
X-ALD mulig årsak til binyrebarksvikt hos gutter

KOMMENTAR

MORTEN ANDREAS HORN

morten.andreas.horn@ous-hf.no

Morten Andreas Horn er overlege ved Oslo universitetssykehus.

ANNE GRETHE MYHRE

Ingen av forfatterne har oppgitt noen interessekonflikter.

Takk til Nora Høimyr Holmberg og Ane Lundeby Haagensen for en lærerik kasuistikk (1). Det er verd å merke seg at binyresvikt utvikler seg gradvis og at magesmerter er et vanlig symptom. Vi har erfart barn som har gjennomgått ubehagelige prosedyrer med forberedende faste og til og med blindtarmsoperasjon før årsaksdiagnosen er stilt. Dette kan være kritisk for et barn som allerede har nedsatt stressberedskap.

Vi vil også gjerne løfte fram en av diagnosene som inngår i «forskjellige genetiske syndromer» under årsaker i kasuistikken. X-bundet adrenoleukodystrofi er en nevrometabolsk tilstand som kan ramme både menn og kvinner, men i barnealder er det bare gutter som rammes, og bare menn utvikler binyrebarksvikt (2). En klassisk presentasjon er uventet Addison-krise hos en tidligere frisk gutt (3). Et viktig poeng er at når gutter presenterer med binyrebarksvikt, kan det være et forvarsel om alvorlig neurologisk sykdom: Noen av disse guttene med X-bundet adrenoleukodystrofi utvikler en raskt progressiv, oftest fatal cerebral leukodystrofi, der allogen hematopoietisk stamcelleterapi (benmargstransplantasjon) kan være livreddende (4). X-bundet adrenoleukodystrofi er sjelden, med insidens på om lag 1,6 per 100.000 fødsler i Norge (5). Men internasjonale tall fra nyfødtscreening-programmer (foreløpig ikke innført i Norge) tyder på at tilstanden trolig er underdiagnostisert (6). Barneleger bør være oppmerksom på denne muligheten, ved binyrebarksvikt hos gutter.

REFERENCES

1. Holmberg NH, Haagensen AL. Akutt binyrebarksvikt hos et barn. Tidsskr Nor Legeforen 2023; 143. doi: 10.4045/tidsskr.22.0354. [PubMed][CrossRef]

2. Engelen M, Kemp S, de Visser M et al. X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD): clinical presentation and guidelines for diagnosis, follow-up and management. *Orphanet J Rare Dis* 2012; 7: 51. [PubMed][CrossRef]
 3. Huffnagel IC, Laheji FK, Aziz-Bose R et al. The Natural History of Adrenal Insufficiency in X-Linked Adrenoleukodystrophy: An International Collaboration. *J Clin Endocrinol Metab* 2019; 104: 118–26. [PubMed][CrossRef]
 4. Engelen M, van Ballegoij WJC, Mallack EJ et al. International Recommendations for the Diagnosis and Management of Patients With Adrenoleukodystrophy: A Consensus-Based Approach. *Neurology* 2022; 99: 940–51. [PubMed][CrossRef]
 5. Horn MA, Retterstøl L, Abdelnoor M et al. Adrenoleukodystrophy in Norway: high rate of de novo mutations and age-dependent penetrance. *Pediatr Neurol* 2013; 48: 212–9. [PubMed][CrossRef]
 6. Wiens K, Berry SA, Choi H et al. A report on state-wide implementation of newborn screening for X-linked Adrenoleukodystrophy. *Am J Med Genet A* 2019; 179: 1205–13. [PubMed][CrossRef]
-

Publisert: 13. mars 2023. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.23.0131

Opphavsrett: © Tidsskriftet 2026 Lastet ned fra tidsskriftet.no 10. juli 2026.