

Polycystisk ovariesyndrom eller medfødt binyrebarkhyperplasi? | Tidsskrift for Den norske legeforening

Medfødt binyrebarkhyperplasi er den vanligste autosomalt recessive sykdommen hos mennesker. Sykdommen gir kortisol- og aldosteronmangel og forhøyede androgennivåer. En mildere og ikke like kjent diagnose er såkalt ikke-klassisk medfødt binyrebarkhyperplasi, der nivået av kortisol er normalt og nivået av adrenokortikotropt hormon (ACTH) forhøyet. Dette innebærer økt behåring, akne, uregelmessig menstruasjon og infertilitet. Tilstanden kan minne om polycystisk ovariesyndrom.

En gruppe norske forskere har nylig publisert en studie i tidsskriftet *Fertility and Sterility* der de fremhever ikke-klassisk medfødt binyrebarkhyperplasi som en viktig differensialdiagnose til polycystisk ovariesyndrom [\(1\)](#). De mener at pasienter med infertilitet og hyperandrogenisme bør screenes for denne formen for binyrebarkhyperplasi.

For å kunne stille diagnosen ikke-klassisk medfødt binyrebarkhyperplasi må pasienten ha forhøyet nivå av 17-hydroksyprogesteron etter stimulering med syntetisk ACTH, og diagnosen må verifiseres genetisk. Markøren 21-deoksykortisol kan også være til hjelp. Væskekromatografi med tandem-massespektrometri er gullstandarden for måling av disse hormonene, og diagnostisk grenseverdi for 17-hydroksyprogesteron er ifølge europeiske retningslinjer på 30–45 nmol/L. Forfatterne av studien påpeker at referanse- og grenseverdiene er basert på en gammel metode, immunoassay, og at de derfor er utdaterte.

I studien ble 63 pasienter med mistanke om polycystisk ovariesyndrom testet for ikke-klassisk medfødt binyrebarkhyperplasi, og grenseverdien for 17-hydroksyprogesteron ble redusert til 8,5 nmol/L. Diagnosen ikke-klassisk medfødt binyrebarkhyperplasi ble verifisert genetisk hos åtte av pasientene, hvorav tre var homozygote og fem var heterozygote for den aktuelle mutasjonen. De tre homozygote pasientene hadde forhøyet basal- og/eller stimulert nivå av 17-hydroksyprogesteron, og to av dem hadde forhøyet nivå av 21-deoksykortisol. De heterozygote pasientene hadde kun forhøyet basal- og/eller stimulert nivå av 17-hydroksyprogesteron.



Grethe Ueland. Foto: Jørgen Barth

– De siste ti årene har det skjedd en overgang i hormonmåling fra immunbaserte teknikker til væsekromatografi med tandemmassespektrometri, som er mer spesifikk og sensitiv, sier Per Medbøe Thorsby, som er førsteamanuensis ved Universitetet i Oslo og sisteforfatter av studien.

– Vår studie viser at det beste er å gjøre en stimulering av binyrer med syntetisk ACTH for å skille mellom polycystisk ovariesyndrom og ikke-klassisk medfødt binyrebarkhyperplasi, men også vanlige morgenblodprøver av 17-hydroksyprogesteron og 21-deoksykortisol kan ha stor betydning, sier han.

– Det er viktig å stille riktig diagnose ved tegn til hyperandrogenisme og infertilitet. Dette fører til en mer persontilpasset diagnostikk og kanskje også en mer persontilpasset behandling, sier Thorsby.

I en ledsagende kommentarartikkel mener redaktørene av *Fertility and Sterility* at det nå er et paradigmeskifte i diagnostikken av polycystisk ovariesyndrom, og anbefaler at man vurderer utvidede undersøkelser for å stille rett diagnose.

Flere av forskerne bak studien tilhører forskningsgruppen *Biochemical endocrinology and metabolism research group* ved Hormonlaboratoriet ved Oslo universitetssykehus, en gruppe som består av både leger, realister og bioingeniører. Gruppen har som mål å forbedre diagnostikken av endokrine tilstander, spesielt gjennom bruk av proteomikk- og metabolomikkmetoder. Ett av satsingsområdene har vært å utvikle steroidpaneltester i ulike kroppsvæsker for bedre diagnostikk av binyresykdommer. For å kunne etablere nye referanseverdier til diagnostikk har de vært avhengige av gode kliniske pasientmaterialer. Ifølge Thorsby har samarbeidet med endokrinologisk avdeling ved Haukeland universitetssjukehus vært avgjørende for å få dette til.

REFERENCES

1. Ueland GÅ, Dahl SR, Methlie P et al. Adrenal steroid profiling as a diagnostic tool to differentiate polycystic ovary syndrome from nonclassic congenital adrenal hyperplasia: pinpointing easy screening possibilities and normal cutoff levels using liquid chromatography tandem mass spectrometry. *Fertil Steril* 2022; 118: 384–91. [PubMed][CrossRef]

Publisert: 21. november 2022. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.22.0685
Opphavsrett: © Tidsskriftet 2026 Lastet ned fra tidsskriftet.no 9. februar 2026.