

Gäller för: Verksamhet Medicin barn

Giltig från: 2025-02-19

Innehållsansvar: Annika Reims, (annre8), Överläkare

Giltig till: 2027-02-11

Granskad av: Hans Fors, (hanfo1), Överläkare

Godkänd av: Joanna Pestalozzi, (joape14), Verksamhetschef

# CAH – Medfödd binjurebarkhyperplasi (f.d. AGS – Adrenogenitalt syndrom)

## Förändringar sedan föregående version

Rutinen ersätter rutin 2023-05-02, version 6.0.

## Bakgrund och syfte

**CAH = Congenital Adrenal Hyperplasin (tidigare AGS = Adrenogenitalt syndrom)**

**Anvisningar om akut omhändertagande efter larm – v g se [bilaga 3](#) sidan 12.**

**CAH** är en medfödd enzymdefekt i kortisolsyntesen vilket medför för låga nivåer av kortisol och förhöjda nivåer av kortisolprecursorer vilka oftast utgör substrat för syntes av androgener. Den helt dominerande formen i Sverige (>95%) är en mutation i enzymet 21-hydroxylas. Här beskrivs denna klassiska form av CAH. En kortfattad beskrivning av övriga former på sidan 10.

## Utförande

### Genetik

CAH är ett autosomalt recessivt tillstånd där mer än 25 olika mutationer är beskrivna. De olika mutationerna leder till varierande grad av störd hormonsyntes och det finns därför en viss korrelation mellan typ av mutation och klinisk bild. Vissa mutationer ger en allvarligare sjukdomsbild beroende på att det föreligger brist på såväl gluko- som mineralkortikoid, **CAH med saltförlust utgör ca 2/3**, andra ger endast kortisolbrist ”**enkelt viriliserande**”, ca 1/3.

## Incidens

I den svenska befolkningen 1:10500. Inom populationer där kusingifte är vanligt kan incidensen vara något högre.

## Klinisk bild:

### Nyföddhetsperioden

Den kliniska bilden utmärks av konsekvenserna av enzymbrist, för lite kortisol – och mineralkortikoid i många fall, samt överskott på androgener.

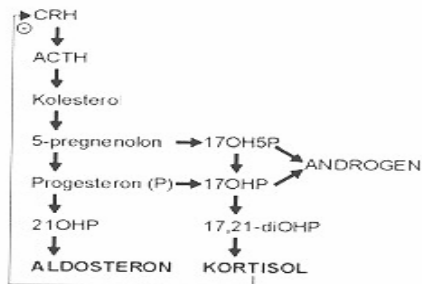
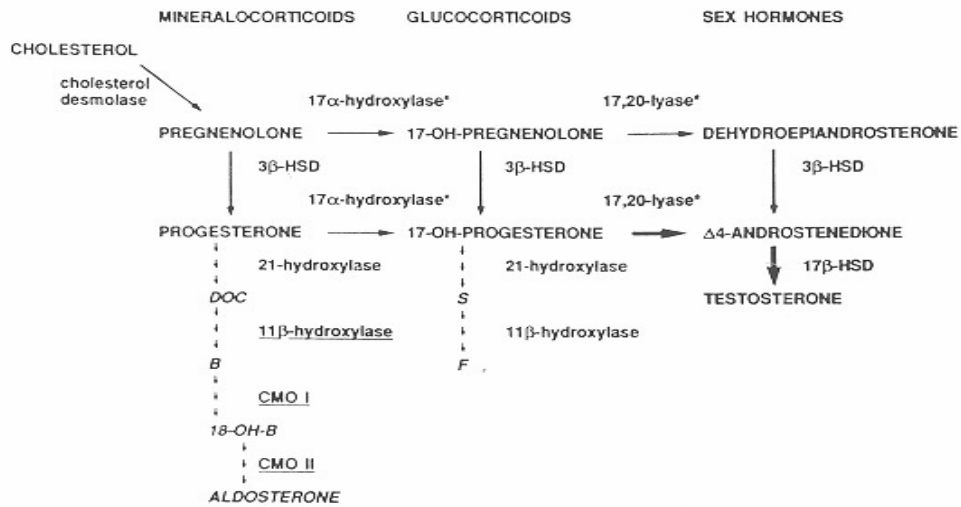
**Flickor:** Överskottet av androgener ger en varierande grad av intrauterin virilisering vilket kan innebära svårigheter vid könsidentifieringen. Vid oklart kön skall därför alltid CAH misstänkas. Var särskilt uppmärksam på ”pojkar” utan palpabla testes.

**Påbörja redan vid denna misstanke provtagning enligt nedan.**

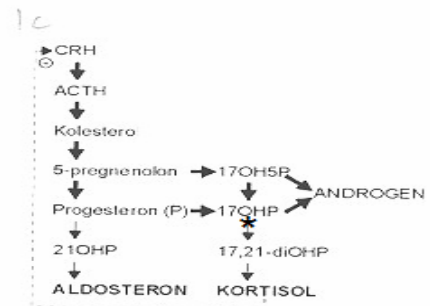
**Gossar:** asymptomatiska vid födelsen.

**Båda könen:** Efter 5-10 dagar uppträder symptom relaterade till kortisolbrist och saltförlust; trötthet, matningsproblem, kräkningar, eventuellt hypoglykemi och dehydrering. Många patienter uppvisar således kliniska symptom när larm från PKU-lab kommer.

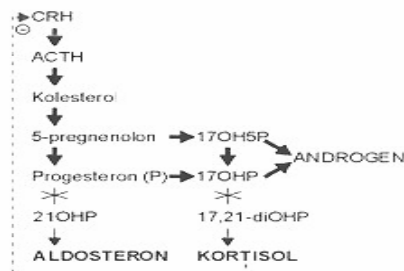
## Steroidsyntes



Figur 3. Binjurebarkens steroidsyntes, normaltillstånd.



Figur 4. Binjurebarkens steroidsyntes enkel 21-hydroxylasdefekt. Endast Z. fasciculata är drabbad.



Figur 5. Binjurebarkens steroidsyntes, saltförlorande 21-hydroxylasdefekt. Både Z. fasciculata och Z. reticularis drabbade.

## Efter nyföddhetsperioden

Enkelt viriliserande former ger symptom först senare, vanligen som tillväxtacceleration efter det första levnadsåret och hos **flickor** måttlig virilisering – tillväxt av clitoris, acne, ökad behåring, i mycket lindriga fall symptom som hirsutism, oligomenorré och nedsatt fruktsamhet vilket ger diagnos först i vuxen ålder. Hos **gossar** könsbehåring, tillväxt av phallus men med små testes (perifer pubertas precox).

### Diagnos

Kommer oftast som larm från PKU-lab där man påvisat förhöjda nivåer av 17-alfahydroxyprogesteron (17OHP). En viss överdiagnostik förekommer men alla barn som larmas för misstänkt CAH skall kallas till avdelningen samma dag. Redan när larmet kommer kan patienten uppvisa kliniska symptom förenliga med saltförlust.

### Omhändertagande av viriliserad flicka

Kalla in DSD-teamet (barnendokrinolog, barnkirurg, psykolog, eventuellt kurator och genetiker) snarast för adekvat information om vad som är aktuellt, såväl akut som i framtiden.

### Kompletterande diagnostisk utredning

#### Vid larm från PKU-lab

Kalla patient och båda föräldrar till avdelningen snarast. Informationen är svår, var därför generös med att vid behov, tillkalla **tolk** och när det gäller en viriliserad flicka är det angeläget att ha **kvinnlig tolk!**

Noggrann klinisk undersökning. Vitalitet, tecken på dehydrering, hyperpigmentering?

Virilisering hos flicka – finns testes hos ”pojken”?

Aktuella larmgränser för 17OHP:

Graviditetslängd	17OHP, nmol/l
> 37 v	>55
35-36 v	80 (90)
< 35 v	300

Ansvarig: Anna Nordenström, PKU-lab, Karolinska Sjukhuset

### **Provtagning:**

Nytt prov till PKU-lab.

Blodprov för Na, K, Cl, syra-bas status, b-glykos.

Kortisol/s samt 17OHP – överväg reninaktivitet – svårtolkat före 3 veckors ålder, och begär akut svar från eget lab, (kem-lab SU/SS, ring labläkare 0705-462477) på kortisol och 17OHP.

Baserat på klinik, nivå på 17OHP vid larm och svar på elstatus avgörs om behandlingen skall påbörjas direkt eller om man kan invänta kompletterande labprover.

### **Behandling**

Principen för behandling är att både substituera behovet av glukokortikoid och mineralglukokortikoid, samt att hämma ACTH och därmed syntes av androgener. Eftersom vårt glukokortikoidbehov varierar såväl under dygnet som från dag till dag, är behovet av glukokortikoid vid CAH högre än de angivna basala behoven som t.ex. vid Mb.Addison. Man räknar vid CAH med ett behov av hydrocortison på 10-15mg/kvm kroppsyta fördelat på 3-4 doser men den individuella känsligheten varierar.

Mineralkortikoidbehovet uppgår till 100 – 150 µg/kvm kroppsyta

Extra koksalt ges vanligen till alla barn under det första levnadsåret, kan seponeras om mutationsanalysen visar enkelt viriliserande form av CAH (c:a 30 % av pat.)

### **Tillgängliga preparat:**

#### **Glukokortikoid**

Hydrokortison, Hydrocortone tabl 10 mg med krysskåra frp om 100 st.

Hydrokortison - Alkindi kapslar om 0,5mg, 1mg, 2mg och 5mg frp om 60 st

Hydrokortison, Solucortef injektionssubstans komb.förp om 100 och 250 mg 1 st

#### **Mineralkortikoid**

Florinef, tabl. 0.1mg, frp om 100 st.

#### **Koksalt:**

Addex Natriumklorid 0.23 g/ml (4mmol/ml), 10 x 20 ml.

Smaktäckt salt, 1.2 g koksalt/ml, dos på frp om 2,5 g, möjligen ”lösvikt” 100 g.

## Akut behandling

Denna är beroende på barnets allmäntillstånd:

1. Kliniskt svårt påverkat barn med hyponatremi och hyperkalemi:  
Solucortef 5-10 mg/kg i.v. initialt samt ytterligare 25 mg i dropp eller fördelat på 2-3 stöddoser under resten av dygnet.  
Infusion av 5.5% glukos med tillsats av koksalt till 80 mmol/l efter behov.  
Under dag 2-3 ges vanligen per oral behandling enl punkt 2.
2. Måttligt påverkat barn där i.v. tillförsel inte bedömts vara nödvändig:  
Hydrocortison per os motsvarande 25-30 mg/kvm kroppsyta fördelat på 3 doser.  
Kapslarna skall tömmas och kan ges direkt i munnen eller blandas upp i vatten eller bröstmjök.  
Florinef 100 µg/kvm kroppsyta. Kan ges som 1 eller fördelat på 2 doser, tabletten krossas.  
Addex Natriumklorid 0.23 g/ml, 2 ml/kg och dag fördelat på 3-4 doser. Lösningen kan spädas med bröstmjök och ges per os med 2-ml spruta.  
Alternativt smaktäckt koksalt (granulat) 0,5 g/kg och dag fördelat på 3-4 doser.
3. Vid diagnos utan sjukdomssymptom och med normalt elstatus:  
Ge behandling enligt nedan – underhållsbehandling.

## Underhållsbehandling

**Hydrokortison** 10-15 mg/kvm kroppsyta fördelat på 3-4 doser.

Hydrokortison dosen brukar – där så är möjligt - fördelas i proportionen 3-2-1, morgon, eftermiddags respektive kvällsdos.

**Florinef** ca 100 – 150 µg/kvm kroppsyta

**Addex Natriumklorid** 2 ml/kg fördelat på 3 doser. Kan vara svårt att ge, använd eventuellt lite utspädd ( en 2 ml injektionsspruta, späd med lite vatten eller bröstmjök och spruta direkt in i munnen).

Kan ersättas med smaktäckt koksalt (granulat – kan vara svåra att få tag på, väsentligt dyrare) 0.5 g/kg och dag fördelat på 3 doser- 1 ml, ett kryddmått, motsvarar 1.2 g salt.

Dosen avpassas alltid individuellt beroende på individuell känslighet för steroider.

Vid enkelt viriliserande former hos gossar är behovet hydrocortisonbehovet lägre under det första levnadsåret, det räcker vanligen med 8-12 mg hydrocortison/kvm kroppsytta.

Överbehandling riskerar att leda till ökad risk för övervikt senare (ej evidensbaserat.)

### **Behandling i stressituationer – infektioner etc:**

Feber 38-39 grader, dubblera basalt intag

Feber 39-40 grader, 3 ggr det basalt intaget

Feber > 40 grader, minst 3 ggr basalt behov. Överväg att eventuellt ge SoluCortef i.v.- eller i.m.

Florinef behöver inte ökas.

Inför operation, vid trauma, vid brännskador etc ges alltid Solucortef. Doseringen är individuell och beroende på orsaken, se nedan.

### **Substitution i samband med operation eller annan uttalad stress.**

Preoperativt: 1 tim. före operation ges 50 mg hydrokortison: Solucortef i.v. eller i.m,

Under operationen 1-5 mg Solucortef per kg, kan behöva upprepas under operationen om pat. får blodtrycksfall eller efter 4 timmar vid långdragen op.

Operationsdygnet. Solucortef i i.v. dropp 2-3 mg/kvm kroppsytta/timme.

2: dra dygnet 25 mg hydrokortison var 8:e timme i.v. eller i.m. alternativt då det är möjligt Hydrokortison p.o. 20 mg x 3-5

3: dje dygnet Hydrokortison per os 20 + 15 + 10 mg

Därefter återgång till vanlig regim

Ingen förändring av Florinef!

**Vid svåra trauma, brännskador, sepsis etc ges alltid Solucortef: 50-300 mg beroende på orsak och barnets storlek.**

## Behandling i puberteten

Under senare delen av skolåldern och i puberteten ses ibland ett ökat behov av glukokortikoid i stressituationer. Patienterna bör ha frihet att vid behov på eget ansvar ta en liten extra dos hydrokortison (vanligen 2.5 mg) i samband med påfrestande fritidsaktiviteter, långa prov etc.

Pojkar har under puberteten högre androgennivåer (även 17OHP) än i vuxen ålder. Undvik därför överbehandling – som har mer negativa effekter (dålig längdtillväxt – övervikt mm) än vad en lätt underbehandling har.

För flickor är regelbundna menstruationer ett kliniskt korrelerat till tillräcklig behandlingsdos.

### Uppföljning

I princip finns det två möjligheter att kontrollera behandlingen;

1. Dygnsprofil med bestämning av 17OHP vid bestämda tidpunkter, vanligen 4 per kontrolltillfälle, ger en momentan-bild men ger erfarenhetsmässigt en god inblick i terapikontrollen.

Bestämning av **17OHP** görs på samma remiss som PKU-screeningen och skickas till PKU-lab. (Huddinge-använd deras standartkuvert för PKU-remisser). Två ringar fylls vid varje tidpunkt och vanligast görs provtagningen 1) på morgonen – före tablettintag, 2) före nästa tablettintag, 3) före kvällsdos och 4) ytterligare ett morgonprov före tablettintag. Provet tidigt på morgonen har störst tendens att ligga förhöjt – ökad ACTH-insöndring – dygnsrytm.

17-OHP bör ligga <20-40nmol/l. Hos pubertetsynglingar kan värden upp mot 60-80 accepteras på morgonen. Se på helheten och eventuella kommentarer från PKU-lab.

Provtagningen sker initialt med 3-4 veckors intervall för injustering av dosen, därefter var 3:e månad under det första levnadsåret, därefter var 3:e till 6:e månad men tätare vid otillfredsställande kontroll och efter dosjustering.

Föräldrarna sköter denna provtagning i hemmet.

2. Utsöndring av **Pregnantriol (P:3)** i urin där en dygnsmängd ger ett integrerat besked om genomsnittsutsöndringen under dygnet. Utsöndringen av P:3 kan inte värderas förrän tidigast vid 3 månads ålder.

Referensnivåer: Spädbarnsåret < 0,5 µmol/dygn, men hos dessa patienter tolereras något högre nivåer – 1-2 µmol/dygn, därefter



helst  $< 3\text{nmol/kvm}$  kroppsytta och dygn. De bör vara mätbara – ej mätbara värden talar för överbehandling. I puberteten ses högre värden, fr a hos gossar kan man acceptera nivåer på upp till 15 – 20  $\mu\text{mol/dygn}$ , hos flickor 10-12  $\mu\text{mol/l}$ .

Ibland kan det vara värdefullt att fördela urinsamlingen i dag- och nattportion för att lättare kunna avgöra när på dygnet kontrollen brister (Dålig compliance dagtid? Hög natt-morgoninsöndring?)

### **Reninaktivitet**

Det är viktigt att vara medveten om att regleringen av glukokortikoider sker via hypothalamus-hypofys (ACTH) men mineralkortikoidsyntes via renin-angiotensinsystemet. Vid otillfredsställande kontroll och där man tycker sig ha tillfört adekvata mängder hydrokortison kan underbehandling med mineralkortikoid (Florinef) vara orsaken till förhöjt 17OHP eller P:3. Ökat saltbehov (anamnestiskt) kan finnas – eller saknas! Bestämning av reninaktivitet kan då vara indicerat, värden över + 2SD motiverar en ökning av Florinef-substitution.

### **Övriga undersökningar**

Bestämning av skelettålder bör göras med 3-4 års intervall, rimligen från 3-4 års ålder. Vanligen ses en acceleration på c:a 1 år, mer än så tyder på långvarig underbehandling

Compliance till medicineringen är ett stort problem!

Hur ofta kontroller? Mycket individuellt men under de första månaderna krävs flera kontroller, dels för att finna lämplig dosering men framför allt för att informera vid upprepade tillfällen – det är ett svårt tillstånd att förstå, informationen behöver upprepas flera ggr.

3-månaderskontroller brukar vara motiverade under de första 2-3 åren, därefter kan kontrollerna glesas ut.

Tecken på **överbehandling** kan vara viktuppgång och långsammare längdtillväxt än förväntat – vilket kan vara svårt att värdera under det första levnadsåret. Framförallt hos gossar kan man ligga lite lågt med sin substitution och undvika övervikt, som kan disponera för framtida viktproblem. Hos flickor ”optimal” behandling, undvika virilisering, undvika övervikt.

Tecken på **underbehandling**: snabb längdtillväxt, virilisering, hyperpigmentering vid nagelbanden (viss hyperpigmentering måste accepteras!), ökat saltbehov.

## Undersökning av yttre genitalia hos flickor skall, efter nyföddhetsperioden, aldrig göras vid kliniska rutinkontroller utan endast i narkos!

### Viktigt:

Alla patienter – och föräldrar skall förses med en handling, gärna i flera kopior där det anges att patienten har CAH, vilka rekommendationer som gäller vid infektioner och var patienten har sin ansvariga klinik. Använd gärna de små ”kortisonbehandlingskortet” samt den bricka som finns, båda kan erhållas från Endokrinmottagningen, se nedan bild. Det finns också en ”talisman” att inhandla på apoteket, att bäras runt halsen eller som armband där det finns en pappersremsa som tillåter lite med detaljerad information.



### Kompletterande utredning

**Mutationsanalys** skall alltid utföras. Det ger vägledning vad gäller svårighetsgrad: saltförlorare eller enkelt viriliserande av betydelse inte minst hos gossar som fångas via screening. Den är även av betydelse vid eventuell kommande graviditet. Det kan därför vara värdefullt att även kartlägga föräldrarnas genotyp.

Mutationsanalys kan även vara avgörande vid oklara fall där diagnosen CAH är tveksam.

För mutationsanalys behövs EDTA-blod, minst 1 ml från pat. och föräldrar (gärna 4 ml). Proven skickas till

DNA-laboratoriet CMMS      Tel 08-517 700 00

Klinisk genetik

Karolinska universitetetslaboratoriet

L4:02

171 76 Stockholm

## **ACTH-belastning**

Vid gränsvärden av 17OHP kan man behöva göra en ACTH-belastning för att säkerställa/utesluta diagnosen CAH. Görs vanligen vid 1-3 månaders ålder. Man bestämmer kortisol/s och 17OHP före och 1 timme efter injektion av Synacten. Kraftig ökning av 17OHP, måttlig stegring av kortisol kan bekräfta diagnosen.

Se särskild bilaga om ACTH-belastning – [bilaga 1](#)

Värdering av ACTH-belastning - [bilaga 2](#)

## **Omhändertagande av viriliserad flicka med CAH**

Kalla in DSD-teamet (barnendokrinolog, barnkirurg, psykolog, eventuellt kurator och genetiker) snarast för adekvat information om vad som är aktuellt akut – och vad framtiden bär med sig.

Feminiserande kirurgi kommer att bli aktuell för de flesta och det är viktigt att barnkirurgen får ge sina synpunkter direkt till föräldrar.

## **Kirurgisk behandling av flickor med CAH**

Flickan bör bedömas tidigt av barnurolog i DSD-teamet, mest fördelaktigt är om bedömningen sker tillsammans med barnendokrinolog så snart diagnos är fastställd.

I den kirurgiska utredningen ingår ultraljud urinvägar – inre genitalia samt cystovaginoskopi i narkos om vagina och uretra har gemensam mynning. Tidig feminiserande kirurgi – klitoris, vulva samt vaginalplastik – rekommenderas vid uttalad virilisering. Optimal ålder är 2-6 månaders ålder av psykologiska, medicinska och tekniska skäl. Vid ringa eller måttlig klitorishypertrofi rekommenderas **inte** att klitorisplastik utförs och hos dessa patienter kan även eventuell vaginalplastik senareläggas till puberteten. Obs; klitorishypertrofi ser mer uttalad ut hos en nyfödd flicka än vid 2-3 månaders ålder.

Kortisonbehandling av flickor med CAH bidrar till att klitoris minskar.

Det är värdefullt att ha patientens genotyp (mutationsdiagnostik!) klarlagd, då svårare mutationer ofta ger en mer uttalad virilisering med en högre mynnande vagina.

Om kirurgisk rekonstruktion utförts rekommenderas en klinisk efterkontroll med eventuell cysto-vaginoscopi i narkos 6 månader postoperativt. Det är då lättare att kunna informera om operationsresultat

och framtida kontroller. **Därefter bör upprepade undersökningar av genitalia undvikas fram till strax före puberteten**, då kontroller många gånger upplevs som integritetskränkande.

Om allt är tillfredsställande, görs nästa kontroll på barnkirurgen (av både opererade och icke-opererade) vid 10-12 års ålder. Utförs av barnurolog ofta tillsammans med en erfaren gynekolog som ingår i DSD-teamet. Då planeras eventuell klitoris- och vaginalplastik eller dilatationsbehandling av icke-opererade patienter och kompletterande operationer/dilatationer av patienter som opererats som spädbarn. Kompletterande operation/behandling utförs vid 13-17 års ålder, när flickan själv är motiverad. I samband med eller efter kontroll/åtgärd sker överremittering för fortsatt uppföljning på kvinnoklinik.

**Psykologiskt omhändertagande** är väldigt viktigt och har två huvudsyften:

1. Att hjälpa föräldrarna att förstå bakgrunden till tillståndet, hur behandlingen går till, vilka konsekvenser som åkomman och behandlingen kan ge upphov till. Hur dessa konsekvenser kan påverkas och hur långtidsutfallet brukar bli.
2. Att stödja och hjälpa föräldrar i den krissituation som uppstår och att undvika en överbeskyddande attityd senare. Att hjälpa barnet till en så normal uppväxt som möjligt och successivt ge barnet individuellt stöd framför allt vid sådana viktiga utvecklingsfaser som skolstart, förpuberteten och adolescens.

### **Överföring till vuxenklinik**

Tidpunkten är individuell med beaktande av patientens mognad, egen önskan och tillgängliga resurser i vuxenendokrinologi. Patienten bör få tillgång till vuxenendokrinolog med erfarenhet av CAH. Bäst sker detta genom en gemensam mottagning med barn- och vuxenendokrinolog.

Unga kvinnor med CAH bör även ha en god gynekologkontakt. Initiativ till detta tas av barnendokrinologen. Behovet motiveras av att kompletterande kirurgi av yttre genitalia kan kvarstå, men också därför att sparsamma, oregelbundna menstruationer (underbehandling??), samlagsbesvär, smärta, rädsla mm ofta förekommer.

## Andra former av CAH vilka inte fångas upp i screening

**Två andra, mycket sällsynta former av CAH (förutom publikationsfall) kan förekomma;**

**11-hydroxylas brist** med bristande omvandling av Corticosteron (DOC) till Aldosteron och omvandling av Deoxicortisol till Cortisol. Mycket sällsynt i europeisk population men förekommer i upp till 15 % i såväl den judiska som muslimska populationen i Mellanöstern.

**Symptom för flickor:** måttlig virilisering, hyperpigmentering samt symptom på relativ cortisolbrist, framför allt vid infektioner eller andra stresstillstånd, tillväxtacceleration, avancerad skelettålder.

Blodtrycksstegring. Hypokalemi

**Symptom för gossar:** Tillväxtacceleration, hyperpigmentering, tidiga pubertetstecken med ökad behåring men ej testikeltillväxt, avancerad skelettålder samt symptom på relativ cortisolbrist framför allt vid infektioner och andra stresstillstånd. Blodtrycksstegring. Hypokalemi.

**Diagnos:** Analys av urinmetaboliten Tetrahydro-S, som är kraftigt förhöjd eller bestämning av 11-deoxicorticosteron/s som är patologiskt högt.

**Behandling: Hydrokortison. Eventuellt kirurgisk korrigerig av yttre genitalia hos flickor.**

**Kontroll:** Tetrahydro-S i urin eller Deoxycorticosteron/s.

**3 $\beta$  -hydroxylasbrist:** tidig defekt i steroidsyntesen med brist på såväl mineral- som glucocorticoid.

**Symptom hos flickor:** Viss virilisering, svår saltförlust

**Symptom hos gossar:** Ofullständig virilisering, svår saltförlust.

**Diagnos:** låga nivåer av cortisol och aldosteron, förhöjda av ACTH och renin.

Normalisering vid behandling.

**Behandling: Hydrocortison och Florinef, extra koksalt. Kirurgisk korrektion av yttre genitalia.**

**Kontroll:** ACTH, renin.

## Bilaga 1

### UNDERSÖKNINGSPROTOKOLL

#### ACTH – test – vid misstanke om binjureinsufficiens (Mb Addison)

#### - vid misstanke om congenital binjurebarkshyperplasi

Ansvarig sjuksköterska .....

Ansvarig läkares kommentar .....

- Sätt PVK 1 timma före belastning – senast klockan 8

<b>Datum</b> :.....	<b>Ordination</b>  Ca kl 09: ge Synacten 0-6 mån: 0,0625 mg =1/4 ml 6-24 mån: 0,125 mg =1/2 ml >2 år: 0,25 =1ml Ge i.v. eller i.m. Den i.v. blandas med 2 ml 0,9% NaCl, ges på 2 min.
<b>Längd</b> ..... cm	<b>Läkarsign.</b> .....
<b>Vikt</b> .....kg	

Prov (min)	Klockslag	Cortisol	DHEA	17 $\alpha$ OH progesteron	Sjuk-sköt. Sign.	Anmärkning
<b>0</b>		<b>x</b>	<b>x</b>	<b>x</b>		
<b>Direkt efter prov 0 ge injektion Synacten i.v.</b>						
<b>30</b>		<b>x</b>	<b>x</b>	<b>x</b>		
<b>60</b>		<b>x</b>	<b>x</b>	<b>x</b>		
<b>90</b>		<b>x</b>	<b>x</b>	<b>x</b>		

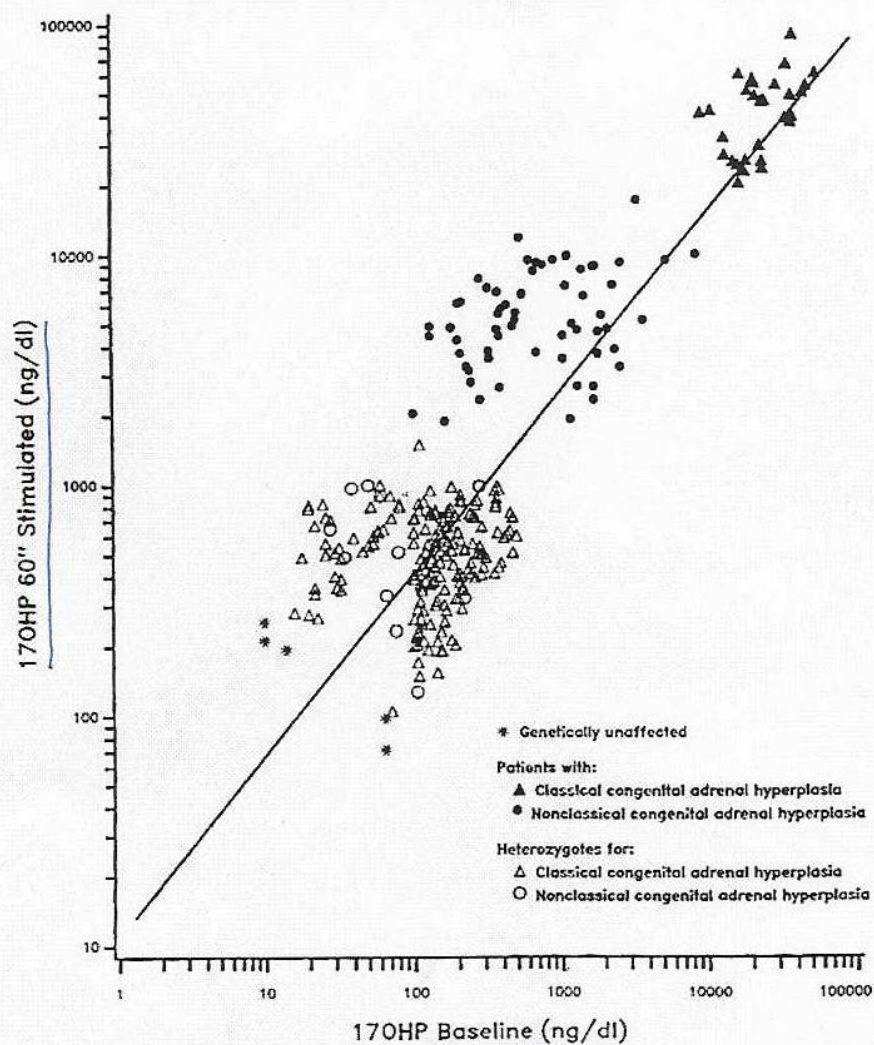
\*Protokollet sätts till patientjournalen.

Resultat: Frågeställning Mb Addison ökning av cortisol/s > 190 nmol/L eller nivå > 500 nmol/L. Vid frågeställning CAH bedöms för ändring i 17 OHP mellan 0 och 60 minuter prov enligt särskilt schema (Maria New) v g [se bilaga 2](#).

## Bilaga 2

### Bedömning av ACTH-belastning vid frågeställning congenital binjurebarkshyperplasi (CAH).

17OHP NOMOGRAM FOR THE DIAGNOSIS OF STEROID 21-HYDROXYLASE DEFICIENCY  
60 MINUTE CORTROSYN STIMULATION TEST



The data for this nomogram was collected between 1982 and 1991 at the Department of Pediatrics, The New York Hospital-Cornell Medical Center, New York, NY, 10021.

Figure 5 Nomogram relating baseline to ACTH-stimulated serum concentrations of 17-hydroxyprogesterone (17-OHP). The scales are logarithmic. A regression line for all data points is shown.

För att omvandla nmol/l till ng/dl, dividera det värda du har i nmol/l med 0,0302.

Basvärdet på x-axeln. Stimulerade värdet vid 60 minuters på y-axeln.

## **Bilaga 3**

### **Vårdprogram CAH**

#### **Akut omhändertagande vid larm från PKU-lab**

#### **Akut omhändertagande vid bekräftad CAH-diagnos hos flicka med intersextillstånd**

Patienten skall alltid ses på mottagningen eller vårdavdelning samma dag.

Informera om att det föreligger misstanke om CAH, en medfödd störning i binjurens funktion vilken gör att patienten får för lite kortison, ett livsviktigt hormon, särskilt nödvändigt under nyföddhetsperioden. I stället för kortison bildas manliga hormon som i denna ålder framför allt påverkar flickornas yttre könsorgan.

Hos pojkar saknas i allmänhet symptom under de första dagarna men > 50 % har elektrolytrubbningar vid tiden för larmet från PKU-lab.

De symptom som ses är framförallt trötthet, matningssvårigheter, kräkningar, hypotoni (slapphet), ibland ses hypogykemi med kramper.

#### **Provtagning**

##### **Nytt PKU-prov till PKU-lab, Huddinge**

Eget prov för analys av **17-alpha**hydroxyprogesteron (17-OHP) (5 ml blod i EDTA-rör till C-lab, SS.) Läkaren måste ringa till laboratoriets jourläkare och begära en akut analys med akut svar (dagtid).

**Cortisol/p** till C-lab SS. Akutsvar! Gärna ytterligare något prov under inkomstdygnet.

##### **Elstatus, syra-basstatus, blodglukos.**

Dygnsmängd urin (om möjligt) fryses för eventuell framtida urinsteroïdkromatografi

#### **Behandling**

Beror på patientens allmäntillstånd vid diagnos.

1. **Svårt påverkat AT** hos barn med hyponatremi/hyperkalemi:  
Solucortef 5-10 mg/kg initialt och ytterligare 25 mg under resterande del av dygnet i dropp eller fördelat på 2-3 stötdoser.



Infusion av glukos, 5 %-ig med tillsats av Na till 120 mol/l.  
Mängd beroende på barnets storlek och graden av dehydrering.

Dag 2 och 3 enligt anvisning nedan punkt 2.

2. **Måttligt påverkat barn** där i.v. tillförsel inte bedömts som nödvändig:  
Hydrokortison 25-30 mg/kvm kroppsyta (en nyfödd har i allmänhet c:a 1/4 kvm) fördelat på 3 doser  
Florinef c;a 100 µg/ kvm ( i praktiken 50 µg = ½ tablett á 100 µg)  
Koksalt – natriumklorid 0.23 g/ml (Addex Natriumklorid) 2 ml/kg och dag fördelat på 3-4 doser. (Alternativt smaktäckt koksalt 0.5g/kg och dag fördelat på 3-4 doser.)  
Addexlösningen kan ges utspädd i bröstmjölk i en 2 ml injektionsspruta med avklippt ”topp”  
Smaktäckt salt beställs från Produktionsenheten, Apoteksbolaget, 105 14 Stockholm, tfn 08-466 10 00. Försök beställa i lösvikt, kostar en bråkdel av avdelade påsar.
3. **Vid diagnos utan sjukdomstecken** – diagnos via mutationsdiagnostik eller laboratorieprover: starta med underhållsbehandling enligt punkt 4.
4. **Underhållsbehandling**  
Hydrokortison (Hydrocortone MSD, tabl. 10 mg) eller Alkindi 1 mg dosgranulat i kapsel:  
10-15 mg/kvm kroppsyta och dag fördelat på 3 doser Florinef 100-150µg/kvm kroppsyta.  
Om diagnosen ställs efter 1 års ålder är patienten sannolikt inte saltförlorare och kräver därför inte Florinef.  
Natriumklorid (Addex Natriumklorid) 2 ml/kg och dag fördelat på 2-4 doser eller smaktäckt salt 0.5 g/ kg och dag fördelat på 3 doser. Om diagnosen ställs efter 1 års ålder är patienten sannolikt inte saltförlorare och behöver ej extra koksalt.  
Dosererna individualiseras då känsligheten varierar.  
  
Diskutera redan på tidigt stadium behovet av extra kortison vid feber etc.

**Flickor med intersextillstånd – sammankalla DSD-teamet för bred information till föräldrar.**

**Det psykologiska omhändertagandet vid CAH är mycket viktigt, ett svårt tillstånd att förstå – och förklara. Upprepade kontakter är nödvändiga under de första veckorna!**

Använd gärna den utmärkta informationsbroschyren ”CAH – vad är det?” som finns på Endokrinmottagningen, Drottning Silvias barnsjukhus.

## Uppföljning, utvärdering och revision

Verksamhetschef ansvarar för uppföljning och utvärdering av innehållet i rutinen. Innehållsansvarig ansvarar för revision av rutinen. Medvetet avsteg från rutinen dokumenteras i Melior om rutinen är kopplad till patient. Övriga orsaker till avsteg från rutinen rapporteras i MedControlPRO.

## Arbetsgrupp

Annika Reims, överläkare, Verksamhet Medicin barn, Drottning Silvias barnsjukhus.

Gundela Holmdahl, överläkare, Verksamhet Kirurgi barn, Drottning Silvias barnsjukhus, Område 1/SU

# Information om handlingen

**Handlingstyp:** Rutin

**Gäller för:** Verksamhet Medicin barn

**Innehållsansvar:** Annika Reims, (annre8), Överläkare

**Granskad av:** Hans Fors, (hanfo1), Överläkare

**Godkänd av:** Joanna Pestalozzi, (joape14), Verksamhetschef

**Dokument-ID:** SU9774-1570060579-474

**Version:** 7.0

**Giltig från:** 2025-02-19

**Giltig till:** 2027-02-11