

Afwachten of snel insturen?

Casus

Anke Nijkamp en Danielle van Bommel - Slee

Een zuigeling werd op de zevende levensdag ingestuurd vanwege een afwijkende hielprikscreening voor het adrenogenitaal syndroom (AGS). De zuigeling is thuis geboren en had een goede start. De zuigeling heeft de eerste twee dagen wat gespuugd, later niet meer. Er was ook weer wat gewichtstoename. In de luier werd enkele malen wat bloed en slijm gezien.

Bij de geboorte heeft de verloskundige de zuigeling nagekeken en zij vond een hypospadie, een kleine penis en niet palpabele testes. De verloskundige was gerustgesteld, omdat vader ook cryptorchisme had bij de geboorte. Er werd een advies gegeven om binnen enkele weken contact op te nemen met de huisarts.



A. Nijkamp is ANIOS kindergeneeskunde en D.S.J. van Bommel – Slee is kinderarts. Beiden zijn verbonden aan het SGT kindergeneeskunde te Almelo

Correspondentie: d.vbommel@zgt.nl

Bij lichamelijk onderzoek van de zuigeling wordt ten aanzien van het uitwendig genitaal het volgende gezien (figuur 1): een leeg, wel wat gerimpeld scrotum, geen hyperpigmentatie. Er is een fallus met een grootte van ongeveer 1,5 cm, er is een penile urethra. Er zijn geen testes palpabel, ook niet in het lieskanaal. In de luier bevindt zich wat bloed.

Bij aanvullend onderzoek wordt in het laboratorium een hyponatriëmie gevonden. Bij echografie worden een uterus en ovaria gezien en bij spoedkaryotypering wordt een 46,XX patroon gezien.

Adrenogenitaal syndroom

Jaarlijks worden in Nederland vijftien tot twintig kinderen geboren met AGS, een metabole aandoening die autosomaal-recessief overerft. Bij AGS is er in de meeste gevallen sprake van een deficiëntie van het 21-hydroxylase enzym. Dit enzym is betrokken bij de synthese van cortisol en aldosteron. Dit enzym is niet nodig voor de androgeenproductie.

Tijdens de zwangerschap leidt een tekort aan cortisol (en het tekort aan aldosteron) tot een onvoldoende negatieve terugkoppeling op de ACTH-secretie door de hypofyse. Hierdoor gaat de hypofyse overmatig ACTH produceren en deze overmatige secretie stimuleert de bijnier, leidt tot bijnierhyperplasie en daar door tot een verhoogde androgeenproductie. Hierdoor ontstaat de virilisatie van de genitalia externa bij aangedane meisjes (www.rivm.nl/hielprik).

Deze virilisatie wordt ingedeeld volgens de Prader stadia (figuur 2). Er is geen vagina, maar de interne genitalia zijn normaal aangelegd. Bij een meisje is er een uterus met ovaria en dat verklaart ook het bloed in de luier, dit duidt namelijk op pseudomenstruatie en is dus alleen mogelijk wanneer er een uterus aanwezig is. Door dat de uterus uitmondt in de urethra kan de pseudomenstruatie het lichaam verlaten (figuur 2). Bij jongetjes zijn er uitwendig geen duidelijke veranderingen, behoudens in sommige gevallen hyperpigmentatie van het scrotum. De ernst van de ziekte wordt bepaald door de ernst van de hormoontekorten. Pasgeborenen met de meest ernstige vorm (zoutverliezende vorm, hierbij is er een tekort aan zowel gluco- als mineraalcorticoiden) verliezen veel zout via de nieren, waardoor zij ernstig kunnen uitdrogen. Ook kan het kind bij stresssituaties door een tekort aan cortisol een hypotensieve shock krijgen en zo

in een levensbedreigende situatie komen. Daarnaast bestaat er ook een niet-zoutverliezende vorm, waarbij er minder kans is op dehydratie, maar nog wel op een hypotensieve shock bij stress als gevolg van het tekort aan cortisol.

Mildere varianten komen later tot uiting door een overmaat aan androgenen met hyperpigmentatie, hirsutisme, acne, zweetgeur, groeiversnelling, vervroegde puberteit en milde virilisatie. Dit zijn patiënten met late-onset AGS. Door de hielprikscreening wordt AGS al in de eerste levensweek ontdekt; de uitslag is twee tot drie dagen na het prikken bekend. Aangezien AGS snel tot een levensbedreigende situatie kan leiden, is het van belang om een pasgeborene na de geboorte altijd in te sturen wanneer er sprake is van niet palpabele testes, zeker in combinatie met een hypospadie.

Behandeling van een AGS

AGS is niet te genezen; de levenslange behandeling is erop gericht om de verstoring in de hormoonbalans te corrigeren.

Glucocorticoïden

Cortisol deficiëntie wordt behandeld met glucocorticoïden. Verdubbeling of drievoudige doseringen zijn geïndiceerd tijdens periodes van stress, zoals koorts of tijdens chirurgische ingrepen. Een tekort aan cortisol kan leiden tot hypoglykemieën, hypotensie en hyponatriëmie, en hierbij moet onmiddellijk intraveneus gerehydrateerd worden en intraveneus hydrocortison gegeven worden.

Mineralocorticoïden

Patiënten met de zoutverliezende vorm (met aldosterondeficiëntie) moeten fludrocortison krijgen. Behandeling wordt geëvalueerd door het monitoren van vitale functies; tachycardie en hypertensie zijn tekenen van overbehandeling met mineralocorticoïden. Serum elektrolyten moeten frequent gemeten worden in de eerste periode.

Chirurgische ingreep van de genitalia

Geviriliseerde meisjes ondergaan chirurgie op de leeftijd van één tot zes maanden. De clitoris wordt gereduceerd in grootte, met partiële excisie van de corporale lichamen en met behoud van de neurovasculaire structuur.

Vaginoplastiek en correctie van de urogenitale sinus wordt meestal tegelijkertijd uitgevoerd; meestal is revisie tijdens de adolescentie nodig.

Beloop

Het meisje is verwezen naar de kinderuroloog en heeft op de leeftijd van ruim één maand een chirurgische ingreep ondergaan. Daarnaast krijgt ze als medicatie hydrocortison en fludrocortison en daarmee maakt zij het goed.

Conclusie

Het adrenogenitaal syndroom is een potentieel levensbedreigende aandoening van de bijnieren, waardoor er een tekort is aan gluco- en mineralocorticoïden. Door een overmaat aan androgenen viriliseren de genitalia externa bij een meisje. Daarom moet er aan het geslacht van een kind getwijfeld worden indien er sprake is van een hypospadie en niet palpabele testes. Het kind dient direct na de geboorte beoordeeld te worden door een kinderarts om een adrenogenitaal syndroom uit te sluiten en men moet zich onthouden van het benoemen van het geslacht. ■

Klinische verschijnselen van AGS bij zuigelingen

Meisjes: mannelijk ogend genitaal, geen palpabele testes, vaak hypospadie

Jongens: geen uiterlijke verschijnselen, soms scrotale hyperpigmentatie

Bij ernstige, zoutverliezende vorm: dehydratie, misselijkheid, braken, sufheid, ruime mictie

Normal ♀

1

2

3

4

5

