



Mijn kind heeft **AGS**

E.G.H.C. van Den Dungen, L.V. Mijnders, Dr. B.J. Otten



Mijn kind heeft AGS

E.G.H.C. van Den Dungen, L.V. Mijnders, Dr. B.J. Otten

NEDERLANDSE VERENIGING VOOR ADDISON EN CUSHING PATIENTEN (NVACP)



VOORWOORD

Voor veel ouders zal het gevoel van bijzonder geluk kort na de geboorte van hun baby verstoord worden als zij geconfronteerd worden met de mededeling dat hun kind het adrenogenitaal syndroom (AGS) heeft.

Mede door de verwarring die gepaard gaat met de mededeling van de kinderarts dat het kind de zeldzame aandoening AGS heeft, blijkt dat de voorlichting die door de kinderarts wordt gegeven over deze aandoening niet in alle gevallen voldoende duidelijkheid schept. Ook willen ouders graag op een later tijdstip nog meer voor hen begrijpelijke informatie hebben en komen aanvullende vragen naar boven.

Met dit in gedachten hebben de auteurs zich ten doel gesteld een voorlichtingsboekje samen te stellen waarin aan veel, maar zeker niet aan alle aspecten van het adrenogenitaal syndroom aandacht wordt gegeven. Niet alleen de direct

voor de hand liggende vragen die op korte termijn van belang kunnen zijn komen aan bod. Ook aspecten die op de lange termijn voor ouders en patiënt zelf van groot belang zijn, worden behandeld op een manier die het voor iedereen duidelijk moet maken wat er nodig is voor een goede behandeling van deze aandoening. Daar waar mogelijk is medisch taalgebruik vermeden of toegelicht in begrijpelijke woorden. Het geheel is verder verhelderd met tekeningen. Tot slot is dit alles aangevuld met een aantal ervaringen uit de praktijk. Deze praktische ervaringen zullen voor veel ouders en/of patiënten een bron van herkenning zijn. Mogelijk kan dit boekje ook helpen bij de verwerking van de emotionele kant van het adrenogenitaal syndroom. Met het lezen van dit boekje zal niet alleen meer duidelijkheid en kennis over AGS verkregen zijn. Ook zullen velen mogelijk gerustgesteld kunnen worden door het feit dat blijkt dat patiënten met AGS, met een goede behandeling, meestal een zo goed als normaal leven kunnen leiden.

Veel dank is verschuldigd aan de artsen, dr. B. Otten en mw. drs. N. Stikkelbroeck, die zo bereidwillig waren meer dan alleen medische adviezen te geven bij de totstandkoming van dit boekje. Ook gaat dank uit naar de medisch adviseurs van de NVACP, de endocrinologen dr. P. Zelissen, dr. Th. Vulmsma en dr. A. Hermus alsmede naar de auteur en illustrator van het oorspronkelijk boekje respectievelijk dr. Garry Warne en mw. Jocelyn Bell.

Een speciaal woord van dank gaat uit naar de leden van de AGS-werkgroep van de Nederlandse Vereniging voor Addison en Cushing Patiënten (NVACP), die hebben meegedacht in het gehele proces van de totstandkoming van dit boekje, en aan hen die bereid zijn geweest hun zeer persoonlijke ervaringen over het adrenogenitaal syndroom voor dit boekje op papier te willen zetten.

Laurens V. Mijnders

HET ADRENOGENITAAL SYNDROOM (AGS)

De mededeling van de arts: "Uw kindje heeft het adrenogenitaal syndroom!" zal in veel gevallen twee reacties oproepen. Allereerst opluchting omdat een diagnose is gesteld. Aan de andere kant heeft alles wat klinkt als 'syndroom' voor veel mensen een negatieve klank en het roept vele vragen op. In dit boekje wordt uitgelegd wat het adrenogenitaal syndroom is en hoe deze aandoening behandeld wordt.

AGS is een tamelijk zeldzame ziekte, maar wel één waar we het nodige over weten en één die behandeld kan worden. Eenmaal goed behandeld, kunnen kinderen en volwassenen met AGS in principe een normaal leven leiden. Ze kunnen meestal alles wat ieder ander kan, zoals sporten, kinderen krijgen en oud worden. Om 'gezond' te kunnen blijven moeten patiënten wel hun hele leven medicijnen slikken, maar dit wordt een vaste gewoonte. De medicijnen zijn makkelijk verkrijgbaar. Hoewel AGS vervelend kan zijn, wordt

het meestal niet als een grote belemmering ervaren. Er is een patiëntenvereniging die AGS-patiënten helpt. De Nederlandse Vereniging voor Addison en Cushing Patiënten (NVACP)¹ organiseert o.a. lotgenotencontact voor ouders en patiënten met het adrenogenitaal syndroom en behartigt hun belangen.

WAT IS AGS?

Het adrenogenitaal syndroom (AGS) wordt soms ook wel een congenitale bijnierschorshyperplasie genoemd. Het is een aangeboren hormoonafwijking van de bijnierschors. Het woord 'hyperplasie' betekent 'te veel groei' en 'congenitaal' betekent 'aangeboren'. Een kind met AGS wordt dus geboren met te grote bijniere. In Engelssprekende landen staat deze aandoening bekend als 'congenital adrenal hyperplasia (CAH)'.

¹ De ziekte van Addison en het syndroom van Cushing zijn beide aandoeningen aan de bijnier en kunnen wat betreft medicamenteuze behandeling grote overeenkomsten vertonen met AGS.

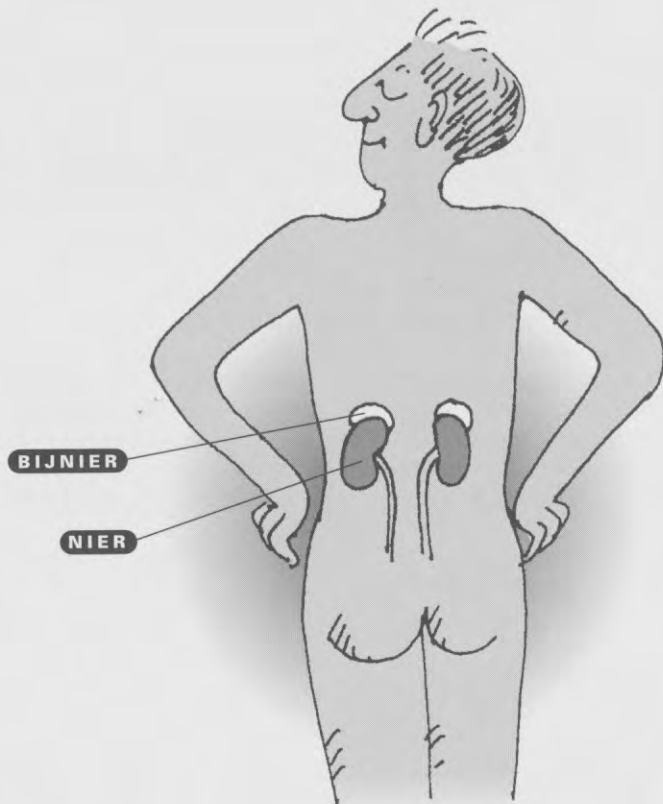


WAT ZIJN HORMONEN?

Hormonen zijn stoffen die worden gevormd door endocriene (hormoonproducerende) klieren. Ze oefenen een regulerende werking uit op andere plaatsen in ons lichaam. Het vrouwelijke geslachtshormoon wordt bijvoorbeeld in de eierstokken gemaakt en zorgt voor borstgroei, bredere heupen en de menstruatie. Het mannelijk geslachtshormoon wordt hoofdzakelijk in de testikels gemaakt en zorgt voor de typisch mannelijke beharing en lichaamsbouw. Ook de bijnieren maken mannelijk hormoon, zowel bij mannen als vrouwen. Om iets van AGS te kunnen begrijpen, moeten we meer afweten van de bijnieren en de hypofyse.

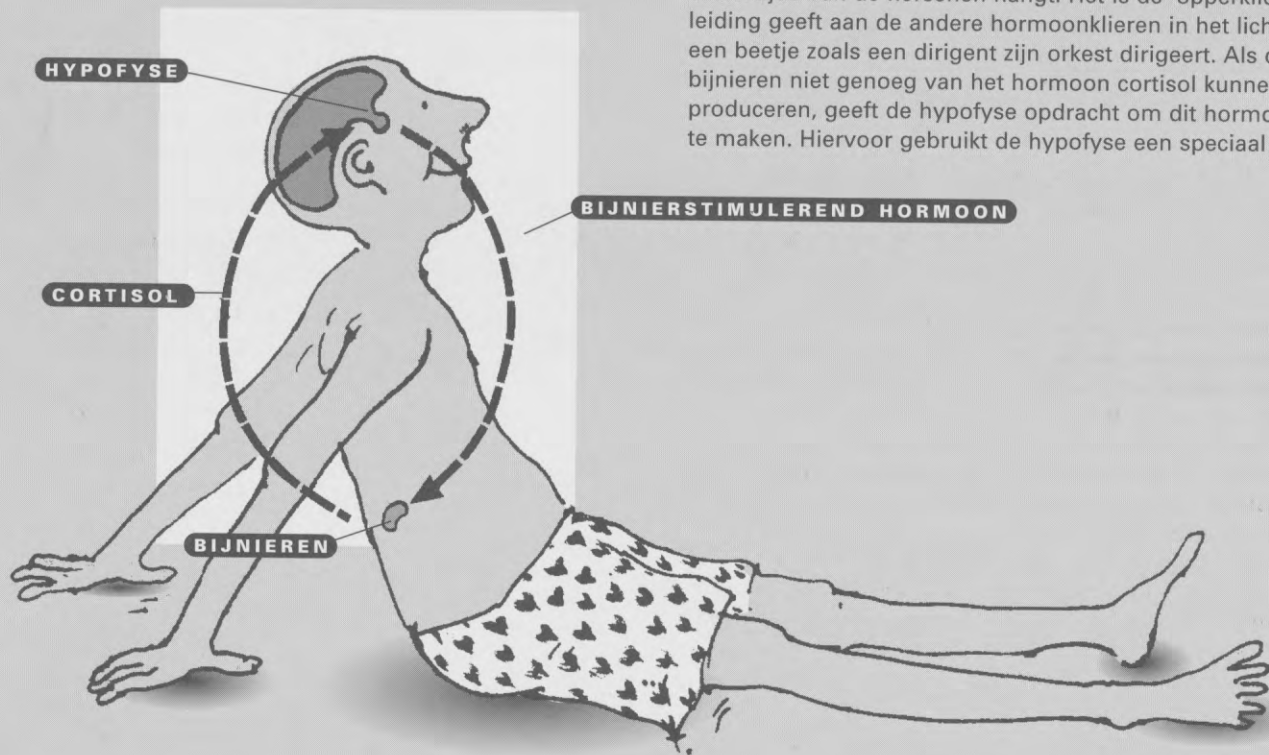
WAT ZIJN BIJNIEREN?

De bijnieren zijn twee vlezige orgaantjes, elk ter grootte van het laatste kootje van de duim, die boven op de nieren achter in de buik liggen. Hoewel de naam anders doet vermoeden, hebben de bijnieren niets te maken met de nieren. Hoewel ze misschien klein in omvang zijn, maken de bijnieren een drietal belangrijke hormonen: cortisol, aldosteron en androgenen. Als de bijnieren deze hormonen niet kunnen produceren, kan dit worden opgevangen door hormonen te geven in pil, capsule- of injectievorm. Bij mensen met AGS werkt de ingewikkelde machine die deze essentiële hormonen moet maken niet goed, waardoor de hormonen in een verkeerde verhouding worden geproduceerd.



DE BIJNIEREN STAAN ONDER CONTROLE VAN

De bijniereen staan onder controle van de hypofyse. Dit is een kleine endocriene klier ter grootte van een erwten die aan de onderzijde van de hersenen hangt. Het is de 'opperklier' die leiding geeft aan de andere hormoonklieren in het lichaam: een beetje zoals een dirigent zijn orkest dirigeert. Als de bijniereen niet genoeg van het hormoon cortisol kunnen produceren, geeft de hypofyse opdracht om dit hormoon bij te maken. Hiervoor gebruikt de hypofyse een speciaal



DE HYPOFYSE

bijnierstimulerend hormoon: het adrenocorticotroop hormoon (ACTH). Als er voldoende cortisol geproduceerd wordt, reageert de hypofyse hierop door de aanmaak van het bijnierstimulerend hormoon ACTH te verminderen. Dan kunnen de bijniere tot rust komen tot de hormoonspiegel weer normaal is. In normale omstandigheden zijn de hypofyse en de bijniere volledig in balans. Als de hoeveelheid bijnierstimulerend hormoon te lang te hoog blijft, worden de bijniere te groot.

HORMONEN VAN DE BIJNIEER

1 Cortisol (stresshormoon)

Dit hormoon is onder andere van belang om je fit te voelen, om het suikergehalte in het bloed op peil te houden en om het lichaam tegen de gevolgen van ziektes, verwondingen en psychische stress te beschermen. Als iemand met slecht werkende bijniere bijvoorbeeld een ernstige ontsteking

krijgt, een been breekt of grote psychische stress heeft, kan hij², als hij geen extra cortisol of het vergelijkbare (hydro)cortison³ toegediend krijgt, in een shock raken (dit is een acute situatie waarbij de bloeddruk gevaarlijk laag wordt). We komen hier later nog op terug.

2 Aldosteron (zoutregulerend hormoon)

Dit hormoon reguleert de hoeveelheid zout (natrium en kalium) die door de niere via de urine wordt uitgeplast. Als dit hormoon niet wordt gemaakt, verliest de patiënt zout, waardoor hij een zoutgebrek krijgt, geen vocht meer vasthoudt en daardoor dus uitdroogt. Ook wordt de bloeddruk door dit hormoon op peil gehouden.

3 Androgenen (mannelijke geslachtshormonen)

Deze hormonen komen bij zowel mannen als vrouwen voor. Samen met de androgenen uit de eierstokken of testikels bevordert het bij kinderen de lichaamsgroei en laat het schaam- en okselbehaarung groeien.

² Lees hij/zij.

³ Cortisol is het hormoon dat door het lichaam zelf wordt geproduceerd, (hydro)cortison is de naam waaronder het als medicijn bekend is.

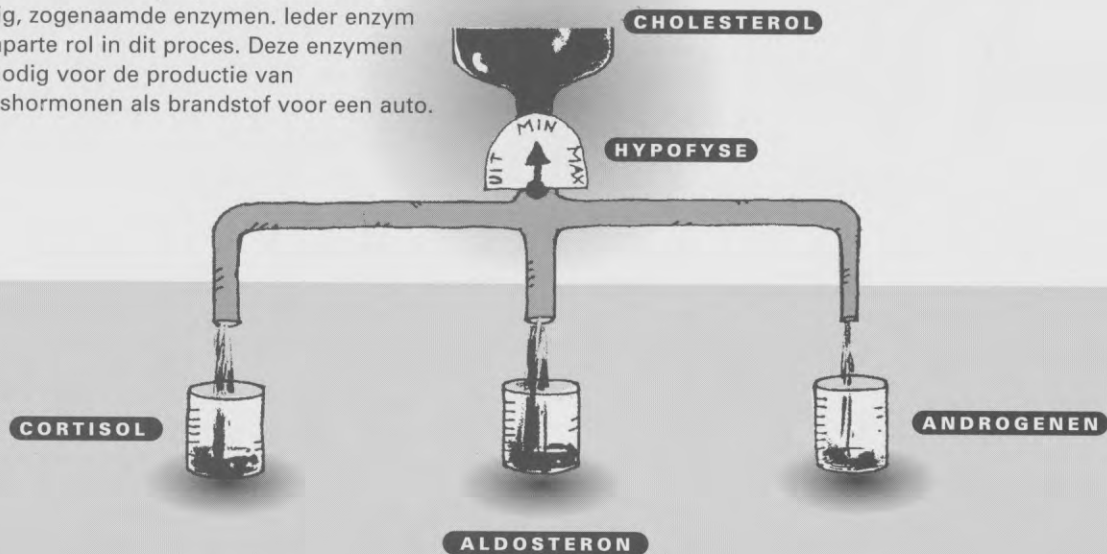
WAT IS HET PROBLEEM BIJ AGS?

D Deze drie hormonen worden allemaal gemaakt van hetzelfde basismateriaal: cholesterol. Cholesterol speelt dus niet alleen een belangrijke rol bij de vetstofwisseling, maar ook bij de hormoonproductie van de bijnieren. Deze twee functies hebben overigens niets met elkaar te maken.

De volgende tekening laat zien hoe de bijnieren werken. De bijnier wordt voorgesteld als een reservoir gevuld met cholesterol. De cholesterol uit het reservoir wordt verdeeld over de drie genoemde hormoonstromen. Voor deze verdeling in het lichaam zijn speciale chemische stoffen nodig, zogenaamde enzymen. Ieder enzym speelt een aparte rol in dit proces. Deze enzymen zijn net zo nodig voor de productie van bijnierschors hormonen als brandstof voor een auto.

AGS IS EEN ENZYMDEFICIËNTIE

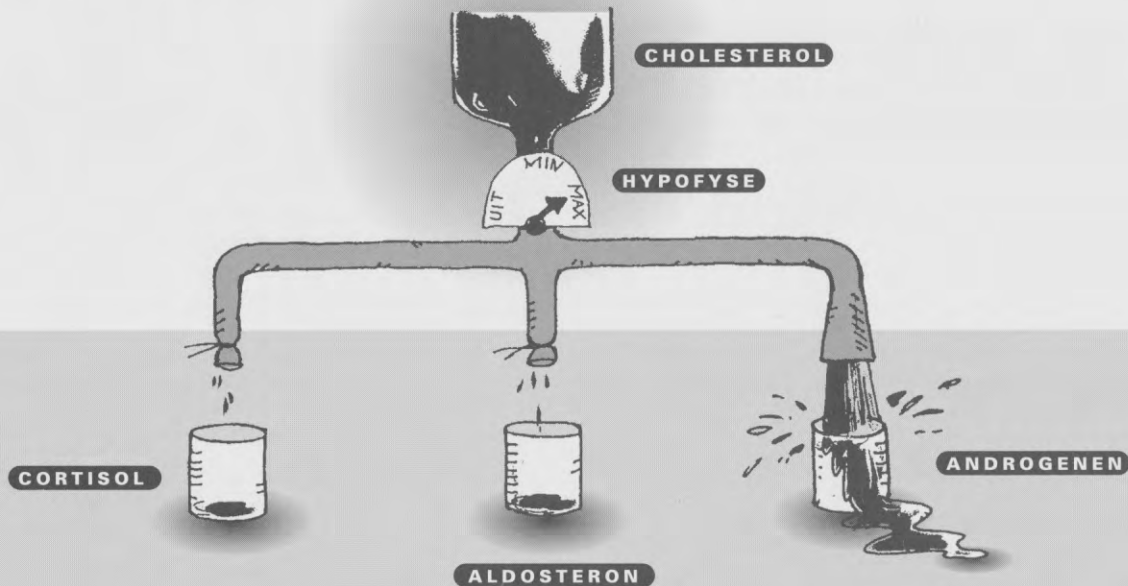
Bij AGS ontbreekt een enzym in de bijnier (= enzymdeficiëntie). Dit enzym regelt de vorming van zowel cortisol, aldosteron en androgenen en wordt ook wel het 21-hydroxylase genoemd. Of iemand met het juiste aantal enzymen in zijn lichaam geboren wordt, is erfelijk bepaald. Het kan worden doorgegeven van ouder op kind en dus bij meer familieleden voorkomen.



WAT IS HET PROBLEEM BIJ AGS?

Vergelijk nu deze tekening met de vorige.
Op onderstaande tekening zijn de buisjes voor cortisol en aldosteron bijna helemaal verstopt. Bij AGS veroorzaakt het geheel of gedeeltelijk ontbrekende enzym een verminderde of in het geheel geen aanmaak van cortisol en aldosteron. De hypofyse krijgt de boodschap dat er niet voldoende

cortisol gemaakt wordt en stimuleert de bijnieren voortdurend in een poging om meer cortisol te laten produceren. De buisjes van cortisol en aldosteron blijven echter verstopt en van alle extra cholesterol worden alleen maar androgenen gemaakt.



WAT VEROORZAAKT EEN ADDISONSE CRISIS?

AGS kan dus tot de volgende drie problemen leiden:

- ① **een tekort aan cortisol (stresshormoon);**
- ② **een tekort aan aldosteron (zoutregulerend hormoon);**
- ③ **een overmaat aan androgenen (mannelijke hormonen).**

AGS MET OF ZONDER ZOUTVERLIES

Er bestaan twee vormen van AGS: de zoutverliezende vorm (80% van de gevallen) en de niet-zoutverliezende vorm (20%).

NIET-ZOUTVERLIEZENDE VORM

Kinderen met AGS die geen zout verliezen produceren soms nog wel cortisol, maar onvoldoende om goed te kunnen functioneren. Daarom moeten ook zij (hydro)cortison gebruiken. Bij deze vorm is wel sprake van overproductie van het mannelijk geslachtshormoon. Dit wordt in de Engelssprekende landen ook wel 'simple virilising' genoemd.

ZOUTVERLIEZENDE VORM

Bij kinderen die met AGS geboren worden en zout verliezen zijn de gevolgen ernstiger dan bij kinderen met de niet-zoutverliezende vorm van AGS. Als er niet ingegrepen wordt, kan het sterke zoutverlies via de urine leiden tot onder andere ernstige uitdrogingsverschijnselen, een te lage bloeddruk, misselijkheid en braken. De zout- (natrium) en suikerwaarden (glucose) in het bloed dalen en het

kaliумgehalte stijgt. Doordat deze kinderen onvoldoende of geen cortisol aanmaken, komen ze in een levensgevaarlijke situatie. Deze levensgevaarlijke situatie noemt men een Addisonse crisis, die snel medisch ingrijpen behoeft. Er zijn patiënten met de zoutverliezende vorm van AGS die amper waarschuwingstekens van een naderende crisis ontvangen. Herhaaldelijk braken is dan vaak het eerste teken. Sufheid kan het gevolg zijn van uitdroging of soms een verlaagd bloedsuikergehalte. Als er niet snel (hydro)cortison wordt toegediend kan deze toestand tot bewusteloosheid leiden.

WAT VEROORZAAKT EEN ADDISONSE CRISIS?

Het lichaam reageert normaal gesproken op stress (koorts, infecties of andere -al dan niet- lichamelijke invloeden) en verwondingen door meer cortisol af te geven. Daardoor wordt het bloedsuikerniveau en de bloeddruk op peil gehouden. Zo beschermt het lichaam zichzelf. Bij AGS zijn de bijnieren niet in staat om genoeg cortisol te produceren. Hierdoor wordt het lichaam onvoldoende of niet beschermd en zullen de gevolgen van stress of verwondingen ernstiger zijn en zal de lichamelijke situatie verder verslechteren.

HOE KAN DE DIAGNOSE AGS WORDEN GESTELD?

HOE KAN DE DIAGNOSE AGS WORDEN GESTELD?

Veelal wordt bij meisjes de diagnose AGS bij de geboorte gesteld, omdat er sprake is van een afwijkend geslacht. Hoe je er uitwendig qua geslacht uitziet, wordt bepaald door hormonen. Als de bijniere niet optimaal functioneren in het ontwikkelingsstadium vóór de geboorte krijgen meisjes teveel mannelijk hormoon. Hierdoor ontwikkelen de uitwendige geslachtsdelen van een meisje zich in de mannelijke richting. De clitoris is meestal te groot en de schaamlippen zijn 'vergroeid'. De diagnose kan in dat geval vaak al vlak na de geboorte worden gesteld. Inwendig hebben de eierstokken, baarmoeder en schede zich overigens wel normaal ontwikkeld.



"Een zondag in maart. Prachtig lenteweer. De zon schijnt in mijn kamer waar ik op dat moment aan het bevallen ben. Om 14.30 uur wordt onze zoon geboren, of nee, het is toch een dochter. De verloskundige vertrouwt het niet. De ambulance wordt gebeld en alsnog belanden we in het ziekenhuis. Ook daar kan de arts ons niet vertellen of we een zoon of dochter hebben gekregen. Met (achteraf) heel veel geluk, kunnen we de volgende dag in het Radboud Ziekenhuis terecht, waar we binnen twee dagen te horen krijgen dat we een dochter hebben gekregen. Ondertussen is in onze familie- en vriendenkring bekend geworden dat wij een kind hebben gekregen. Natuurlijk gaan de meest vreemde verhalen rond. Hoe leg je iemand uit dat je écht een dochter hebt gekregen? Dat ze binnenin helemaal normaal is zoals ieder ander meisje en dat de buitenkant alleen een foutje van de natuur is geweest. Keer op keer moeten en willen we ons verhaal doen. We weten amper zelf wat de aandoening precies inhoudt. Laat staan dat 'buitenstaanders' het kunnen begrijpen. Het heeft ons veel pijn gedaan, wat er over onze dochter is verteld. Maar wij zijn altijd van mening geweest om er zo eerlijk en open mogelijk over te praten. Daar leer je ook van en uiteindelijk vertel je alleen nog het hoognodige. Maar daar blijft het voor ons als ouders niet bij. Binnen een paar weken zal ze een operatieve ingreep krijgen. Daarbij krijg je een kind dat haar hele leven medicijnen moet slikken. De artsen krijgen gelijk: als ouder ben je uiteindelijk de beste 'arts' voor je eigen kind. En onze dochter ontwikkelt zich net zo als ieder ander kind. Een vrolijke, gezellige kleuter. De medicijnen horen erbij, net zoals eten, spelen en naar school gaan."

D Bij jongens die met AGS geboren worden kan de diagnose niet meteen bij de geboorte gesteld worden. Immers bij een jongen zal een teveel aan mannelijk hormoon uitwendig niet duidelijk zichtbaar zijn. De eerste klinische verschijnselen bij een AGS-jongen met zoutverlies zijn dan ook dat hij binnen twee à drie weken uitdrogingsverschijnselen krijgt en in een Addisonse crisis raakt. Voor die tijd is meestal een duidelijk gewichtsverlies te merken. Bij ziekenhuisopname kan aan de hand van bloedonderzoek de diagnose worden gesteld.

“Teun kwam als een gezond(ogend) kind ter wereld, een ongecompliceerde thuisbevalling. Al snel werd hij misselijk, ging steeds meer spugen. Hij zat niet lekker in z’n vel. Toen hij na 10 dagen ruim 10% onder zijn geboortegewicht zat, was hij suf, zag een beetje bruin en leek uitgedroogd, hoewel hij natte luiers had. Met spoed werd Teun opgenomen in het ziekenhuis en aan een monitor en infuus gelegd. Binnen een dag wisten we dat hij waarschijnlijk AGS had, zodat hij daarvoor de juiste medicijnbehandeling kon krijgen. In een gesprek met de kinderarts werd ons zoveel mogelijk verteld over deze aandoening. Met nadruk werd ons gezegd dat Teun normaal zou kunnen opgroeien als ieder ander gezond kind. Wij hebben geluk gehad dat de diagnose zo snel kon worden gesteld. Dankzij de alertheid van onze huisarts en kinderarts, maar ook dankzij de ‘alarmbel’ die bij ons ging rinkelen. Die ‘alarmbel’ is voor mij als moeder door de jaren heen heel belangrijk geworden. Bij een kind met AGS werkt die ‘bel’ niet

van nature. Als ouder ontwikkel je hiervoor een antenne, vertrouw daarop! Onze kinderendocrinoloog zei dan: “Jij bent de deskundige”. Dat gaf zelfvertrouwen.

Teun is nu bijna 4 jaar, een levenslustige kleuter. Toevallig is hij veel ziek geweest. Hierdoor hebben we veel ervaring kunnen opdoen hoe je moet handelen bij ziekte van een AGS-kind. Dat vraagt toch een dubbele alertheid. Het is nooit alleen griep, maar altijd griep èn AGS. Maar ook dat leer je, met een goede medische begeleiding en de juiste medicijnen in huis.”

Soms zijn de afwijkingen bij meisjes echter niet zo duidelijk. In de gevallen waarbij de diagnose niet bij de geboorte is gesteld (in de meeste gevallen bij AGS zonder zoutverlies), zal bij meisjes de groeiende clitoris en bij jongens de te vroeg groeiende penis een indicatie kunnen zijn. Deze kinderen krijgen pubisbehaaring (= schaamhaar) en groeien te snel voor hun leeftijd. Deze veranderingen treden meestal pas op tussen het 4de en 7de levensjaar en zijn het gevolg van een te veel aan androgenen op te jonge leeftijd. Dit wordt ook wel ‘late onset’ genoemd. Op röntgenfoto’s is te zien dat de botten te snel rijpen door de overmaat aan androgenen, wat een indicatie is dat het kind te vroeg uitgroeit zal zijn. De periode dat tijdens kinderleeftijd gegroeit kan worden is hierdoor korter, waardoor de volwassen lengte minder is dan normaal. Soms wordt pas op volwassen leeftijd de diagnose gesteld als gevolg van bijvoorbeeld overbehaaring.

DE BEHANDELING VAN AGS

DE BEHANDELING VAN AGS

AGS is een aandoening die niet te genezen is. Het geheel of gedeeltelijk ontbrekende enzym kan niet vervangen worden, ook niet operatief. Transplantatie van de bijnier is ook niet mogelijk. We kunnen echter wel de missende hormonen, cortisol en aldosteron, in o.a. tabletvorm toedienen. Dit noemt men substitutietherapie. Deze medicijnen blijven een leven lang nodig, ook als het kind zich verder goed voelt. Er hoeft geen speciaal dieet te worden gevolgd. Op jonge leeftijd kan wel extra zout nodig zijn totdat de voeding van het kind voldoende zout bevat. Dat is meestal als het kind brood gaat eten. Bij zoutverlies door veel transpireren (bijvoorbeeld bij grote hitte) is ook extra zout nodig. Meisjes met AGS kunnen een operatie nodig hebben om de geslachtsdelen tot normale proporties terug te brengen. Hier komen we later nog op terug. Voor jongens is iets dergelijks niet nodig.



MEDICIJNEN

14

Er zijn voor het natuurlijke hormoon cortisol verschillende geschikte vervangende middelen op de markt: cortisol, hydrocortison, prednison en dexamethason. Ze verschillen in sterkte, werkingsduur en wijze van opname in het lichaam. Hydrocortison is ongeveer net zo sterk als cortisol, maar prednison is ± 5 keer sterker dan (hydro)cortison. Dexamethason is bijna 40 keer zo sterk als (hydro)cortison. Als er zoutregulerend hormoon nodig is, wordt er fludrocortison (= fluorhydrocortison) voorgeschreven. Dit is ook bekend onder de merknaam Florinef®. De medicijnen zijn verkrijgbaar in tabletvorm of worden als capsules 'op maat' gemaakt. Het is ook mogelijk om (hydro)cortison in een verhoogde dosis als zetpil te laten maken. Bij braken krijgt uw kind zo toch de medicijnen binnen. Zetpillen zijn echter maar beperkt houdbaar en de darmopname en dus de werkzaamheid verschilt per kind. Hierdoor moet noodzakelijkerwijs een hogere dosering gegeven worden dan bij toediening op andere wijze. De medicijnen die worden voorgeschreven voor patiënten met AGS zijn dezelfde als voor patiënten met de ziekte van Addison. Bij de ziekte van Addison werkt de bijnierschors in het geheel niet meer. Door de ontbrekende hormonen te vervangen door medicijnen wordt dit tekort opgeheven.

Bij AGS wordt de bijnierfunctie gecorrigeerd, zodat een goede verhouding ontstaat tussen het ontbrekende cortisol en het teveel aan androgenen.

De medicatie is dus hetzelfde, het doel dat bereikt moet worden is anders.



DOSERING

De precieze dosering bij de behandeling van AGS varieert van kind tot kind. Deze is afhankelijk van het lichaamsgewicht en nog een aantal andere factoren.

De dosering wordt door de (kinder)arts/endocrinoloog uitgerekend. Hiervoor worden de laboratoriumuitslagen van bloed-, urine- of speekselonderzoek gebruikt, samen met controle van de groei, verdere lichamelijke ontwikkeling en bloeddruk van het kind. Naarmate het kind groeit, zal de dosering uiteraard aangepast moeten worden.

Het doel van de behandeling is om het cortisolgehalte in het bloed op een goed peil te houden en tegelijkertijd daarmee het teveel aan mannelijk hormoon terug te dringen.

Er mag dus niet te weinig, maar ook niet langdurig teveel (hydro)cortisonvervangend medicijn worden ingenomen.

Een goed ingestelde medicatie maakt normaal functioneren mogelijk. Belangrijk is om bij stresssituaties extra aandacht te geven en de (hydro)cortison dosis tijdelijk te verhogen.

De dosering fludrocortison hoeft in deze gevallen niet te worden aangepast.



WANNEER MOET DE (HYDRO)CORTISON DOSERING TIJDELIJK OMHOOG?

1. Als uw kind ziek is, in het bijzonder als het hoge koorts heeft.
2. Als uw kind om wat voor reden ook narcose krijgt. Er moet dan van tevoren een injectie met corticosteroiden gegeven worden. Als dit niet gebeurt, kan het kind in een Addisonse crisis raken en zelfs overlijden.
3. Als uw kind de medicijnen niet op de gebruikelijke manier kan opnemen, zoals bijvoorbeeld bij braken of diarree, bij maagontregeling of ten gevolge van een Addisonse crisis zelf. Het kind zal de medicijnen toch moeten krijgen. U of uw arts moet dan een injectie met corticosteroiden geven. Langdurig braken en diarree kan in een aantal gevallen beter in het ziekenhuis behandeld worden.
4. Als een kind een plaatselijke verdoving krijgt (bijvoorbeeld bij de tandarts) moet meer (hydro)cortison worden gegeven.
5. Als een kind verhoogde stress heeft, zoals bijvoorbeeld bij examens kan het ook noodzakelijk zijn de dosering aan te passen.
6. Als de verwonding van ernstiger aard is, zoals een gebroken arm of been, moet extra (hydro)cortison gegeven worden. Als uw kind wat schrammetjes of sneetjes heeft, is een extra dosis (hydro)cortison niet nodig.

7. Als uw kind vaccinaties krijgt die koorts kunnen veroorzaken, moet vooraf een extra dosis worden gegeven.

Het is dus niet nodig om onder alle omstandigheden de dosis te verhogen.

HOE EN HOEVEEL EXTRA (HYDRO)CORTISON MOET ER GEGEVEN WORDEN?

Bij kinderen met koorts onder de 38,5° twee tot drie maal de normale dosis (hydro)cortison. Is de koorts hoger dan moet een vijfvoudige dosis worden gegeven. Als er een injectie wordt gegeven, bepaalt de arts meestal de dosering. Bij mindere vormen van stress kan volstaan worden met een lagere extra dosis hydrocortison. Vaak zal verdubbeling voldoende zijn.

NB. Als u twijfelt of de dosis verhoogd moet worden, bedenk dan dat het altijd veiliger is om kortdurend te veel dan te weinig te geven. U kunt natuurlijk altijd uw arts raadplegen.

GOED ADVIES

1. Iedereen die AGS heeft, dient een identificatieplaatje of -armband te dragen met bijv. de woorden: 'Addison's disease, on steroïds'.
2. Als u op reis gaat, is het een goed idee om een brief van uw arts bij u te hebben, waarin staat welk medisch probleem uw kind heeft en hoe er in een noodgeval gehandeld dient te worden. Deze brieven zijn voor leden ook in verschillende talen bij de NVACP verkrijgbaar.
3. Het is raadzaam om altijd noodampullen corticosteroïden, injectiemateriaal en -instructies in huis te hebben. Laat u zich door een arts of verpleegkundige voorlichten hoe u zelf een injectie kunt geven.
4. Vraag altijd op welk telefoonnummer uw arts of zijn/haar vervanger te bereiken is in noodgevallen.
5. Vraag om een cortisolschema waarin staat wat u moet doen bij stress-situaties.



BIJWERKINGEN VAN CORTICOSTEROÏDEN



Corticosteroïden worden bij meer ziekten gebruikt dan alleen bij AGS, zoals bijvoorbeeld bij ernstig reuma of astma. Bij langdurige hoge dosering kunnen corticosteroïden de groei belemmeren, de bloeddruk verhogen en leiden tot gewichtstoename of een vollemaansgezicht. In het algemeen ligt de dosis voor AGS patiënten hier ver onder. Echter ook een langdurige lichte overdosering kan tot klachten leiden zoals slaapstoornissen, hoofdpijn of vermoeidheid. De dosering moet zo nauwkeurig mogelijk voor iedere individuele patiënt uitgerekend worden, o.a. door regelmatige controles uit te voeren.

BLOED-, URINE- OF SPEEKSELONDERZOEK BIJ AGS

De reden dat er bij een AGS patiënt regelmatig bloed, urine of speeksel wordt onderzocht, is om te controleren of de instelling op de medicijnen goed is. De laboratoriumuitslagen moeten worden gekoppeld aan de resultaten van een regelmatig lichamelijk onderzoek.

Het voordeel van het speekselonderzoek is dat dit driemaal daags thuis kan worden afgenomen. Zo kan de arts een beter beeld krijgen van de bijnierschors hormonen in het bloed. Die zijn namelijk niet de hele dag gelijk, maar 's ochtends hoger dan 's avonds. We spreken van een dag- en nachtritme.

De frequentie van het bloed-, urine- en speekselonderzoek is afhankelijk van de leeftijd en conditie van het kind. Volwassenen met AGS hoeven over het algemeen minder vaak getest te worden omdat zij al volgroeid zijn. In principe is de behandeling met medicijnen gelijk aan de behandeling van patiënten met de ziekte van Addison. De onderzoeken en behandelingen kunnen per ziekenhuis en patiënt enigszins verschillen.

VERGROEIING VAN DE GESLACHTSDELEN

VERGROEIING VAN DE GESLACHTSDELEN BIJ MEISJES MET AGS

Bij meisjes die met AGS geboren worden, zijn de geslachtsdelen mannelijker dan normaal. De clitoris is vergroot en kan er uitzien als een kleine penis. Bovendien kan het spleetje tussen de schaamlippen gedeeltelijk vergroeid zijn, waardoor de vagina-ingang deels is afgesloten. Er is vaak maar één opening zichtbaar waarin de urinebuis en de vagina uitmonden.

De inwendige geslachtsorganen zijn echter gewoon ontwikkeld. De vagina is inwendig normaal, evenals de baarmoeder en de eierstokken, hetgeen betekent dat AGS geen belemmering is om normaal kinderen te krijgen.

Hoe ontstaan deze uitwendige vergroeiingen?

Als een foetus in de baarmoeder begint te groeien, is er nog geen verschil tussen een jongen en een meisje. Beide geslachten hebben een middenspleet met een kleine zwelling bovenaan, waar later een penis of een clitoris uitgroeit.

Bij jongetjes gaan hun zaadballen 12-15 weken na de bevruchting mannelijk hormoon produceren. De kleine zwelling wordt een penis, het spleetje sluit zich van beneden naar boven, zodat de urineopening langzaam naar het puntje van de penis schuift. Ondertussen wordt het scrotum of balzak gevormd.

Omdat er normaal gesproken bij de vrouwelijke foetus geen extra mannelijk hormoon geproduceerd wordt, blijft de clitoris klein en de spleet open.

Soms is het bij de geboorte moeilijk om het geslacht van het AGS kind te bepalen. Het kan ook nodig zijn om te kijken hoe de inwendige geslachtsorganen bij de baby er uitzien. Ook moet hormoononderzoek gedaan worden. De resultaten zijn meestal binnen 2 of 3 dagen bekend.

CHIRURGISCHE BEHANDELING BIJ MEISJES MET AGS

Meisjes met AGS dienen meestal operatief behandeld te worden om de clitoris te verkleinen, de schaamlippen te scheiden en de vaginale opening te vergroten. De technische naam voor zo'n operatie is 'clitorisreductie' en 'vaginaplastiek'. Dit kan ofwel in één of in twee fases. De clitorisreductie wordt al in de eerste levensmaanden uitgevoerd.



"Vier weken na de geboorte van Nienke wordt ze weer opgenomen voor de operatieve ingreep. Een dag voor de operatie moeten we ons melden. Intakegesprek, gesprekken met de chirurg, endocrinoloog, anesthesist, verpleegkundigen. Voor een groot deel gaat het aan me voorbij. Ik kan alleen maar aan Nienke denken. Ondertussen voed ik haar, verschoon haar en zij slaapt, gelukkig niet wetend wat er allemaal gaat gebeuren. Bij mij wordt bloed afgenomen, voor het geval Nienke tijdens de operatie te veel bloed zou verliezen. Bij Nienke wordt nog een hartfilm gemaakt. En dan moeten we naar huis. De volgende ochtend wordt ze geopereerd. Drie uur duurt de operatie. Zenuwslopend! Wachten, totdat de verpleegkundige komt zeggen dat de operatie goed is gelukt en dat we Nienke mogen zien. Daar ligt ze dan in een groot bed vol met draden, toeters en bellen. Ze wordt naar de Intensive Care gebracht. Iedere keer als ze pijn heeft krijgt ze morfine toegediend. Het gaat goed, maar je voelt je zo klein en machteloos als je uren naast haar bedje zit. Nienke moet nog een maand een heupbroekje aan om de 'wond' zo goed mogelijk te laten genezen. Bij de eerstvolgende controle ziet alles er prima uit. Inmiddels is de techniek al zo ver gevorderd, dat een tweede ingreep misschien niet meer nodig is. Maar vooralsnog ben ik blij dat Nienke ongedwongen kan opgroeien en lekker in d'r blootje rond kan rennen of zich kan omkleden, zonder dat iemand iets aan haar kan zien."

De vaginaplastiek wordt soms gelijktijdig gedaan, maar soms ook pas later in de periode voordat de menstruatie begint. Het is soms nodig om de vagina enigszins te verwijden om menstruatie en geslachtsgemeenschap te vergemakkelijken. De vrouwelijke hormonen die door de eierstokken in de puberteit worden geproduceerd maken oprekken gemakkelijker.

“De periode van en voor de tweede operatie van onze dochter is moeilijk geweest voor ons als ouders. We keken er al een paar jaar tegenaan. We wisten van tevoren niet hoe het allemaal zou verlopen, ook al was ons verzekerd dat alles goed kwam. Onze dochter zat net in de eerste klas van het Voortgezet Onderwijs, 12 jaar, nieuwe school, nieuwe kinderen. Wat en hoe vertellen we het op school, want ze komt zeker zo’n twee maanden niet op school. Het is toch een behoorlijk zware ingreep en het ene kind kan meer pijn verdragen dan het andere. Of de angst voor pijn, wat bij ons ook meespeelde. Achteraf valt het natuurlijk altijd mee, maar het is en blijft een ingrijpende gebeurtenis in ons leven. Wij hebben onze dochter zoveel mogelijk gesteund waar nodig, maar zij heeft het allemaal zelf moeten doorstaan. Daarom is het zo fijn dat er tegenwoordig een

patiëntenvereniging bestaat, waar je als ouders of patiënt altijd terecht kunt als je daar behoefte aan hebt. Dat bestond niet toen onze dochter werd geboren en als moeder heb ik dit erg gemist. Nu zijn we zo’n drie jaar verder. Onze dochter is net als ieder ander meisje ongesteld geworden en alles gaat goed. Het is een levenslustige en vriendelijke meid en leeft zoals iedere andere tiener.”



".....en dan opeens is ze zeventien. Al bijna volwassen, onze dochter. Zorgenkind vanaf de geboorte. Een knipkaart voor het ziekenhuis. Een AGS die zijn sporen achterlaat. Maar de tijd gaat vlug en heelt ook vele wonden. Zo groeit ze op, net als ieder ander kind en wordt langzaam volwassen.

En dan is het even wennen; uitgaan, flink stappen in het



weekend, alleen op vakantie, het eerste vriendje. Medicijnen die niet op tijd worden ingenomen, weggespoeld met cola. Zorgen worden lachend weggewuifd: "Het leven is een feest. Zaterdag weer housen."

Ouders van een chronisch ziek kind zullen dit ongetwijfeld (ooit een keer) herkennen. Je blijft je zorgen maken, vaak om niets. Want jouw kind vliegt uit, spreidt haar vleugels en verkent de wolkenloze hemel. En de donkere wolken die je als ouder ziet, zijn voor je kind als kleurige luchtballonnen. Want het leven is een feest, ook voor kinderen met AGS.

En dan opeens is ze geen zeventien meer..."

HET KRIJGEN VAN KINDEREN

Vrouwen met AGS kunnen normaal zwanger worden en kinderen krijgen, indien de hormoonbalans maar goed in de gaten gehouden wordt. Als de hormonen niet in balans zijn (bijvoorbeeld omdat de medicijnen niet consequent ingenomen worden), kan de menstruatie onregelmatig worden of zelfs helemaal wegblijven.

Als een meisje met AGS een operatie heeft ondergaan, is er vaak wat littekenweefsel aanwezig rond de vagina. Hierdoor kan het zijn dat er niet voldoende rekking mogelijk is om het kind op normale wijze geboren te laten worden. Dan is een keizersnede nodig. Ook tijdens de bevalling zijn extra corticosteroiden nodig. Hiervoor wordt een zgn. stress-schema gehanteerd door artsen.

Bij mannen is (nog) niet bekend of de vruchtbaarheid voldoende is om kinderen te verwekken. Zeer waarschijnlijk is dat ook hier een samenhang bestaat tussen de vruchtbaarheid en mate waarin de medicijnen worden ingenomen.

Een 51-jarige AGS patiënte over haar zwangerschap.

Een wonder!

Even een stukje voorgeschiedenis:

Bij mijn geboorte was er onduidelijkheid over het geslacht.

Op 4-jarige leeftijd werd ik geopereerd in het Academisch Ziekenhuis in Groningen. Helemaal opengemaakt om te kijken hoe het er van binnen uitzag ('n proefkonijn bleek later). Op 18-jarige leeftijd vond 'n operatie plaats van de geslachtsorganen.

Mijn vriend (toekomstige man) vertelde ik niet waarvoor ik in het ziekenhuis lag. Ik had geleerd te zwijgen.

Ik wist niet beter dan dat ik geen kinderen kon krijgen, dat was mij door artsen verteld. Toen ik op 21-jarige leeftijd trouwde, zagen wij een toekomst met pleegkinderen voor ons. Tijdens onze huwelijksreis naar Italië is het wonder geschied. Ik werd zwanger! Ik vertelde het grote nieuws aan mijn ouders en herinner mij alleen de reactie van mijn moeder: nu al? Mijn gewicht was toen 88 pond en dat werd later ook niet veel meer. Ik heb al die tijd een streng zoutloos dieet gehad vanwege mijn hoge bloeddruk.

Toen ik 7 maanden zwanger was vroeg mijn arts in het ziekenhuis of ik voor een congres, een zaal met 100 artsen, wilde verschijnen. Zo'n uniek geval wilden ze naakt bekijken en bespreken. Ik was waarschijnlijk de enige in Nederland. Daar had ik geen moeite mee. Nu blijkt dat ik geleerd had m'n gevoel af te sluiten, om te overleven.

De zwangerschap verliep verder goed, we waren zo gelukkig met de komst van onze baby.

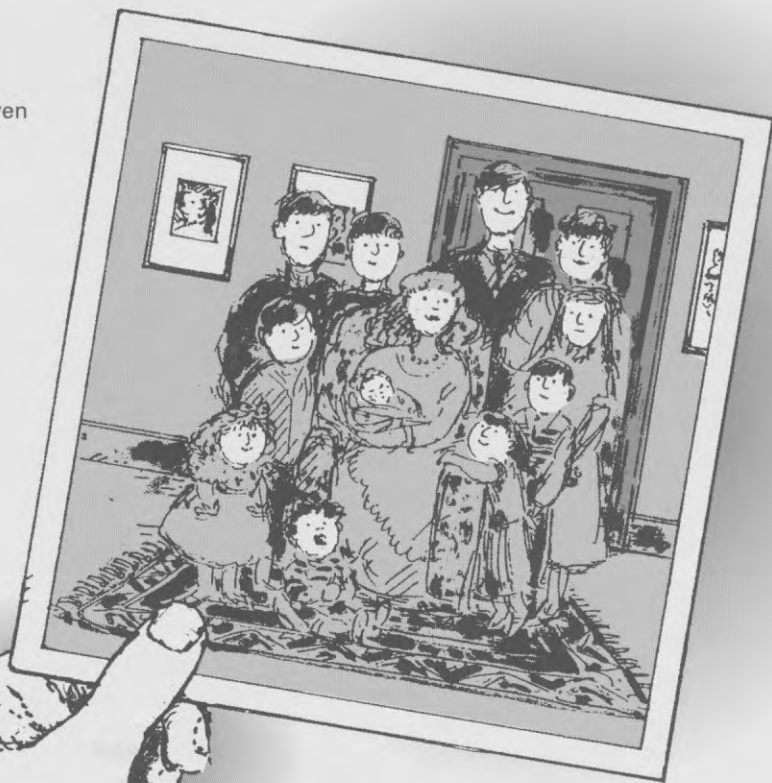
Het was een grote teleurstelling toen de arts vertelde dat de geboorte waarschijnlijk met een keizersnede zou gebeuren. Maar gelukkig bleek dat niet nodig, want onze zoon kwam 5 weken te vroeg. Hij was maar 42 cm en woog 2250 gram. Hij ging meteen de couveuse in. De reactie van mijn moeder: als de mensen nu maar niet denken dat je moest trouwen!

De pleegkinderen zijn er overigens ook nog gekomen. Ik ben nog iedere dag dankbaar voor dit grote wonder. Onze zoon is nu 30 jaar en een succesvolle zakenman en mijn geloof in wonderen is nog altijd aanwezig.



IS AGS ERFELIJK?

AGS is een erfelijke
aandoening die doorgegeven
wordt van ouder op kind.
Het is dus mogelijk dat
meerdere leden in een
familie de aandoening
krijgen.



WAT IS ERFELIJKHEID?

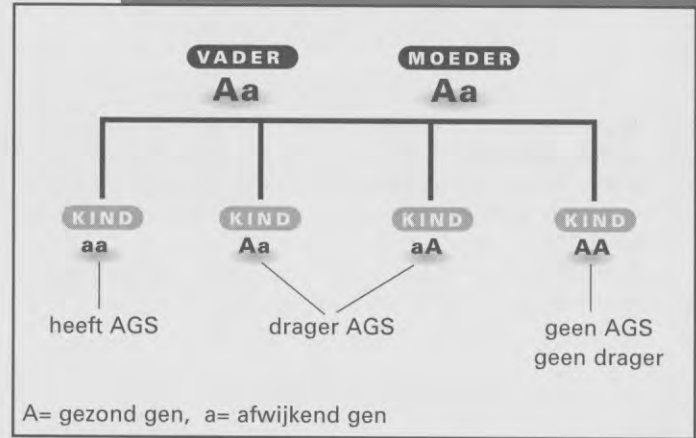
Ieder nieuwgeboren mens is het resultaat van de bevruchting van een eicel door een spermacel. Iedere afzonderlijke spermacel bevat de erfelijke eigenschappen van de vader. Hetzelfde geldt voor de eicellen van de moeder. De erfelijke eigenschappen zijn verzameld op chromosomen. Met een zeer sterke microscoop kun je chromosomen in de cel zien: ze zien er uit als korte dunne draadjes. Een chromosoom is opgebouwd uit genen. De genen bestaan uit DNA.

Als een eicel door een spermacel bevrucht wordt, worden de chromosomen van de vader en die van de moeder samengevoegd. De bevruchte eicel heeft dus twee series chromosomen. In iedere cel van het lichaam van het nieuwe kindje zitten dus twee series chromosomen: één van de vader en één van de moeder. Er zijn dus twee genen aanwezig voor iedere afzonderlijke eigenschap. Bijvoorbeeld voor de kleur van de ogen is er een gen van de vader en een gen van de moeder.

Iedere eigenschap van de nieuwe mens is het resultaat van gecombineerde genen van zijn vader en moeder. Meestal zijn de twee genen in evenwicht, maar soms is het zo dat het ene gen sterker of zwakker is dan het andere.

DEFECT GEN

Net zoals met alle dingen kan ook een gen soms beschadigd zijn en niet naar behoren functioneren. In de meeste gevallen is beschadiging niet zo ernstig. Zeker als het slechts één gen van het paar betreft, want het andere zal dan gewoon zijn



werk doen. Een defect gen dat door zijn gezonde partner wordt "opgevangen", noemt men een recessief gen. Deskundigen op het gebied van de genetica schatten dat iedereen wel vijf of zes recessieve genen heeft, die echter niet tot het ziek-zijn leiden.

DRAGERS

Iemand die een recessief gen heeft zonder dat hij daar last van heeft (omdat het gezonde gen het beschadigde gen "opvangt") noemt men een drager. De term drager klinkt nogal beladen. Maar zoals we eerder hebben gezegd, is eigenlijk iedereen een drager van abnormale recessieve genen, terwijl er geen ziekteverschijnselen bestaan.

RECESSIEVE GENEN KUNNEN PROBLEMEN VEROORZAKEN

Indien twee mensen met precies dezelfde recessieve genen samen een kind krijgen, kan er een probleem ontstaan. Hun kinderen kunnen namelijk dat gen van hun beide ouders erven. Daardoor hebben ze twee maal een afwijkend gen en geen gezond gen om het op te vangen. Dan krijgen ze de aandoening die bij dat afwijkend gen hoort.

AGS: EEN RECESSIEF GENDEFECT

AGS is het gevolg van een recessief gen. In West-Europa heeft ongeveer 1 op de 50 tot 60 mensen een recessief AGS gen ergens verborgen tussen de vele duizenden andere genen en toch heeft maar ongeveer 1 op de 10 à 12.000 mensen de aandoening die we AGS noemen. Dit speciale gen dat bij AGS defect is, is het gen dat zorgt voor de aanmaak van een bepaalde hoeveelheid enzym (21-hydroxylase).

Iemand met AGS heeft zowel van de vader als de moeder een AGS-gen geërfd. Vader en moeder hebben deze aanleg allebei slechts één maal en krijgen dus de aandoening niet. Omdat het kind in zijn cellen twee afwijkende recessieve AGS-genen heeft en geen gewoon gen die het recessieve gen kan opvangen, kunnen de cellen van de bijniere dit enzym niet in de juiste hoeveelheid aanmaken, hetgeen tot de aandoening leidt. Sommige (ongeveer 2/3) van de gezonde broers en zussen van een AGS-patiënt erven één enkel AGS-gen van de ene of de andere ouder.

Dit betekent dus dat die broer of zus gezond is, maar wel weer drager is net als hun ouders.

HOE LIGGEN DE KANSEN?

1. Als een echtpaar al een kind met AGS heeft en geen van beide ouders heeft de aandoening, is de kans dat ieder volgend kind AGS heeft 1 op 4. Dat geldt voor elk volgend kind;
2. Als iemand met AGS een kind krijgt samen met iemand zonder AGS is de kans dat zij een kind met AGS krijgen ongeveer 1 op 200. De precieze kans hangt af of de partner drager is. Is deze geen drager dan is de kans nul. Is de partner wel drager dan is de kans 1 op 4.

KAN JE AANSTAANDE PARTNER OP AGS GETEST WORDEN?

Als iemand AGS heeft of als de kans groot is dat hij het recessieve gen voor AGS heeft (bijvoorbeeld broers en zussen van iemand met AGS), zou het natuurlijk prettig zijn te weten of de partner wel twee gezonde genen heeft. Dit is na te gaan door DNA onderzoek te doen.

Een andere manier die vroeger werd gebruikt was de zogenaamde synacthentest. Deze test is inmiddels echter onvoldoende betrouwbaar gebleken om dragerschap aan te tonen.

PRENATALE DIAGNOSTIEK EN BEHANDELING VAN AGS

Als in een familie reeds eerder een kind met AGS is geboren dan is het mogelijk om in die familie het DNA-patroon van dit AGS-gen te bepalen en daarvan gebruik te maken bij prenatale diagnostiek. Zo kan AGS voor de geboorte worden vastgesteld. Dit kan door middel van een vlokcentest. In de 10de week van de zwangerschap wordt bij de moeder via de schede en baarmoederhals zogenaamde chorionvlokken met een naald opgezogen. De vlokken worden onderzocht op het DNA-patroon van AGS. Voor een betrouwbare diagnostiek is het noodzakelijk dat er een eerder kind met AGS in de familie op DNA is onderzocht en dat ook DNA-onderzoek bij de beide ouders heeft plaatsgevonden. Deze prenatale diagnostiek geeft de mogelijkheid om de genitale veranderingen bij meisjes te voorkomen of te verminderen door al voor de geboorte de afwijkende androgeenproductie van de bijnier van het kind af te remmen. Dit wordt bereikt door al heel vroeg in de zwangerschap dexamethason toe te dienen aan de moeder. Dit is een sterk werkende cortisol-achtige stof die de placenta passeert en de bijnierfunctie van het kind afremt. Doordat de productie van mannelijke hormonen dan afneemt zal in het ideale geval helemaal geen vermannelijking optreden van het meisje met AGS, wat vele voordelen biedt zowel bij de geboorte als ook later. De moeder moet daarvoor 3 maal daags 0.5 mg dexamethason slikken.



De gehele procedure is als volgt:

Zodra de moeder weet dat ze zwanger is moet ze beginnen met dexamethason. De gevolgen van AGS op de virilisatie (= vermannelijking) bij meisjes met AGS treedt namelijk al vroeg in de zwangerschap op en voor de medicatie geldt dus hoe eerder hoe beter.

In week 10 van de zwangerschap wordt een vlokcentest gedaan waarbij twee bepalingen van belang zijn:

1. Het geslacht van het kind.
2. Er wordt gekeken naar het DNA-patroon van het kind. De eerste uitslag is er meestal iets eerder dan de tweede. Als het om een jongetje gaat dan is er geen reden om de mannelijke hormonen verder te remmen, immers een jongetje heeft op dat moment geen last van extra mannelijke hormonen. Dan kan de toediening van dexamethason aan de moeder dus worden gestaakt.

Bij een meisje moet worden afgewacht of het kind AGS heeft. Is dit niet het geval dan wordt de dexamethason medicatie ook gestaakt.

Gaat het om een meisje met AGS dan wordt de dexamethason medicatie doorgezet tot aan de geboorte. Op deze manier is het mogelijk de kinderen die het nodig hebben te behandelen en de kinderen die het niet nodig hebben niet onnodig te behandelen met dexamethason. De toediening van dexamethason voor de moeder zal na de geboorte langzaam moeten worden afgebouwd om haar eigen bijnierfunctie weer te normaliseren!

Na de geboorte van een AGS baby zal wel direct met cortisol-vervangende medicatie moeten worden begonnen.

Bij een bestaande kinderwens is het aan te raden om nog voor de zwangerschap met uw arts te overleggen over een verwijzing naar een Klinisch Genetisch Centrum.

"Weer zwanger, geweldig! Het ziekenhuis bellen zoals was afgesproken. Ik moet tot aan de vlokcentest in week 10 van de zwangerschap dexamethason slikken. Ons eerste kind is namelijk een meisje met AGS. Thuis lees ik nog eens rustig de bijsluiter door. Normaal gesproken zou ik niet eens een aspirine innemen tijdens een zwangerschap. Het is dus even schrikken als ik lees wat dexamethason precies is. Nachten heeft me dit bezig gehouden. Wat zijn de bijwerkingen, wat krijgt mijn kindje hiervan binnen. Ik krijg ongelooflijk veel energie van de medicijnen, maar tegelijkertijd kom ik er kilo's van aan. Ik weet waarvoor ik het slik en zet mijn twijfels aan de kant, omdat de operatieve ingreep van ons dochtertje nog vers in mijn geheugen zit. Daarbij zijn de resultaten van deze methode volgens de kinderendocrinoloog positief. Dus daar vertrouw ik dan maar op...."

COLOFON

UITGEVER

Nederlandse Vereniging voor Addison en Cushing Patiënten
(NVACP)

Postbus 52 137, 2505 CC Den Haag

WWW.SPIN.NL/NVAP0300.HTM

E-mail: bestuur@nvacp.spin.nl

COPYRIGHTS

NVACP

TEKST

Esther G.H.C. van Den Dungen en Laurens V. Mijnders

MEDISCHE ADVIEZEN

Dr. B.J. Otten en mw. drs. M.M.L. Stikkelbroeck

GEBASEERD OP

Your child with Congenital Adrenal Hyperplasia (1989)

G.L. Warne, MBBS, FRACP

Originele tekeningen van Jocelyn Bell

ISBN nummer 0-7316 5816 7

VERTAALD DOOR

Mw. M.A. van Schaijk – Goodfellow, Houten

GRAFISCH ONTWERP

Astrid Hakkert (Aha!), Amsterdam

PRE-PRESS COÖRDINATIE

Johan G. Beun

DRUKKER

Krips, Meppel

EERSTE DRUK

April 2000, oplage 2.500 exemplaren

ISBN nummer 90-801445-9-2

IMPORTANT NOTE

No part of this publication may be reproduced and/or made public by any means (in print, by photograph, microfilm or any other method) with the prior written consent of the NVACP in The Hague (NL). The citation of figures and/or text in explanation or support of articles, books and theses is permitted as long as the source is expressly acknowledged.



Voor geen enkele ouder is het prettig om een ziek kind te hebben. Het omgaan met de ziekte van een kind wordt nog veel moeilijker als het gaat om een zeldzame, chronische aandoening waar ook nog een erfelijke factor in meespeelt. Het adrenogenitaal syndroom (AGS) is zo'n aandoening. Als ouder wil je dan zoveel mogelijk weten over de behandeling en de gevolgen voor later. Dit boekje wil in eerste instantie voorzien in de behoefte van ouders van patiënten met AGS die pas sinds kort weten dat hun kind deze aandoening heeft. Maar ook ouders en patiënten die al langer kennis hebben van AGS kunnen in dit boekje de nodige informatie vinden.

Zoals vaak, met name bij zeldzame aandoeningen, heeft ook het adrenogenitaal syndroom vele verschijningsvormen. In dit boekje kunnen daarom niet alle varianten worden besproken, maar het kan wel dienen als basis voor het opdoen van meer kennis. Naast de strikt noodzakelijke medische informatie wordt ook kort stilgestaan bij de mogelijke invloed van AGS op latere leeftijd.

Het adrenogenitaal syndroom is evenals de ziekte van Addison en het syndroom van Cushing een zeldzame aandoening. De verschillen tussen deze aandoeningen zijn groot, maar ook zijn er veel overeenkomsten. Alle drie genoemde ziektes hebben te maken met een foutieve regulering van de bijnier. De uitwerkingen van die gevolgen echter zijn heel verschillend. De zichtbare fysieke gevolgen van het niet goed functioneren van de bijnier zijn bij AGS vaak duidelijk. De overeenkomsten in de behandeling met medicijnen tussen AGS en de ziekte van Addison maken het nuttig dat (ouders van) AGS patiënten en Addison patiënten in één vereniging ervaringen kunnen uitwisselen en kunnen leren van elkaar. Om die reden is de belangenbehartiging en het lotgenotencontact van zowel het adrenogenitaal syndroom, de ziekte van Addison en het syndroom van Cushing ondergebracht in de Nederlandse Vereniging voor Addison en Cushing Patiënten (NVACP).



Mijn kind heeft **AGS**