

Bijlage 1

Leden van de adviescommissie AGS/CH Stand 12-2022

| Kinderendocrinologische centra | |
|--|---|
| UMCAmsterdam | Nitash Zwaveling, Paul v Trotsenburg (Voorzitter CH), Sabine Hannema |
| LUMC | Hester Vlaardingerbroek |
| Esasmus MC | Danielle van der Kaay |
| RadboudUMC | Hedi Claahsen (Voorzitter AGS) |
| WKZ | Hetty vd Kamp |
| UMCG | Miriam van Albada |
| UMCMaastricht | Saartje Straetemans |
| Zuiderland MC Heerlen | Nina Schott |
| Catharina Ziekenhuis Eindhoven | Vera v Tellingen |
| St. Antonius Ziekenhuis Nieuwegein | Gera Hoorweg (secretaris), Bob Touwslager |
| CWZ Nijmegen | Karijn Pijnenburg-Kleizen |
| Adviseurs | |
| Klin Chemicus screeningslaboratorium | Anita Boelen |
| TNO-KvL | Paul Verkerk |
| Med Adviseur RIVM | Gert Weijman |
| Vertegenwoordiger referentielaboratorium NHS (RIVM) | Samantha van der Beek |
| Klinisch geneticus | Marlies Kempers, Radboudumc |
| Internist-endocrinoloog | Nike Stikkelbroeck, Radboudumc |
| Psycholoog | Arianne Dessens, Erasmus MC |

Bijlage 2

Bereikbaarheid medisch adviseurs RIVM stand december 2022

DVP Noord-Oost 088 - 689 89 51 dvpnoordoost.nhs@rivm.nl
werkgebied: Groningen, Drenthe, Friesland, Overijssel, Gelderland, Flevoland
Ingrid Drijfhout 06 - 54 332 826 ingrid.drijfhout@rivm.nl
Rendelien Verschoof 06 - 50 668 929 rendelien.verschoof@rivm.nl
algemeen: 088 - 689 89 50

DVP Zuid 088 - 689 89 41 (bgg 06-52486640) dvpzuid.nhs@rivm.nl
werkgebied: Zeeland, Brabant, Limburg
Nicoline van der Maas 06 - 11 31 57 93 nicoline.van.der.maas@rivm.nl
Niek Stoop 06 - 31 13 5129 niek.stoop@rivm.nl
algemeen: 088 - 689 89 40

DVP West 088 - 689 89 31 dvpwest.nhs@rivm.nl
werkgebied: Zuid-Holland, Noord-Holland, Utrecht
Henrike ter Horst 06 - 29 642 126 henrike.ter.horst@rivm.nl
Gert Weijman 06 - 52 461 388 gert.weijman@rivm.nl
Josien van Wijk 06 - 15 537 198 josien.van.wijk@rivm.nl
algemeen: 088 - 689 89 30

Bijlage 3

Stresschema voor ouders in de thuissituatie

Informatie voor ouders met een kind dat behandeld wordt met hydrocortison

De bijnieren van uw kind maken te weinig hydrocortison. Om toch voldoende van deze stof in het lichaam te hebben, krijgt uw kind dagelijks hydrocortison. In sommige situaties heeft uw kind meer hydrocortison nodig dan normaal. Dan moet u extra hydrocortison geven. In deze brief staan de situaties, waarin dit het geval is. Bovendien wordt uitgelegd hoe u kunt bepalen hoeveel hydrocortison u dan moet geven.

Wanneer heeft uw kind meer hydrocortison nodig?

Uw kind heeft meer hydrocortison nodig, als het dingen meemaakt die extra spanning geven. In medische termen noemen we dit 'stress'. Hierbij moet u denken aan een ziekte of een ongeval, maar soms ook aan een verjaardagsfeestje, een examen of een sportdag. Hoe meer stress (=spanning) een gebeurtenis geeft, hoe meer hydrocortison uw kind nodig heeft. De hoeveelheid stress is afhankelijk van:

- a) de gebeurtenis (een ongeval geeft meestal meer stress dan een examen), en
- b) het karakter van uw kind (het ene kind maakt zich drukker voor een examen dan het andere).

Zijn alle situaties van stress (=spanning) hetzelfde?

Wanneer een gebeurtenis uw kind slechts weinig extra spanning geeft, noemen we dat *lichte stress*. U hoeft dan geen extra hydrocortison te geven.

Een infectie met koorts geeft uw kind meer spanning dan normaal. We spreken dan van *matige stress*. Bij een ongeval, ernstige griep of operatie is er sprake van *ernstige stress*.

In het stress- schema staat hoeveel hydrocortison u uw kind bij matige en ernstige stress moet geven.

Wanneer moet ik beginnen met extra medicatie?

Als u stress voorziet (bijv. vaccinatie, tandheelkundige ingreep), geeft u uw kind van tevoren al extra medicatie, volgens het schema dat u van uw arts heeft gekregen. Bij grote gebeurtenissen (bijv. verhuizing, verre vakantie of geplande operatie), kunt u het best ruim tevoren met de arts overleggen. Als stress onverwacht optreedt (bijv. uw kind wordt ziek), dan volgt u het stress-schema.

Wat moet ik doen als ik twijfel of ik extra medicatie moet geven?

Dan kunt u het beste toch extra medicatie geven. Eenmalig een hogere dosis hydrocortison kan namelijk geen kwaad. Als twijfel blijft bestaan, kunt u contact opnemen met de behandelend arts.

Hoelang moet ik doorgaan met het geven van extra medicatie?

Als de stress licht of matig was, kan de extra medicatie direct na de gebeurtenis (bijvoorbeeld na herstel van de infectie) gestopt worden. Afbouwen is niet nodig.

Na ernstige stress en langurig stressschema van meer dan 3 – 4 dagen, kunt u de extra medicatie wel langzaam afbouwen. Dit doet u door nog 1-2 dagen Methode A te volgen (zie schema). Hierna geeft u weer de normale hoeveelheid hydrocortison.

Moet de hoeveelheid fludrocortison ook worden aangepast?

Sommige kinderen gebruiken naast hydrocortison ook fludrocortison (Florinef®). De hoeveelheid van dit medicijn hoeft niet veranderd te worden bij stress.

Hoe bereik ik de arts om te overleggen in geval van twijfel?

Tijdens kantooruren belt u naar.....

Buiten kantooruren belt u naar.....

| MATE VAN STRESS | UW KIND KAN MEDICIJNEN SLIKKEN | UW KIND KAN MEDICIJNEN NIET SLIKKEN OF NIET BINNENHOUDEN |
|---|--|---|
| Lichte stress bv: <ul style="list-style-type: none"> • 'Niet lekker' • Hangerig • <i>Temperatuur onder 38°C</i> | Geef de normale hoeveelheid medicijnen; geen aanpassing nodig | |
| Matige stress bv: <ul style="list-style-type: none"> • Ziek • Infectie/ griep • <i>Temperatuur tussen 38° en 39°C</i> • Vaccinatie • Verdoving (tandarts) • (Examen) | Methode A (30 mg/m² in 3 giften) = 3 keer de normale hoeveelheid hydrocortison verdeeld over 3 <u>gelijke</u> giften elke 8 uur. Soms is slechts een extra gift noodzakelijk. Geef met name bij jonge kinderen (< 5 jaar) extra suiker | Methode C: bedoeld voor de acute opvang. Steeds moet contact opgenomen worden met de behandelende kinderarts/endocrinoloog. Zodra mogelijk dient de medicatie in de vorm van tabletten weer voortgezet te worden. Solu-Cortef voorgevulde spuit van 100 mg/2 ml <ul style="list-style-type: none"> • < 1 jaar: eenmalig 25 mg intramusculair • < 6 jaar: eenmalig 50 mg i.m. • ≥ 6 jaar: eenmalig 100 mg i.m. Alternatief: <ul style="list-style-type: none"> • Hydrocortison zetpil • Indien na 15 minuten geen verbetering dan alsnog Solucortef i.m. spuiten. |
| Ernstige stress bv: <ul style="list-style-type: none"> • <i>Temperatuur boven 39°C</i> • Braken, diarree • Ernstig ziek • Operatie, narcose • Ongeval | Methode B (50 mg/m² in 4 giften) = 5 keer de normale hoeveelheid hydrocortison verdeeld over 4 <u>gelijke</u> giften elke 6 uur Geef met name bij jonge kinderen (< 5 jaar) extra suiker | |

| | ochtend | middag | avond | nacht | Tablettensterkte |
|--------------------------|---|--------|-------|-------|--------------------------|
| Tijdstippen | | | | | |
| Normale med. (mg) | | | | | 1 - 2 -3- 5 - 10 - 20 mg |
| Methode A (mg) | | | | | 1 - 2 -3- 5 - 10 - 20 mg |
| Methode B (mg) | | | | | 1 - 2 -3- 5 - 10 - 20 mg |
| Methode C (mg) | Solu-cortef 100 mg/2 ml: 25 mg / 50 mg/100 mg Zetpillen (100 mg/m ²): mg | | | | |

Belangrijke telefoonnummers
 Spoed telefoon:
 OF
 dienstdoend kinderarts:

BIJ OPERATIE/NARCOSE

- Dit schema altijd meenemen, ook bij pre-operatieve afspraak, en tonen aan anesthesist
- Altijd de ochtend dosis hydrocortison en fludrocortison innemen, ook als je nuchter moet blijven (neem met een klein slokje water)

VOOR ANAESTHESIST

- Zo mogelijk als eerste op de OK lijst
- Geef perioperatief intraveneus stressdosis glucocorticoïden

Naam patiënt:.....

Datum:.....

Bijlage 4

Perioperatief substitutieschema glucocorticoiden met prednison i.v. voor patiënten met bijnierinsufficiëntie (Claahsen & Otten, 2008)

| Ernst van de OK | Tijdstip | 0 – 1 jaar (0.3 – 0.5 m ²) | 1- 3 jaar (0.5 – 0.7 m ²) | 3 – 12 jaar (0.7 – 1.2 m ²) | > 12 jaar (1.2 – 1.5 m ²) | Volwassene |
|--|--|---|--|--|--|--------------------------------------|
| Mild (bv. inspectie onder narcose, trommelvliesbuisjes plaatsen) | Bij inleiding anesthesie | 2.5 mg | 5 mg | 7.5 mg | 10 mg | 20 mg |
| | Rest van de OK dag | 2 – 3voudige dosis oraal | 2 – 3voudige dosis oraal | 2 – 3voudige dosis oraal | 2 – 3voudige dosis oraal | 2 – 3voudige dosis oraal |
| | 1 ^e postoperatieve dag | Normale substitutiedosis | Normale substitutiedosis | Normale substitutiedosis | Normale substitutiedosis | Normale substitutiedosis |
| Matig (bv hernia inguinalis, TE,AT) (~10 mg/m ² /dag prednison) | Bij inleiding anesthesie | 2.5 mg | 5 mg | 7.5 mg | 10 mg | 20 |
| | Rest van de OK dag (verdeeld over de resterende 24 uur) | 2 x 1.5 mg | 2 x 2.5 mg | 2 x 5 mg | 2 x 5 mg | 2 x 10 mg |
| | 1 ^e postoperatieve dag (verdeeld over 24 uur) | 3 x 1.5 mg of orale medicatie 3voudig | 3 x 2.5 mg of orale medicatie 3voudig | 3 x 5 mg of orale medicatie 3voudig | 3 x 5 mg of orale medicatie 3voudig | 3 x 10 mg of orale medicatie 3voudig |
| Ernstig (bv genitoplastiek, laparotomie, craniotomie) (~15 mg/m ² /dag prednison) | Bij inleiding anesthesie | 5 mg | 7.5 mg | 10 mg | 12.5 mg | 25 mg |
| | Rest van de OK dag (verdeeld over de resterende 24 uur) | 2 x 2.5 mg | 2 x 3.5 mg | 2 x 5 mg | 2 x 7.5 mg | 2 x 12.5 mg |
| | 1 ^e postoperatieve dag (verdeeld over 24 uur) | 3 x 2.5 mg | 3 x 3.5 mg | 3 x 5 mg | 3 x 7.5 mg | 3 x 12.5 mg |

Omrekeningsfactor: 1 mg prednison = 4 mg hydrocortison

Getallen tussen haakjes: hoeveelheid giften per dag

- matige stress = prednison 10 mg/m²/dag (3)
- ernstige stress = prednison = 15 mg/m²/dag (3)

Algemene opmerkingen:

- Prednison heeft een halfwaardetijd van 12-36 uur en heeft daarom in de acute fase voordelen boven hydrocortison met een lagere halfwaardetijd
- Bij oudere kinderen kan evt. reeds de avond voor OK een extra gift hydrocortison noodzakelijk zijn
- OK bij voorkeur vroeg in de ochtend plannen.
- Indien de OK in de loop van de dag plaats vindt moet **altijd** de ochtend dosis HC gegeven worden en afhankelijk van leeftijd van het kind in een 3voudige dosis.
- Vanwege de kans op hypoglycemien is een glucose/zoutinfuus vanaf de ochtend van de OK aan te bevelen met namen indien de OK niet inde ochtend kan plaats vinden
- Fludrocortison hoeft niet extra gesuppleerd worden.
- De glucocorticoid dosis na de 1e postoperatieve dag is volledig afhankelijk van de klinische toestand van de patiënt en de postoperatieve complicaties.
- Dit schema is op te vatten als een **richtlijn** en is voor de patiënten zonodig individueel aan te passen.

Bijlage 5

Psychologische begeleiding bij AGS per levensfase

| Leeftijd | 46,XX AGS | 46, XY AGS |
|---------------------------|--|------------|
| <i>Antenataal</i> | <ul style="list-style-type: none"> - Voorlichting ouders over vermoedelijke vorm van DSD, i.h.b. psychologische aspecten. - Ouders support bieden en versterken van coping met onzekerheden. - Bespreken communicatie in het sociale netwerk | |
| <i>Neonataal</i> | <p><i>Diagnose nog niet bekend</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Ouders support bieden en versterken van coping met onzekerheden <p><i>Diagnose bekend</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Ouders support bieden t.a.v. acceptatie diagnose. - Communicatie AGS in sociaal netwerk. - Voorlichtingsmateriaal verstrekken of verwijzing websites NVACP https://bijniervereniging-nvacp.nl/bijnieraandoeningen/adrenogenitaal-syndroom-kind/ BijnierNET https://www.bijniernet.nl/ Cyberpoli https://www.cyberpoli.nl/dsd/medisch/xxdsdandrogenen - Behulpzaam zijn bij lotgenotencontact via de afdeling | |
| | <ul style="list-style-type: none"> - Voorlichting ouders over psychologische aspecten van AGS. - Coping met ambigue genitaal - Voorlichtingsmateriaal omgaan met ambigue genitaal verstrekken of verwijzing websites Boekje "Onder mijn broekje". Folder 'Early days' https://www.dsdfamilies.org/application/files/8215/3786/6093/Dutch_DSD_boolet.pdf | |
| <i>Eerste levensjaren</i> | <ul style="list-style-type: none"> - Counseling bij acceptatie-problematiek - HRQoL | |
| | <ul style="list-style-type: none"> - Counseling ouders t.a.v keuzes bij genitale chirurgie, vragen op psychosociaal vlak - Z.n. Kind voorbereiden op chirurgische ingreep | |
| <i>Tussen 3½ - 4 jaar</i> | <ul style="list-style-type: none"> - Z.n. informeren sociaal netwerk (school, ouders van vriendjes etc.) - Z.n. counseling/begeleiding ouders en kind bij aan DSD gerelateerde emotionele problematiek - HRQoL | |
| | <ul style="list-style-type: none"> - Seksuele voorlichting AGS voor peuter/kleuter (counseling ouders en/of kind en verstrekken voorlichtingsmateriaal) - Z.n. Counseling omgaan met reacties derden op atypisch genitaal - Z.n. counseling ouders bij atypisch gender rolgedrag - Z.n. Psychodiagnostisch onderzoek gender¹ | |

| | | |
|------------------|--|--|
| 8 jaar | <ul style="list-style-type: none"> - Voorlichting AGS voor kind in de basisschoolleeftijd (counseling ouders en/of kind en verstrekken voorlichtingsmateriaal). Op 12 jarige leeftijd moet kind zover geïnformeerd zijn dat kind zelf mee kan beslissen in behandeling - Seksuele voorlichting voor kind in de basisschoolleeftijd (counseling ouders en/of kind en verstrekken voorlichtingsmateriaal). - Z.n. psychotherapeutische behandeling voor kinderen met aan AGS gerelateerde emotionele problematiek | |
| | <ul style="list-style-type: none"> - Psychodiagnostisch onderzoek gender¹ | |
| 12 jaar | <ul style="list-style-type: none"> - Start transitietraject - Z.n. counseling bij acceptatie-problematiek AGS - Z.n. counseling bij slechte compliance - Z.n. psychotherapeutische behandeling voor aan AGS gerelateerde emotionele problematiek - Peer support via patiëntenvereniging of aanbieden indien beschikbaar | |
| | <ul style="list-style-type: none"> - Seksuele voorlichting en voorlichting AGS voor adolescent inclusief voorlichting mogelijke toekomstige behandelingen voor penile-vaginale geslachtsgemeenschap - Z.n. begeleiding bij genitale chirurgie - Z.n. counseling bij vragen over seksualiteit - Begeleiding bij genitale chirurgie en/of vaginale zelfdilatatatie therapie - Z.n. counseling bij vragen over identiteit of persoonlijkheid | |
| 16 jaar | <ul style="list-style-type: none"> - Z.n. psychotherapeutische behandeling voor aan AGS gerelateerde emotionele problematiek - Z.n. counseling bij acceptatie-problematiek AGS - Z.n. counseling bij slechte compliance - Jongere vragen zichzelf beschikbaar te stellen voor peer support - Kennismaking team volwassenenzorg | |
| | <ul style="list-style-type: none"> - Z.n. counseling bij vragen over seksualiteit² - Z.n. counseling en begeleiding bij vaginale dilatatie² - Z.n. counseling bij (keuze voor) genitale chirurgie² - Z.n. begeleiding seksualiteit na genitale chirurgie² - Z.n. counseling bij vragen over identiteit of persoonlijkheid² | |
| 20 jaar en ouder | <ul style="list-style-type: none"> - Counseling bij acceptatie-problematiek AGS - Psychotherapeutische behandeling voor aan AGS gerelateerde emotionele problematiek | |
| | <ul style="list-style-type: none"> - Counseling bij vragen over AGS en genderidentiteit of persoonlijkheid² - Psychotherapeutische behandeling bij seksuele problematiek en late seksuele ontwikkeling² | |

¹Psychodiagnostisch onderzoek bij AGS: A.op indicatie bij (vragen over mogelijke) genderidentiteitsproblematiek B.voor alle meisjes met AGS tussen 8-9 jaar ²Begeleiding door seksuoloog of psycholoog

Bijlage 6

Voorbeeldbrief voor ouders bij verdenking dan wel bevestigd AGS gedurende de zwangerschap

Zwangerschap met een bevestigde diagnose adrenogenitaal syndroom

Deze brief bevat belangrijke informatie als u zwanger bent.

U bent zwanger van een kind waarbij de diagnose adrenogenitaal syndroom (AGS) is bevestigd. In deze brief beschrijven wij de adviezen voor uw kind na de geboorte. Deze adviezen zijn bedoeld voor de kinderarts, die uw kind opvangt. Wij vragen u om deze brief mee te nemen naar de bevalling en te overhandigen aan de gynaecoloog/verloskundige die de bevalling ondersteunt.

Naam betrokken expertisecentrum:

Naam klinisch geneticus:

Indien bekend naam betrokken kinderendocrinoloog:

Telefoon nummer:

Binnen kantooruren:

Buiten kantooruren:

Beleid na de geboorte:

1. De bevalling is niet standaard noodzakelijk in een in AGS gespecialiseerd centrum als deze niet in de buurt is.
2. Na de bevalling neemt de dienstdoende gynaecoloog/verloskundige contact op met de dienstdoende kinderarts. Bij voorkeur is de dienstdoende kinderarts al voor de geboorte geïnformeerd over de aanstaande bevalling. Het kind wordt door de dienstdoende kinderarts beoordeeld en hij/zij neemt contact op met de dienstdoende kinderendocrinoloog voor het afstemmen van verder beleid en behandeling.
3. Bloedafname na de geboorte ter bevestiging van de diagnose is niet noodzakelijk
4. Klinische opname is niet standaard noodzakelijk. Uitgangspunt is dat ouders reeds voldoende kennis hebben op het gebied van AGS ivm een ander kind in het gezin met AGS. Wel moet de

medicatie inname gewaarborgd zijn. Ontslag is tevens afhankelijk van intake, educatie en evt. bijkomende problematiek.

5. Medicatie (altijd na overleg met de dienstdoende kinderendocrinoloog):

Indien de bevalling gecompliceerd is verlopen voor het kind dient direct na de geboorte 5 mg hydrocortison oraal of iv. gegeven te worden en het kind voor verdere evaluatie opgenomen te worden. In dit geval dient gestart worden met een stressschema hydrocortison.

In het geval van prenataal dexamethason gebruik wordt het kind direct na de geboorte als bijnier insufficiënt beschouwd. In dit geval dient direct begonnen te worden met een stressschema hydrocortison 4 dd 5 mg per os of iv. Bij stabiele kliniek binnen 2 dagen afbouwen naar onderhoudsmedicatie.

Onderhoudsmedicatie vanaf geboorte (*beleid geldt voor een a terme neonaat: gewicht 2,5 – 4 kg*):

- Hydrocortison 3 daags 1 mg per os, evt kan op de eerste dag een hogere dosis hydrocortison gegeven worden om verhoogde steroïd precursors te onderdrukken. Hier is echter geen wetenschappelijk bewijs voor.
- Fludrocortison 2 daags 62,5 - 100 mcg microgram bij bekend salt-wasting fenotype of 2 dd 30-50 microgram bij bekend milder fenotype (eventueel pas starten indien klinisch zoutverlies aangetoond). Bij bepaalde *CYP21A2* mutaties kan het klinisch beeld variëren en kan ook gewacht worden met fludrocortison behandeling totdat het natrium gehalte daalt. In dit geval dient het Natrium gehalte frequent gecontroleerd te worden (minimaal 5 dagen post partum eerste controle).
- NaCl 10% 6 dd 1 ml òf NaCl 5% 6 dd 2 ml p.o. bij verdenking salt-wasting fenotype.

6. Poliklinische controle op de poli kinderendocrinologie 3 - 5 dagen post partum.

Zwangerschap met een verhoogde kans op adrenogenitaal syndroom maar diagnose is nog niet bevestigd

Deze brief bevat belangrijke informatie als u zwanger bent.

U bent zwanger van een kind waarbij er mogelijk sprake kan zijn van adrenogenitaal syndroom (AGS) maar de diagnose is nog niet bevestigd. In deze brief beschrijven wij de adviezen rondom de bevalling en na de geboorte. Deze adviezen zijn bedoeld voor degene die de zwangerschap en bevalling begeleidt en voor de kinderarts, die het kind onderzoekt na de geboorte. Wij vragen u om deze brief aan de behandelende gynaecoloog/verloskundige te overhandigen en deze mee te nemen naar de bevalling en te overhandigen aan de gynaecoloog/verloskundige die de bevalling ondersteunt.

Adviezen rondom de bevalling:

De noodzaak voor een (poli)klinische bevalling wordt gesteld door de behandelende gynaecoloog/verloskundige.

Logistiek gezien heeft een bevalling in het ziekenhuis de voorkeur; maar medisch gezien is het voor het kind niet noodzakelijk om in het ziekenhuis geboren te worden. Een relatieve contra-indicatie voor thuisbevalling is taalbarrière bij ouders, of matige kennis van het ziektebeeld.

Voorwaarde voor een thuisbevalling is dat het kind binnen 24 (?) uur beoordeeld kan worden door een ervaren kinderarts.

Bij een (poli)klinische bevalling:

- Zorg voor goede informatie overdracht
- Laat het kind na de geboorte beoordelen door een ervaren kinderarts
- De kinderarts neemt na de geboorte contact op met een gespecialiseerd kinderendocrinologisch centrum

Naam betrokken expertisecentrum:

Naam geneticus:

Indien bekend naam betrokken kinderendocrinoloog:

Telefoon nummer:

Binnen kantooruren

Buiten kantooruren:

Adviezen na de geboorte

Er kunnen zich 3 scenario's voordoen:

Voor alle scenario's geldt: Indien de bevalling gecompliceerd is verlopen voor het kind dient direct na geboorte 5 mg Hydrocortison oraal of intraveneus te worden gegeven en contact opgenomen te worden met het betrokken kinderendocrinologisch centrum. Dan is ook altijd een klinische observatie noodzakelijk met direct contact met het betrokken kinderendocrinologisch center.

1. Kind geboren met een onduidelijk geslacht/ mannelijk geslacht zonder palpabele testes

Indien er post partum sprake is van een neonaat met een onduidelijk geslacht/mannelijk genitaal zonder palpabele testes dan is de a priori kans op AGS zeer hoog en dient direct post partum contact opgenomen te worden met het betrokken kinderendocrinologisch centrum. Het kind wordt opgenomen in het kinderendocrinologisch centrum voor begeleiding, diagnostiek en behandeling.

2. Neonaat geboren met vrouwelijk genitaal (kans op AGS klein maar niet geheel uitgesloten)

Indien er post partum sprake is van een kind met een volledig normaal vrouwelijk genitaal (binnen 24 uur beoordeeld door een ervaren kinderarts!) dan is de a priori kans op AGS heel klein maar niet uitgesloten en kan de hiepriek afgewacht worden. Geadviseerd wordt om de hiepriek bij voorkeur uiterlijk na 72 uur te laten plaats vinden en niet verder te vertragen. Indien de hiepriek niet op de 3e dag post partum kan plaats vinden dan is het advies om het kind poliklinisch te evalueren op dag 3 post partum. Het advies is om het kind regelmatig aan te leggen en dagelijks te wegen. Ouders dienen in bezit te zijn van het spoed nummer van de kinderendocrinoloog.

3. Neonaat geboren met mannelijk genitaal met ingedaalde testes (kans op AGS 25%)

Indien de bevalling in een kinderendocrinologisch centrum plaats vindt: Neem post partum contact op met de dienstdoende kinderendocrinoloog. Indien de bevalling niet in het kinderendocrinologisch centrum plaats vindt: De dienstdoende kinderarts beoordeelt het kind en neemt contact op met de dienstdoende kinderendocrinoloog van het betrokken kinderendocrinologische centrum.

Een klinische opname is over het algemeen niet nodig. Het advies is wel om het kind regelmatig aan te leggen en dagelijks te wegen. Ouders dienen in bezit te zijn van het spoed nummer van de kinderendocrinoloog.

Het kind wordt op de 2e – 3^e levensdag poliklinisch gezien door de betrokken kinderendocrinoloog. De kinderendocrinoloog volgt de adviezen beschreven in hoofdstuk 3.2 van het werkboek adrenogenitaal syndroom.

- a. Tijdens de poliklinische controle op dag 3 (na 72 uur) wordt naast klinische beoordeling (gewichtsbeloop, lengte, RR, aspect uitwendige genitalia) bloed afgenomen voor 17OHP, androsteendion, 21 deoxycortisol (of een steroidprofiel indien dit beschikbaar is) en renine, en met voorrang ingezet (zie verder hoofdstuk 3). Bloed voor DNA in opslag wordt eveneens afgenomen. Glucose, Na, K worden cito ingezet en dienen bekend te zijn voordat de patiënt naar huis gaat.
- b. Indien klinisch stabiel en het natriumgehalte en kaliumgehalte adequaat wordt de uitslag van de hielprik cq van de laboratoriumonderzoeken afgewacht. Hierbij worden de ouders geadviseerd om de neonat frequent te voeden (elke 3 uur) en dagelijks te wegen.
- c. De kinderendocrinoloog zet het verdere beleid in afhankelijk van de uitslagen