



Kongenital binjurebarkshyperplasi

Kongenital binjurebarkshyperplasi är en medfödd sjukdom som leder till brist på de två livsnödvändiga hormonerna kortisol och aldosteron. Sjukdomen ingår i nyföddhetsscreeningen i Sverige, vilket gör att barn med svår form identifieras och behandlas i tid.

I Sverige föds cirka 10 barn med kongenital binjurebarkshyperplasi per år.

Symtom

Kongenital binjurebarkshyperplasi förekommer i olika svårighetsgrader. Vid de svåra formerna av sjukdomen kan nyfödda barn få livshotande saltförlust under de första veckorna i livet. Symtomen visar sig när barnet är 1–3 veckor gammalt som bristande viktuppgång, kräkningar, uttorkning och i svåra fall chocktillstånd. Utan behandling kan detta leda till att barnet inte överlever. Kongenital binjurebarkshyperplasi ingår därför i nyföddhetsscreeningen, vilket gör att barn med svår form kan identifieras och behandlas i tid.

Kortisolbristen leder redan under fosterlivet till ökad produktion av hormoner som har androgen effekt. Vid svårare former av sjukdomen gör det att flickors yttre könsorgan kan utvecklas i manlig riktning (viriliserar), och det kan ibland vara svårt att säkert fastställa könet vid födseln.

Personer med sjukdomen kan få symtom som trötthet, illamående, lågt blodsocker och lågt blodtryck i samband med svår sjukdom, fysisk ansträngning och stress.

Barn med lindrigare former av sjukdomen saknar symtom i nyföddhetsperioden. Senare under uppväxten kan den ökade produktionen av androgena hormoner leda till att tillväxthastigheten ökar och ge symtom som liknar alltför tidig pubertet, till exempel vuxen svettlukt, akne och kroppsbehandling.

Hos vuxna kvinnor med relativt lindrig sjukdomsform som inte diagnostiserats under uppväxten kan sjukdomen yttra sig som ökad kroppsbehandling, oregelbunden mens eller nedsatt fertilitet. Även vuxna män och kvinnor med svåra former av sjukdomen kan ha nedsatt fertilitet.

Orsak

Kongenital binjurebarkshyperplasi orsakas av förändringar i en gen. Det leder till olika svår brist på kortisol, kroppens stresshormon, och aldosteron, ett hormon som reglerar saltnivåerna i kroppen.

Behandling

Kongenital binjurebarkshyperplasi behandlas med hormonerna kortison och fludrokortison. Behandlingen är livslång. Dosen anpassas individuellt vartefter barnet växer och efter de aktuella hormonnivåerna.

Behovet av kortison ökar vid till exempel feber, olyckor med kroppsskada, operationer och narkos. Det är livsviktigt att tillräckliga doser kortison ges i sådana situationer. För alla med sjukdomen kan det vara lämpligt att bära ett halsband eller ett kort med uppgifter om sjukdomen och behovet av kortison i stressituationer.

För flickor med viriliserade yttre könsorgan kan det bli aktuellt med operation av de yttre könsorganen. I dag (2025) är det vanligt att vänta med operation tills flickan själv kan vara med och fatta beslut om eventuell operation.

Det är viktigt med psykologiskt stöd till familjen. Barnet behöver fortlöpande åldersanpassad information. Behovet av psykologiskt stöd kan öka i samband med puberteten.

Resurser

Kunskap om sjukdomen finns vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- CAH, riksföreningen för congenital adrenal hyperplasia
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad november 2025.