



# Adrenogenitaal syndroom (AGS)

Informatie in het kader van de neonatale hielprikscreening

## Voor wie is deze informatie?

Deze informatie is bedoeld voor de ouders van kinderen bij wie een afwijkende uitslag is gevonden na de hielprik. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind wat bloed afgenomen. Na onderzoek in het laboratorium is gebleken dat uw kind mogelijk de aandoening adrenogenitaal syndroom (AGS) heeft. Of uw kind de ziekte wel of niet heeft, zal nu eerst moeten worden vastgesteld door aanvullend onderzoek in een kinderendocrinologisch centrum.

## Wat is AGS?

AGS staat voor adrenogenitaal syndroom. Dit is een zeldzaam erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt de aanmaak en het verbruik van stoffen in ons lichaam bedoeld. AGS wordt veroorzaakt door een zeldzame erfelijke afwijking in de bijniere.

De bijniere produceren drie soorten hormonen:

**Cortisol:** het stresshormoon, dat onder andere verantwoordelijk is voor het op peil houden van de bloeddruk in stress situaties.

**Aldosteron:** het zouthormoon, dat zorgt voor een goede water en zoutregulatie in het lichaam.

**Androgenen:** mannelijke geslachtshormonen.

Bij AGS patiënten is de productie van het stresshormoon en in ernstige gevallen ook die van het zouthormoon verstoord, en maken de bijniere juist teveel mannelijke hormonen. De ernst van de ziekte wordt bepaald door de ernst van de hormoontekorten.

De ernstige vorm leidt tot shockverschijnselen en vochttekort door zoutverlies en daarnaast bij meisjes tot vermannelijking van de uitwendige geslachtsdelen door de androgenen. De minder ernstige vormen gaan niet gepaard met zoutverlies, maar wel met een overproductie aan androgenen, terwijl het op wat latere leeftijd bij beide geslachten kan leiden tot puberteitsverschijnselen op jonge leeftijd.

Pasgeborenen met de meest ernstige vorm van AGS verliezen dus veel zout in de nieren, waardoor zij ernstig kunnen uitdrogen. Dit gebeurt meestal in de tweede levensweek en geldt zowel voor jongens als voor meisjes.

## Hoe vaak komt het voor?

Per jaar worden in Nederland ongeveer 15 tot 20 kinderen geboren met AGS.

## Behandeling van AGS

AGS is te behandelen door het geven van hormonen om het tekort aan cortisol en aldosteron in het lichaam aan te vullen. In het eerste levensjaar is het soms nodig dat de patiënten extra zout krijgen. Voor meisjes kan een operatie voor de uitwendige geslachtsdelen nodig zijn.

De medicijnen die uw kind voorgeschreven krijgt zal het levenslang moeten innemen. Wanneer de behandeling juist wordt gevolgd, kan uw kind een normaal leven leiden.

## AGS is erfelijk

AGS is een autosomaal recessieve erfelijke aandoening. Dit betekent dat als een kind AGS heeft, beide ouders 'drager' zijn van deze aandoening.

### Dragerschap

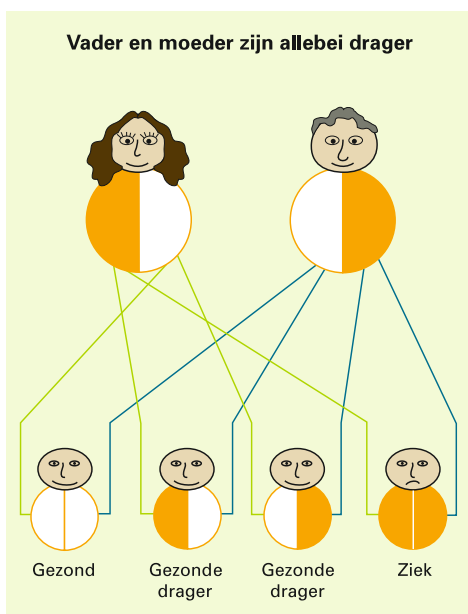
Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud, namelijk één kopie van vader en één kopie van moeder. Iemand die één afwijkende kopie van vader óf moeder heeft gekregen wordt 'drager' genoemd.

Bij een autosomaal recessieve aandoening is het niet erg om één afwijkende kopie te krijgen. Draggers van AGS zijn niet ziek. Krijgt het kind twee afwijkende kopieën: één van vader én één van moeder dan heeft het kind AGS. Het kind is dan ziek. Beide ouders zijn dan drager van AGS.

Indien u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 op een kind met AGS. De kans dat een volgend kind de aandoening niet heeft is 3 op 4. Als u in de toekomst opnieuw samen een kind wilt krijgen, is het van belang om daarbij stil te staan. U kunt meer informatie en erfelijkheidsadvies krijgen

### Vader en moeder zijn allebei drager van AGS.

Ze kunnen een kind krijgen met AGS.



door u te laten verwijzen naar een afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum (UMC). U kunt uw arts om een afspraak vragen.

## Wilt u meer informatie?

Uw kind zal regelmatig op controle komen bij een kinderarts voor endocriene ziekten in een academisch of ander ziekenhuis. Met uw vragen kunt u uiteraard bij hem of haar terecht.

Daarnaast kunt u bij de Nederlandse Vereniging voor Addison en Cushing Patiënten, NVACP, terecht voor informatie en contact met lotgenoten. Kijk op [www.nvacp.nl](http://www.nvacp.nl) of bel 0800 - 682 27 65.

## Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

In Nederland worden de gegevens van kinderen die voor nader onderzoek naar de kinderarts worden verwezen verzameld door TNO Kwaliteit van Leven (TNO-KvL). Deze registratie betreft de uitslagen van de hielprik en de uitslagen van het onderzoek door de kinderarts.

Sinds 1 november 2011 worden gegevens van de kinderen met een afwijkende uitslag ook geregistreerd in Neorah, een systeem waarbij informatie digitaal wordt uitgewisseld tussen de medisch adviseur van het RIVM-RCP en de behandelend kinderarts.

Indien u niet wilt dat de gegevens van uw kind in Neorah worden verwerkt, kunt u daartegen bij de kinderarts bezwaar maken.

Meer informatie over de registratie van de gegevens van uw kind kunt u vinden op de website:

[www.rivm.nl/hielprik/zo\\_werkt\\_het/vervolgonderzoek](http://www.rivm.nl/hielprik/zo_werkt_het/vervolgonderzoek)

Als twee ouders drager zijn van een autosomaal recessieve erfelijke aandoening, is er bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat hun kind de ziekte krijgt.

De ouders hebben beiden één normale kopie van de erfelijke eigenschap (witte halve cirkel) en één afwijkende kopie (donkere halve cirkel). Zij zijn drager van de ziekte. Zij geven beiden slechts één van hun twee kopieën door aan ieder kind: óf de normale kopie of de afwijkende kopie. Daardoor hebben hun kinderen een kans van 1 op 4 om ziek te zijn. De kans op een gezond kind is 3 op 4.

U herkent de bevolkingsonderzoeken aan dit logo:

## bevolkingsonderzoek

Deze publicatie is een uitgave van:  
**Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven

[www.rivm.nl](http://www.rivm.nl)

[www.rivm.nl/hielprik](http://www.rivm.nl/hielprik)

Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Het RIVM verzorgt de uitgave van deze informatie. Deze informatie is samen met de adviescommissie AGS en met leden van de commissie deskundigheidsbevordering PNHS tot stand gekomen. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, januari 2012