomen. Dit is van levensbelang en daarom zullen de arts en verpleegkundig consulent tijdens het polibezoek regelmatig de 'stress-instructies' doornemen. Hierbij hoort ook het zelf leren spuiten van hydrocortison (Solucortef ampul), zodat je dat in noodsituaties thuis kan (laten) doen: dat is noodzakelijk bij braken, diarree of bewustzijnsverlies.

Op de kinderopklinik wordt gebruik gemaakt van de groen-oranje-rood kaart. Op deze kaart kun je terugvinden in welke situaties, op welke manier en hoeveel extra hydrocortison je aan je kind moet geven en wanneer je contact met de arts moet opnemen. Vertrouw je het niet, overleg dan altijd, ook buiten kantooruren, met de arts, via het telefoonnummer op de kaart.

Op de polikliniek Endocriene Ziekten wordt gebruik gemaakt van een instructiefolder (zie Folder Glucocorticoiden bij de ziekte van Addison). De stressdosis is in principe voor elke volwassene hetzelfde: 's ochtends (of bij het begin van ziek worden) 60 mg hydrocortison, 's middags 30 mg hydrocortison. Bij braken, diarree of bewustzijnsverlies moet zo snel mogelijk hydrocortison (Solucortef ampul) worden gespoten en contact worden gelegd met de internist-endocrinoloog, ook buiten kantooruren, via het telefoonnummer op de folder.

Moet je geopereerd worden of krijg je een kleine ingreep (bijvoorbeeld moedervlek verwijderen, verstandskiezen verwijderen), ook dan is een stressdosis noodzakelijk. Zorg er ook zelf voor dat de anesthesioloog (specialist die narcose geeft) weet dat je extra hydrocortison nodig hebt. Dit wordt meestal in infuusvorm, vlak voor de operatie gegeven. Bij een kleine poliklinische ingreep (zonder narcose) is vaak een hogere dosis in tabletvorm voldoende. Overleg bij twijfel met de arts.

Mocht je iets overkomen op straat of in het buitenland, dan is het van levensbelang dat hulpverleners weten dat je extra hydrocortison nodig hebt: zorg er dus voor dat ze dat gemakkelijk kunnen ontdekken, bijvoorbeeld door het dragen van een medaillon of armband. De NVACP (www.nvacp.nl) of apotheek kan je hierover informeren.

Voor meisjes en vrouwen

Operaties bij meisjes

De meeste meisjes met AGS hebben bij de geboorte een afwijkende vorm van clitoris, schede en schaamlippen: de clitoris is vergroot, de schede-ingang is soms niet herkenbaar, de schaamlippen zijn deels vergroeid. De medische term hiervoor is virilisatie. Soms is de virilisatie mild, soms zodanig dat er twijfel bestaat over het geslacht van het kind. De behandeling van de uitwendige geslachtsorganen kan niet met medicijnen, hiervoor is operatie nodig. Het is van belang dat ouders en arts het eens zijn over de timing van de operatie. Vaak worden meisjes al in de eerste levensmaanden geopereerd. Er vindt correctie plaats van clitoris en schaamlippen (genitoplastiek) en soms ook van de schede (vagina-plastiek) of plasuitgang (urethra-plastiek). De afgelopen tientallen jaren zijn de chirurgische technieken sterk verbeterd. Niettemin kan vroege vaginoplastiek later leiden tot vernauwing van de schede en zelfs de noodzaak van opnieuw opereren. Het spreekt voor zich dat het belangrijk is om de operaties te laten verrichten door een chirurg, uroloog of gynaecoloog met ervaring in AGS-chirurgie. Voor het optreden van de eerste menstruatie (menarche) is het verstandig om nogmaals de kindergynaecoloog te consulteren. Er kan dan (eventueel onder narcose) worden onderzocht of de schede geschikt is voor het gebruik van tampons en het later hebben van gemeenschap.

Consult bij de gynaecoloog

Door de operatie(s) op kinderleeftijd kan een vrouw met AGS op (jong)volwassen leeftijd problemen ervaren met gemeenschap, bijvoorbeeld door littekenweefsel in de schede. Ook kan er bij vroegere operaties teveel clitorisweefsel achter zijn gebleven dat hinderlijk opzwelt bij gemeenschap of bijvoorbeeld bij fietsen. De kliertjes die zorgen voor vochtigheid in de vagina kunnen beschadigd zijn tijdens een vroegere operatie, wat leidt tot een droge vagina en pijn bij gemeenschap. Soms kan er sprake zijn van ongewild urineverlies, terugkerende blaasontsteking of moeizaam plassen. Ook kan de vrouw onzeker zijn over hoe de vulva eruit ziet. De ervaring is dat vrouwen met AGS vaak een grote drempel voelen om dit soort klachten te bespreken met de arts en er lang mee rondlopen. Toch is het verstandig om het aan te kaarten bij de internist-endocrinoloog of de gespecialiseerd verpleegkundige. Zij zullen een consult regelen bij een gynaecoloog, gespecialiseerd in AGS. Dit neemt vaak al veel onrust of zorgen weg. Ook kan de gynaecoloog adviezen geven of een seksuoloog betrekken bij de behandeling. Soms is opnieuw een operatie zinvol, maar dat is lang niet altijd nodig. Een smalle vagina(ingang) kan bijvoorbeeld ook met een dilator thuis worden behandeld. Een dilator is een plastic vorm die de vrouw elke dag in de schede inbrengt. Op termijn wordt telkens een iets grotere dilator gebruikt, de schede zal zich langzaam (in enkele maanden) hieraan aanpassen. Als het gebruik van dilator stopt en er ook niet regelmatig gemeenschap is, dan zal de vagina overigens weer vernauwen. Bij problemen met vochtigheid van de schede kan gebruik van een glijmiddel zinvol zijn. Moeite met

het krijgen van een orgasme kunnen met de operatie samen hangen (heel vroeger werd de clitoris soms in zijn geheel verwijderd), maar ook met pijnklachten bij gemeenschap of onzekerheid. Consult bij een seksuoloog kan dan zinvol zijn (zie ook Seksualiteit).

Vruchtbaarheid

Bij meisjes met AGS is de eerste menstruatie (menarche) meestal op dezelfde leeftijd als bij klasgenoten. Vrouwen met AGS kunnen gewoon zwanger worden. Als de menstruele cyclus regelmatig is, is er meestal een eisprong en is de vruchtbaarheid in principe normaal. Als de menstruele cyclus onregelmatig is, dan kan het zijn dat de vruchtbaarheid wordt verstoord door overmatige bijnierandrogenen. Bij zwangerschapswens zal dan allereerst worden geprobeerd om de bijnierandrogenen nog beter te remmen, door het verhogen van de dosis hydrocortison of het tijdelijk geven van dexamethason. Als dit geen verbetering geeft, dan is vruchtbaarheidsbehandeling via de gynaecoloog mogelijk: met tabletten (clomifeencitraat) of soms met injecties (bijvoorbeeld Pregnyl). In uitzonderlijke gevallen wordt soms besloten tot bijnierverwijdering, als alle andere therapieën falen (zie Bijnierverwijdering).

Vrouwen bij wie de diagnose niet-klassieke vorm van AGS wordt gesteld op volwassen leeftijd, worden meestal niet behandeld met hydrocortison maar met de anti-androgenen in de vorm cryproteronacetaat (anticonceptiepil Diane35, eventueel aangevuld met androcur). Het gaat dan immers om het remmen van overbehaarig, acne of onregelmatige cyclus. Om zwanger te worden is soms wel tijdelijk behandeling met hydrocortison nodig; dit kan dan vroeg in de zwangerschap worden gestopt. In de praktijk worden deze vrouwen vaak via de gynaecoloog behandeld en wordt meteen clomifeencitraat gegeven.

Zwangerschap en bevalling

In principe is bij een zwangere vrouw met AGS de behandeling niet anders dan buiten de zwangerschap. Het is van belang dat nu alleen hydrocortison (en eventueel fludrocortison) wordt gebruikt en niet prednison of dexamethason. Deze twee middelen passeren namelijk de placenta en dat zou ongunstig kunnen zijn voor het kind.

Alleen als er een toegenomen kans is dat het kindje AGS heeft, dan wordt wel bewust behandeling met dexamethason gegeven (zie onder Erfelijkheid, Zwanger met AGS).

Policontroles zijn tijdens de zwangerschap soms wat frequenter en in de laatste maanden kan het nodig zijn de dosis hydrocortison wat te verhogen. Ook voor zwangeren geldt: bij ziekte, koorts of grote

geestelijke stress moet de dosis hydrocortison worden verhoogd (zie Bijniercrisis). Hydrocortison wordt als veilig beschouwd voor het kind, omdat het in de placenta wordt geïnactiveerd.

Ook tijdens de bevalling is een stress-dosis hydrocortison nodig. Overleg tijdig met de internist-endocrinoloog en de gynaecoloog over deze maatregelen. Veel vrouwen met AGS ondergaan een keizersnede, vaak omdat de vagina nauw is als gevolg van eerdere operaties.

Er is geen bezwaar tegen het geven van borstvoeding.

Voor jongens en mannen

Onderzoek van de testikels

De kinderarts-endocrinoloog zal bij een jongen met AGS al vanaf jonge leeftijd regelmatig onderzoek van de testikels doen. Dit wordt gedaan omdat soms goedaardige gezwellen in de testikels (zaadballen) voor: bijnierresttumoren. Het zijn bijniercellen die nog voor de geboorte al in de testikel zijn aangeland. Als de AGS-behandeling een tijdje niet optimaal is geweest, dan kunnen deze cellen gaan groeien en een goedaardig gezwel vormen. Dit kan gevolgen hebben voor de vruchtbaarheid. Daarom wordt al op kinderleeftijd regelmatig echografie van de testikels gemaakt: hierbij wordt met ultrageluid de balzak vanaf de buitenkant afgetast. Het onderzoek is niet pijnlijk. Als een testikelgezwel op tijd wordt opgespoord, dan kan de AGS-behandeling worden aangepast en kunnen de afwijkingen weer afnemen.

Vruchtbaarheid

Voordat je afscheid neemt van de kinderopklinik zal de kinderarts het zeker al met je hebben gehad over vruchtbaarheid. Het lijkt raar om daar al voor je 18^e over te moeten nadenken, maar het is de moeite waard om er bij stil te staan. De arts kan namelijk niet goed voorspellen hoe de vruchtbaarheid zich in de komende jaren bij jou ontwikkelt. Vruchtbaarheid bij mannen met AGS kan verstoord zijn door afwijking van de testikels (zaadballen) of door hormoonproblemen. In de testikels kunnen goedaardige bijnierresttumoren ontstaan, mede name als de AGS-behandeling niet optimaal gaat. Een dergelijk gezwel blokkeert het vrijkomen van zaadcellen en kan ook direct negatieve hormonale effecten hebben op de zaadcellen, zodat niet alleen de hoeveelheid maar ook de kwaliteit van de zaadcellen minder wordt.

Vruchtbaarheid kan ook verstoord zijn door overmaat aan bijnierandrogenen, die de activiteit van de testikels kunnen remmen. Ook dit treedt meestal op als de AGS-behandeling moeizaam gaat (bijvoorbeeld als de medicatie onregelmatig wordt ingenomen). Door bijsturen van de AGS-behandeling (verhogen van de dosis hydrocortison of tijdelijk gebruik van dexamethason) kan soms verbetering in de vruchtbaarheid worden bereikt.

Als je met je partner een zwangerschap overweegt, dan is het verstandig om ook tijdig stil te staan bij erfelijkheid en genetisch onderzoek. Er is namelijk een kans dat het kind AGS heeft (zie Erfelijkheid), en deze kans hangt sterk af van de vraag of je partner AGS-drager is. De arts kan jullie voor advies verwijzen naar de afdeling Klinische Genetica.

Invriezen van zaadcellen (cryopreservatie)

De kinderarts zal, voordat je de overstap maakt naar de polikliniek voor volwassenen, aanbieden om je te verwijzen naar de polikliniek Voortplantingsgeneeskunde voor een gesprek over cryopreservatie: het invriezen van zaadcellen. De arts kan namelijk niet goed voorspellen hoe de vruchtbaarheid zich in de komende jaren bij jou ontwikkelt. Er zijn meerdere redenen waarom het zaad zou kunnen verslechteren (zie Vruchtbaarheid). Ook al ben je misschien niet zo bezig met de toekomst en de gedachte aan kinderen krijgen, toch is het de moeite waard om er nu over na te denken. De arts van de polikliniek Voortplantingsgeneeskunde kan je uitleg geven over wat het inhoudt (zie ook folder Opslag van sperma).

Leven met AGS

School

Als je kind voor het eerst naar kinderdagverblijf, speelzaal of school gaat, komt er veel op je af. Met goede afspraken kun je onduidelijkheid en problemen voorkomen. Het is belangrijk om leidsters en leerkrachten te vertellen dat je kind een bijnierziekte heeft en dat het daar medicijnen voor nodig heeft. De medicijnen zijn van levensbelang. In de praktijk zul je de ochtenddosis zelf geven, maar de middagdosis moet misschien op school worden gegeven (afhankelijk van of je kind overblijft). Ook moeten leidsters of leerkracht weten dat je kind bij koorts of een ongelukje (bijvoorbeeld met de gym) extra hydrocortison moet krijgen. Zorg daarom dat ook op school extra hydrocortison voor je kind aanwezig is. Ook op kinderdagverblijf of school kun je een groen-oranje-roodkaart afgeven, voor noodgevallen (zie Bijniercrisis voorkomen). Als je afsprekt dat leidsters of leerkracht je direct bellen als je kind ziek is, koorts heeft of een ongelukje heeft gehad, dan kan je samen problemen voorkomen.

Puberplein

Je gaat naar school, je hebt een bijbaantje in het weekend, je traint of speelt sportcompetitie, je gaat soms met vrienden op stap. Sommige veranderingen van kind naar puber lijken vanzelf te gaan. Je maakt al helemaal deel uit van de maatschappij, maar het hebben van AGS brengt een extra uitdaging met zich mee. Pubers met AGS komen vaak nog met hun ouders naar het spreekuur, omdat iedereen dat nu eenmaal zo gewend is. Je ouders hebben een speciale band met de kinderarts, omdat die jullie al jaren kent, soms al vanaf jouw geboorte. Het is voor iedereen moeilijk om dat los te laten, maar er

komt een tijd dat je, op eigen benen, zelf zorgt voor je medicijnen, je afspraak op de poli en het verhogen van de medicijnen als je ziek bent. Probeer eens vooruit te kijken en te denken hoe jij het wil organiseren. Weten je vrienden dat je medicijnen gebruikt? Misschien heb je het nog nooit verteld. Je hoeft ook niet alles over AGS te vertellen, maar het is wel belangrijk dat iemand weet dat je extra medicijnen nodig hebt als je ziek wordt (bijvoorbeeld bij het sporten of uitgaan). Als je het moeilijk vindt om deze stappen te zetten, dan zijn er ook mensen die je daarbij kunnen helpen, bijvoorbeeld de huisarts, een psycholoog of maatschappelijk werker. Dat kan vaak veel opluchting geven en een kick als je laat zien dat je het zelf in de hand hebt..

Werk

AGS is geen belemmering voor de meeste beroepen, met uitzondering van de beroepen die lichamelijk zwaar belastend zijn (bijvoorbeeld brandweer). Nachtdiensten zijn in principe ook geen bezwaar, maar het is dan wel nodig om het medicijnschema aan te passen. De tijden waarop je hydrocortison inneemt moeten worden aangepast, zodat je ook goed de nacht doorkomt. Meestal betekent het dat je de laatste dosis inneemt pas vlak voor start van de dienst. Als je merkt dat je na de nachtdienst veel moeite hebt om bij te komen, of misselijk bent, dan kan het zijn dat de hydrocortisondosis nog te laag is: overleg dan of je tijdens de nachtdienst een extra dosis moet nemen.

Natuurlijk is het belangrijk dat mensen op je werk weten dat je extra medicijnen nodig hebt als je ziek wordt of een ongeluk krijgt.

Sport

Iedereen met AGS mag sporten, het is zelfs aan te raden om dit regelmatig te doen. Bij zeer inspannende training of wedstrijd kan het zinvol zijn om een stressdosis hydrocortison in te nemen. Overleg dit tevoren met je arts: hij kan je adviseren op welke momenten dit aan te raden is. Te vaak een stressdosis gebruiken, terwijl het misschien niet nodig is, is ongunstig: het leidt tot overbehandeling (met als gevolg overgewicht, botontkalking e.d.).

Als je (inter)nationale competitie speelt, dan kan het nodig zijn om de Nederlandse Dopingautoriteit in te lichten. Zie voor meer informatie de website: www.dopingautoriteit.nl

Uitgaan

's Avonds en 's nachts uitgaan is geen probleem met AGS. Het kan wel beter zijn om dan de avonddosis hydrocortison wat later te nemen, of vlak voor het uitgaan een extra dosis hydrocortison te nemen. Overleg eens met je arts over hoe je dat het beste kunt aanpakken. Zo voorkom je dat je de volgende dag extra beroerd bent.

Gewicht

Mannen en vrouwen met AGS kampen vaak met overgewicht. Dit is deels een gevolg van de behandeling met hydrocortison of dexamethason. De arts zal de dosis van de medicatie dan ook altijd goed bewaken, ter voorkoming van te hoge dosering. Voorkomen van overgewicht is eenvoudiger dan het proberen af te vallen. Daarom is het aan te raden om al op jonge leeftijd op voeding te letten (eventueel met hulp van een diëtist) en regelmatig te sporten. Zo lukt het meestal wel om het gewicht gezond te houden. Wat is voor jou een gezond gewicht? Handige informatie en een rekenhulp voor je gezonde gewicht vind je op www.voedingscentrum.nl

Overbeharig, kaalheid, acne

Overbeharig (hirsutisme), kaalheid (in een mannelijk patroon, onder meer met 'inhammen' op het voorhoofd) en acne zijn allemaal gevolgen van de overmaat van androgenen uit de bijnier. Met cortisolbehandeling wordt deze overproductie geremd, maar soms is dat niet voldoende om deze symptomen tegen te gaan. In dat geval wordt aanvullende medicatie geadviseerd: anti-androgenen in de vorm van cyproteronacetaat (de anticonceptiepil Diane 35, eventueel aangevuld met Androcur). Deze middelen remmen de werking van de androgenen. Het kan zeker 4-6 maanden duren voordat enig effect is te zien. Daarnaast zijn er meerdere cosmetische mogelijkheden zoals scheren, waxen of lasertherapie.

Seksualiteit

Verkering, zoenen, vrijen, gemeenschap hebben: de ervaring is dat meisjes en vrouwen met AGS deze stappen wat later zetten dan leeftijdsgenoten. Onzekerheid, angst, negatieve ervaringen met gynaecologisch onderzoek, operaties of lichamelijke problemen kunnen hierin een rol spelen. Als je klachten hebt of je voelt je belemmerd op dit gebied, dan is het verstandig om het aan te kaarten bij de internist-endocrinoloog of de gespecialiseerd verpleegkundige. Zij zullen een consult regelen bij een gynaecoloog, gespecialiseerd in AGS (zie ook Consult bij de gynaecoloog). Dit neemt vaak al veel onrust of zorgen weg. Ook kan de gynaecoloog adviezen geven of een seksuoloog betrekken bij de behandeling. Een seksuoloog is een arts of verpleegkundige die zich bezighoudt met alle aspecten van seksualiteit: niet alleen de lichamelijke maar ook psychologische en relationele kanten van seksualiteit (zie ook www.seksualiteit.nl, website Rutgers-Nisso groep).

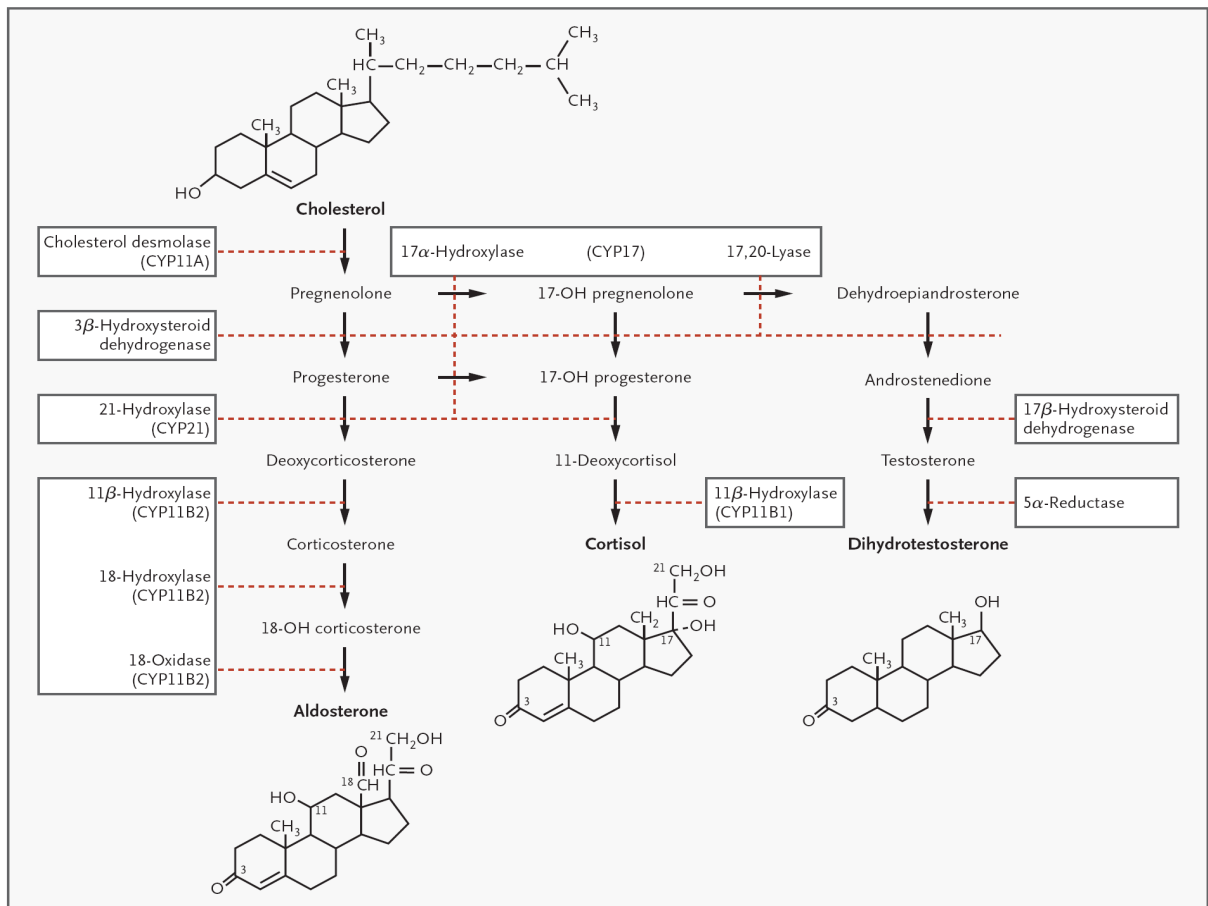
Vakantie en reizen

Voor je op reis gaat, vraag je arts om een Engelstalige medische verklaring. Hierin staat de diagnose, welke medicijnen je (kind) gebruikt, dat je naalden in je bagage hebt en wat er in geval van nood moet

gebeuren. Het is aan te raden om extra hydrocortison en ook 1-2 Solucortef-ampullen in de handbagage mee te nemen.

Bij een voedselvergiftiging (braken, diarree), bij bewustzijnsverlies of een ongeval, dan moet direct Solucortef worden gespoten (in de bil- of beenspier) en dan verder medische hulp worden gezocht (zie Bijniercrisis voorkomen).

FAQ



Speiser P and White P. N Engl J Med 2003;349:776-788