

# CAH (kongenital binjurebarkshyperplasi) terapi kontroll

## 1 Dygnsprofil 17-hydroxyprogesteron

### 1.1 Bakgrund

Det föreligger en betydande dygnsvariation i 17-hydroxyprogesteron (17-OHP)-insöndringen. Stress (venprovtagning!) liksom tidpunkt för provtagning i relation till kortisonintag påverkar värdet. Enstaka provtagning för 17-OHP är därför missledande. För att bedöma hur hydrokortisonbehandling skall fördelas över dygnet, kan en dygnsprofil 17-OHP baserad på upprepade kapillärprover tagna i hemmet ge god information och vägledning.

### 1.2 Provtagning

Prov för bestämning av 17-OHP tas inför varje medicineringstillfälle med hydrokortison, vanligtvis tre-fyra gånger per dygn. Vid varje provtagning används en PKU-remiss där två provtagningsfält ska fyllas med blod. På varje remiss skrivs patientens namn och personnummer samt klockslag för provtagning. Bifoga även remiss ”CAH 17-OH-kurva” där uppgifter om medicindoser skall fyllas i (remissen finns på CMMS hemsida).

Filterpapperet får torka och remisserna skickas i kuvert till:

PKU-laboratoriet L7 05  
CMMS  
Karolinska universitetssjukhuset  
171 20 Stockholm

### 1.3 Tolkning

Normalt har barn låga nivåer av 17-OHP (0.3 – 3.0 nmol/L). Hos barn med CAH eftersträvas 17-OHP-nivåer på morgonen mellan 10-40 nmol/L, medan eftermiddags- och kvällsvärden bör vara betydligt lägre. En utsläckt dygnsvariation indikerar överbehandling.

## 2 Pregnantriolutsöndring i urin

### 2.1 Bakgrund

17-OHP metaboliseras till pregnantriol, som sedan utsöndras i urinen. Mängden pregnantriol i en dygns mängd urin avspeglar därmed den genomsnittliga koncentrationen av 17-OHP under dygnet och är ett säkrare mått på graden av binjurebarkshämning under pågående hydrokortisonbehandling än enstaka analyser av 17-OHP i blod. Förenklat används pregnantriolbestämning i dygns mängd urin i första hand för monitorering av den totala dygnsdosen hydrokortison. Dygnsprofil av 17-OHP används sedan för att fördela den totala dygnsdosen hydrokortison på tre doseringstillfällen.

### 2.2 Provtagning

Hela dygns mängden urin samlas i dunk utan tillsats och kyls under uppsamlingsperioden. Urinen kan hemma förvaras i kylskåp under några dagar. Hela dygns mängden mäts upp och anges på remissen. Av den totala dygns mängden skickas sedan 10 ml för analys av tU-pregnantriol tillsammans med specialremiss från Klinisk kemi, Karolinska sjukhuset. Till det lokala laboratoriet skickas dessutom 10 ml urin för analys av tU-kreatinin.

### 2.3 Tolkning

Normalt understiger dygns utsöndringen av pregnantriol 3  $\mu\text{mol}/\text{dygn}$ . Pregnantriolutsöndringen bör vara mätbar men under 2-3  $\mu\text{mol}/\text{dygn}/\text{m}^2$  hos barn före puberteten. Under puberteten tillåts högre värden hos pojkar (10-20  $\mu\text{mol}/24$  tim). Flickor däremot bör även under puberteten ha en fullgod hämning av binjureandrogener då exposition av ovarierna för höga nivåer av androgener tros kunna ge upphov till polycystiskt ovariesyndrom.

**Vid upptäckt av felaktig information eller länk, vänligen meddela faktaägare**