

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