

AGS Eltern- und Patienteninitiative e.V.



ADRENOGENITALES SYNDROM (AGS)

Informationen für Eltern von Kindern mit AGS, Angehörige und Betroffene

Liebe Lesende dieser Broschüre,

bei Ihrem Neugeborenen oder Ihrem Kind ist gerade die Diagnose „Adrenogenitales Syndrom“ (kurz: AGS) gestellt worden. Wie es zur Diagnose kommt und wie sie vermittelt wird ist zwar unterschiedlich, jedoch sind die anfänglichen Gefühle und Gedanken bei den meisten Menschen sehr ähnlich. Viele machen sich verständlicherweise große Sorgen über den Gesundheitszustand ihres neugeborenen Kindes. Gedanken der Verunsicherung, Überforderung sowie Ängste über eine noch unklare Zukunft stehen im Raum. Zudem bestehen Bedenken, dass Ihnen die behandelnden Ärzte vielleicht nicht die (ganze) Wahrheit sagen. Oft ist dieses Unbehagen der Tatsache geschuldet, dass AGS keine allgemein bekannte Erkrankung ist und die meisten Menschen zum ersten Mal davon erfahren, wenn das eigene Kind nach der Geburt betroffen ist.

Glücklicherweise können wir Sie gleich zu Anfang mit der wohl wichtigsten Information beruhigen: AGS ist heutzutage gut behandelbar! Mit dem richtigen Wissen und einer notwendigen, lebenslangen passenden Therapie steht einem glücklichen und relativ unkomplizierten Leben rein gar nichts entgegen. Ein fundiertes und aktuelles Wissen über AGS ist dennoch zu jedem Zeitpunkt wichtig und wir möchten Ihnen mit dieser Broschüre nun „etwas in die Hand geben“, dass Sie jetzt und auch zu späteren Zeitpunkten immer wieder zu Rate ziehen können.

Wir haben dabei versucht alle wichtigen Fragen anzusprechen, die sich vom Säuglingsalter bis zum jungen Erwachsenen mit AGS ergeben und aus unserer Erfahrung häufig an die behandelnden Ärzte gerichtet werden. Bewusst haben wir auf eine möglichst verständliche und nicht zu komplizierte Sprache gesetzt. Erfahrungsgemäß kann es schwierig sein, Studierenden der Medizin oder anderem medizinischen Fachpersonal AGS in seinen unterschiedlichen Schwierigkeitsgraden zu erklären. Demgemäß ist es nur verständlich, dass diese neuen Informationen eventuell für Sie als Nicht-Mediziner und (Mit)betroffene nicht sofort und problemlos begriffen werden. Seien Sie gütig mit sich, lesen Sie bei Bedarf erneut nach und stellen Fragen.

Wenden Sie sich bei der medizinischen Betreuung von AGS immer an ein endokrinologisches Kompetenzzentrum, welches über eine große Erfahrung in der Behandlung von AGS verfügt. Hier wird man Ihnen als Betroffene selbst oder als Eltern/Erziehungsberechtigten mit Ihrem Kind zur Seite stehen, Fachkompetenz zur Verfügung stellen, Sie einfühlsam begleiten und beraten.

Wir freuen uns, Ihnen diesen Ratgeber zur Verfügung stellen zu können, der Sie auf Ihrem Weg mit AGS begleiten und Ihnen von nun an zu jeder Tageszeit unterstützend zur Seite stehen wird!

Mit freundlichen und zuversichtlichen Grüßen,

Ihre AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

Inhalt

Allgemeine Informationen	6
Was ist ein Adrenogenitales Syndrom?.....	6
Hormonproduktion der gesunden Nebenniere	7
Glukokortikoide	8
Mineralokortikoide	8
Androgene	8
Was passiert beim AGS?	9
Säuglingsalter	12
Die Diagnose durch das Neugeborenenenscreening	12
Behandlung von Säuglingen mit AGS	15
AGS mit Salzverlust	16
Unterzuckerungsneigung bei AGS	17
Besonderheiten der Diagnose eines AGS bei Mädchen (OP im Kleinkindalter)	19
Psychologische Unterstützung	23
Offenheit mit der Erkrankung	24
Kindesalter	25
Behandlung von AGS	25
Therapiekontrollen	27
Krippe, Kindergarten und Schule	28
Laboruntersuchungen	28
Salivetten	29
Filterpapierkarte	29
Harnsammlung	30
Laborkontrollen	30
Spritzenangst.....	31
Jugendliche	32
AGS mit Salzverlust.....	32
AGS und Sport.....	33
Besonderheiten bei Mädchen mit AGS	34
Besonderheiten beim Jungen mit AGS (Pubertät/TART)	34
Kontrolluntersuchungen/Behandlungsplan.....	35
Medikamentenanpassung bei Zeitumstellung auf Reisen	36
Schule	36

Junge Erwachsene	37
Vorsorgeuntersuchungen.....	37
Transition.....	38
Familienplanung und Fertilität	39
Vorgeburtliche Diagnostik (PND, Pränataltherapie mit Dexamethason)	39
Kann ein nächstes Kind wiederum ein AGS haben?	40
Molekulargenetische Untersuchungen beim AGS	41
Fertilität als AGS Betroffene.....	42
Aus ärztlicher Sicht Fertilität.....	43
Fertilität bei Frauen mit AGS	43
Fertilität bei Männern mit AGS.....	45
Unterzuckerungsneigung bei AGS (siehe: S.17).....	46
Alkohol.....	46
Krankheiten & Notfälle, Unfall und operative Eingriffe	47
Notfallset.....	48
Nebennierenkrise.....	49
Formelles und Bürokratie	50
Der Notfallausweis	50
Brauchen Patienten mit AGS einen Schwerbehindertenausweis?.....	51
Sonstiges.....	52
Leitlinien.....	52
Link und Hinweis auf OP-Artikel Operationen/Gesetz zum Schutze von Kindern	53
Stand der neusten Forschung	53
Zentrenmodell für Seltene Erkrankungen, Referenzzentren für AGS.....	54
Schulungen	55

Allgemeine Informationen

Kurz zusammengefasst:

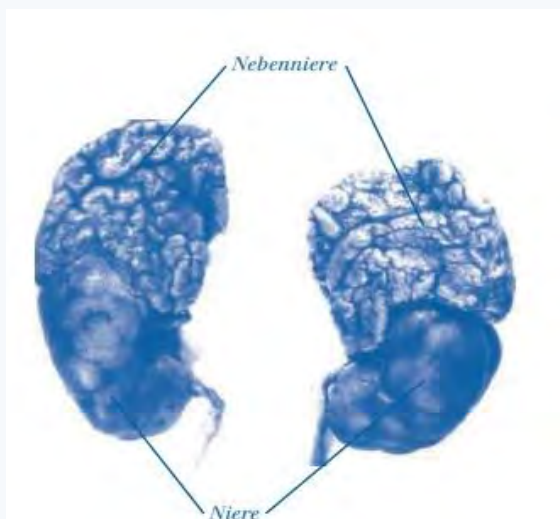
In diesem Abschnitt lernen Sie die wichtigsten Fakten zu AGS kennen. AGS ist eine angeborene hormonelle Störung der Nebennieren. Es gibt verschiedene Formen und Schweregrade von AGS – beispielsweise mit und ohne Salzverlust. AGS kann bei allen Geschlechtern auftreten. Bei Mädchen kann es zu einer sogenannten Vermännlichung der äußeren Geschlechtsorgane kommen. Heutzutage ist AGS nicht ungefährlich, aber lebenslang gut mit Medikamenten in Tablettenform behandelbar.

Was ist ein Adrenogenitales Syndrom?

Unter der Diagnose von AGS werden verschiedene Störungen der Nebenniere zusammengefasst, die alle zu einer verminderten Bereitstellung von Kortisol führen. Der verminderten Bereitstellung liegt ein Enzymdefekt zugrunde. Enzyme sind Eiweiße, die im Falle der Nebenniere an der Bildung von Botenstoffen (Hormonen) beteiligt sind. Damit gehört die Diagnose AGS zu einer Gruppe von Erkrankungen, die man auch als „angeborene Nebenniereninsuffizienz“ bezeichnet. Insuffizienz bedeutet, dass eine Unterfunktion in der Nebenniere besteht. Die Nebenniere ist eine Hormondrüse, die wie eine kleine Mütze auf der Niere liegt und verschiedene lebens-

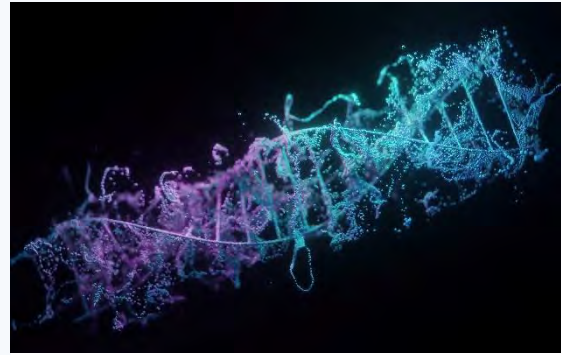
wichtige Botenstoffe produziert, die auch als Hormone bezeichnet werden. Hierzu gehören erstens die Glukokortikoide, die insbesondere zur Bewältigung von Stresssituationen „lebenswichtig“ sind. Zudem kommen zweitens die Mineralokortikoide, die für die Aufrechterhaltung des körpereigenen Salz-Wasserhaushalts notwendig sind. Drittens sind die Androgene beispielsweise für die Muskelkraft bei Männern und Frauen wichtig, können bei übermäßiger Produktion jedoch zu einem vermännlichten Erscheinungsbild führen.

Beim AGS ist die Produktion von diesen Botenstoffen der Nebenniere verändert, in anderen Worten „insuffizient“. Glukokortikoide und Mineralokortikoide werden in der Nebenniere zu gering produziert und es werden gleichzeitig zu viele Androgene gebildet. In der Folge vergrößert sich die Nebenniere, da sie versucht, die mangelnde Hormonbildung durch Zellwachstum auszugleichen. Deshalb wird die Erkrankung im Englischen auch als angeborene Nebennierenvergrößerung (engl. congenital adrenal hyperplasia, kurz CAH) bezeichnet. Bei circa 90% der von AGS betroffenen Menschen liegt der sogenannte Enzymdefekt „21-Hydroxylasemangel“ vor. Je nachdem, wie stark der Enzymdefekt beim Säugling ausgeprägt ist, besteht entweder



©AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

das Vollbild der Erkrankung – auch als „klassisches AGS“ oder „early onset AGS“ bezeichnet oder eine mildere Form der Erkrankung. Letztere wird als „nicht-klassisches AGS“ bezeichnet und wird auch als „late-onset AGS“ bezeichnet. Während die Enzym-Restaktivität der sogenannten 21-Hydroxylase beim klassischen AGS in der Regel zwischen 0% und 5% beträgt, liegt diese beim nicht-klassischen AGS noch bei etwa 20% bis maximal 50%. Beim klassischen AGS kann man zusätzlich noch zwischen einem AGS mit Salzverlust (75%-90%)



©AdobeStock_481148397

und einem AGS ohne Salzverlust (0%-25%) unterscheiden.

Hormonproduktion der gesunden Nebenniere

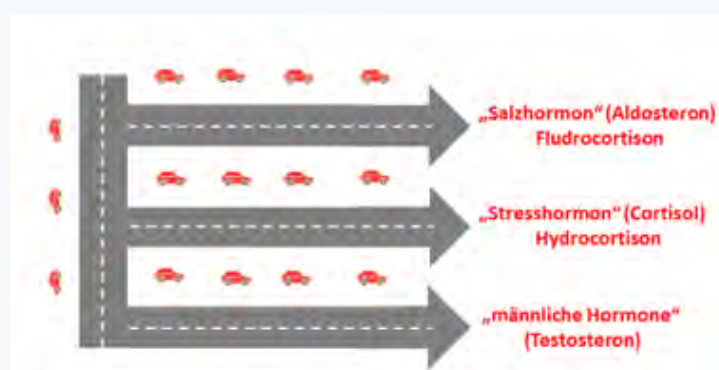
In der gesunden Nebenniere gibt es drei Herstellungs- bzw. Synthesewege für Hormone, die in der Regel offen und „staufrei“ verlaufen. Es bestehen keinerlei „Hindernisse“ für diejenigen Stoffe, die wie kleine Autos auf freien Straßen verkehren und später gemeinsam die lebenswichtigen Hormone bilden. Diese „Herstellungsstraßen“ ermöglichen normalerweise die Bildung des salzhaushaltregulierenden Hormons „Aldosteron“, des Stresshormons „Kortisol“ und den „Androgenen“ als männlichen Hormonen. Im Idealfall werden diese

drei Substanzklassen völlig störungsfrei und im hinreichenden Ausmaß produziert.

In der gesunden Nebennierenrinde werden drei verschiedene Substanzklassen von Botenstoffen (Hormonen) gebildet:

- Glukokortikoide: Kortisol
- Mineralokortikoide: Aldosteron
- Androgene: Testosteron und Testosteronvorstufen

Bildüberschrift: Visualisierung der Hormonproduktion in der gesunden Nebenniere



©Prof. Dr. Walter Bonfig

Glukokortikoide

Bestimmt kennen Sie die Wortstämme „Gluko“ (d. h. Zucker) und „Kortex“ (d. h. hier aus der Rinde, genauer der Nebennierenrinde). Wichtigster und bekanntester Vertreter der sogenannten Glukokortikoide ist das körpereigene und lebenswichtige Stresshormon „Kortisol“. Zum einen ist es für die Stabilisierung des Blutzuckers zuständig – daher der Wortstamm „gluko“. Zum anderen wird das Kortisol vermehrt bei körperlichem Stress wie bei akuter Krankheit mit Fieber, schweren Unfällen oder auch bei Operationen benötigt, um das Ausmaß von Entzündungs- oder Stressreaktionen im Körper zu kontrollieren. In der Blutzucker-stabilisierenden Wirkung setzt Kortisol Traubenzucker frei, der eine wichtige Energiequelle des Körpers ist. Dadurch wird der Blutzuckerspiegel auch im Hungerzustand konstant gehalten, was besonders in Belastungssituationen von Bedeutung ist. Kortisol muss auch im Blut vorhanden sein, damit das Hormon „Adrenalin“ wirken kann. Darüber spielt es eine wichtige Rolle im Hinblick auf eine gesunde Abwehr- und Entzündungsreaktion.

Mineralokortikoide

Bestimmt kennen Sie bereits das Wort „Mineralien“ und verbinden damit den Gedanken an „Salze“. Die sogenannten „Mineralokortikoide“ sind Hormone, welche den Salzhaushalt im menschlichen Blut sowie den Flüssigkeitshaushalt im Körper regulieren. Das wichtigste Mineralokortikoid ist das „Aldosteron“. Es sorgt dafür, dass im Körper

genügend Salz in Form von Natriumchlorid zurückgehalten und nicht sofort über die Niere ausgeschieden wird. Gleichzeitig führt es zur Ausscheidung eines zweiten wichtigen Salzes, dem Kalium. Mit dem Salz wird auch Wasser im menschlichen Körper gehalten – und somit auch stets ein gesunder und altersgerechter Blutdruck. Wenn der Körper jedoch zu wenig Aldosteron bildet, verliert er zunehmend Salz und Wasser, der Blutdruck fällt ab und es kommt in der Folge zu einer „Salzverlustkrise“. In einem solchen Fall kann die Konzentration des Kaliumsalzes so stark ansteigen, dass Herzrhythmusstörungen und schlimmstenfalls auch ein Herzstillstand folgen.

Androgene

Fast alle Menschen kennen das Wort „Testosteron“ und denken dabei schnell an große, starke und behaarte Männer. Testosteron ist der bekannteste Vertreter der sogenannten „Androgene“, die auch als Geschlechtshormone bezeichnet werden. Unabhängig vom Geschlecht führen diese Androgene zu Haarwuchs, Muskelzuwachs und einer tiefen Stimme. Hat eine erwachsene Frau zu viele Androgene im Körper, kommt es meist zu einer verstärkten und als unangenehm empfunden Behaarung nach männlichem Muster – in medizinischen Kreisen auch als „Hirsutismus“ bezeichnet. Zudem können Regelstörungen und ein allgemein vermännlichtes Erscheinungsbild auftreten.

Was passiert beim AGS?



©Prof. Dr. Walter Bonfig

Beim AGS kommt es durch einen erblich bedingten Enzymmangel zu einer Störung der Hormonbildung in der menschlichen Nebennierenrinde. Normalerweise bauen verschiedene Enzyme aus einer gemeinsamen Vorstufe – dem Cholesterin – die Glukokortikoide (Kortisol), die Androgene (Testosteronvorstufen) und die Mineralokortikoide (Aldosteron) auf. Wenn bei einem AGS eines der wichtigen Enzyme namens „21-Hydroxylase“ nicht ausreichend wirksam ist, ist die Produktionskette an dieser Stelle unterbrochen. Nun werden Kortisol und Aldosteron nicht ausreichend, Androgene jedoch im Überschuss produziert. Die Hirnanhangsdrüse erkennt in diesem Fall, dass die Menge an Kortisol nicht ausreicht und versucht die Nebennierenrinde durch einen anderen Botenstoff namens „ACTH“ weiter zur Produktion von Kortisol anzuregen. Hierbei kann jedoch das Hormon, das hinter dem Enzymblock liegt, nicht weiter ansteigen (Kortisol und

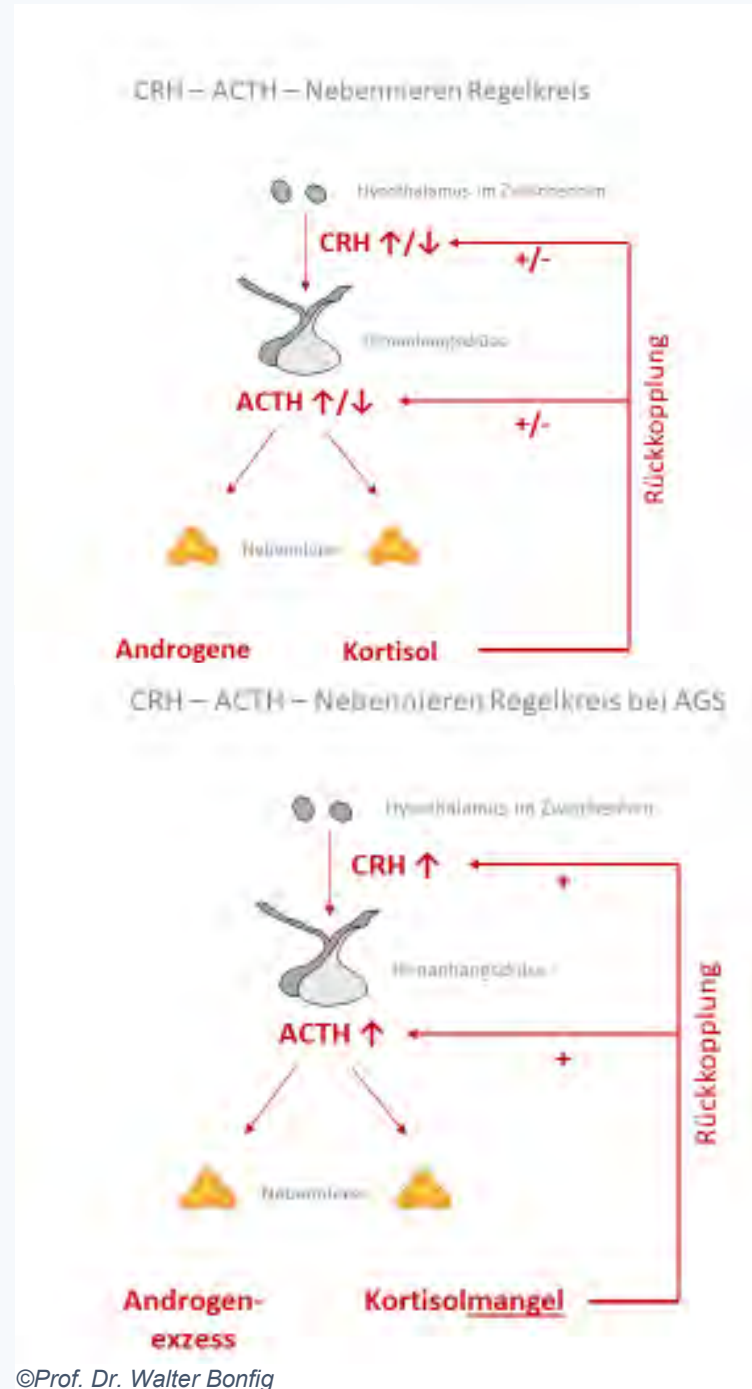
Aldosteron). Das hohe ACTH regt dann jedoch die Nebennierenrinde an, ganz viele Androgene zu produzieren.

Beim AGS sind durch den erblich bedingten Enzymdefekt die Wege zum Stresshormon Kortisol und zu dem Salzhaushalt regulierenden Hormon Aldosteron „blockiert“. Es funktioniert nur noch der Weg zu den Androgenen, weshalb diese jetzt vermehrt in der Nebenniere produziert werden.

Die Produktion von Kortisol wird zentral vom Kopf gesteuert, d. h. vom Hypothalamus im Zwischenhirn und von der Hirnanhangsdrüse. Man nennt diese Steuerung auch die „Hypothalamus-Hirnanhangsdrüsen-Nebennieren-Achse“. Merkt der Körper, dass zu wenig Kortisol vorhanden ist, geschieht eine Rückmeldung an den Hypothalamus sowie an die Hirnanhangsdrüse im Gehirn. Die Gehirnbotsstoffe vom Hypothalamus namens „Corticotropin-releasing-Hormon=CRH“ und von der Hirnanhangsdrüse

(Hypophyse) namens „Adnocorticotropes Hormon der Hypophyse=ACTH“ werden nun vermehrt ausgeschüttet. ACTH regt zusätzlich die Nebennierenrinde an, alle ihre 3 Botenstoffe wie Kortisol zu produzieren (siehe Abbildung: Was passiert beim AGS).

Ist die Konzentration von Kortisol im Körper sehr hoch, geschieht eine Meldung an die Hirnanhangsdrüse, dass jetzt genug Hormone vorhanden sind und die Ausschüttung von ACTH und CRH gestoppt werden kann. Dies wird auch als „negative Rückkopplung“ bezeichnet. In der Folge werden weniger CRH und ACTH freigesetzt und die Nebenniere damit weniger zur Kortisol-Produktion angeregt. Aufgrund des Kortisolmangels beim AGS werden vermehrt CRH und ACTH ausgeschüttet. Dadurch wird die Nebenniere angeregt, Kortisol zu produzieren, was aber aufgrund des Enzymdefektes nicht gelingt. Das einzige Produkt, das die „AGS-Nebenniere“ herstellen kann, sind die Androgene, deren Produktion in der Folge immer weiter bzw. ungehindert ansteigt. Beim AGS fehlt neben Cortisol auch der Botenstoff Aldosteron. Wie bereits erwähnt, ist Aldosteron ein Mineralokortikoid und für die Regulation des körpereigenen Salz-Wasserhaushalts von großer Bedeutung. Mineralokortikoide sorgen dafür, dass im Körper genügend Salz in Form von Natriumchlorid einbehalten und nicht über die Niere ausgeschieden wird. Fehlt Aldosteron, liegt ein AGS mit Salzverlust vor, da der Körper ohne Aldosteron kein Salz im Körper halten kann und dieses ungehindert und zügig über die Nieren ausscheidet. Gleichzeitig führt Aldosteron zur Ausscheidung eines zweiten wichtigen Blutsalzes, dem Kalium. Das Fehlen von Aldosteron führt zu einem Anstieg an Kalium im Blut. Ein Zuviel an Kalium im menschlichen Körper kann zu lebensbedrohenden Herzrhythmusstörungen führen. Mit dem Salz wird auch Wasser im Körper gehalten und

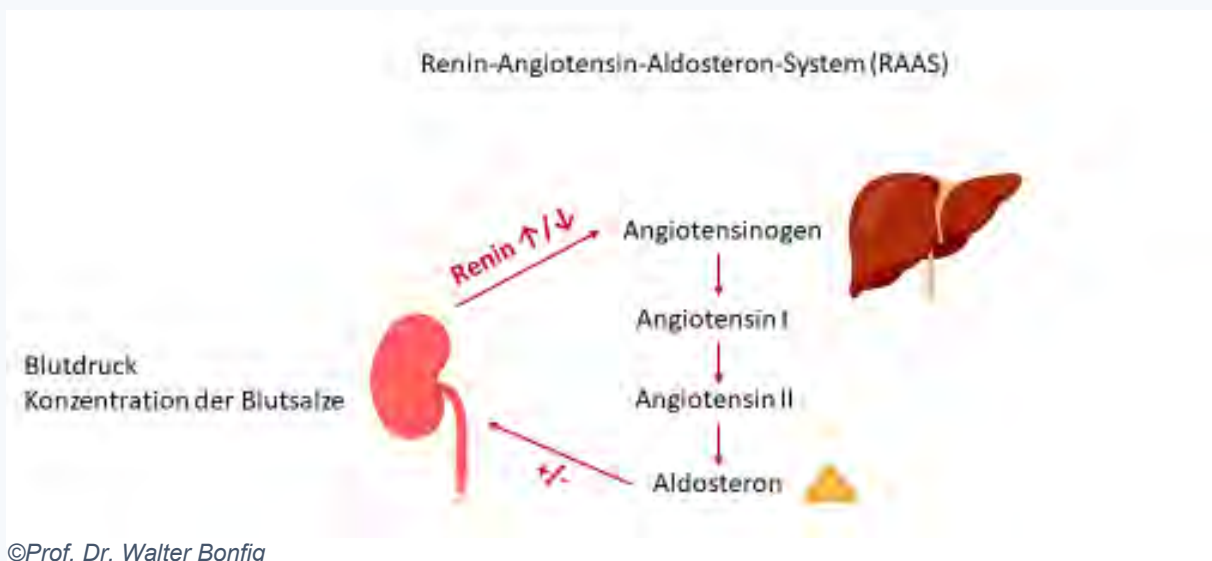


gleichzeitig damit der Blutdruck in einer ausreichenden Höhe gehalten. Die Produktion der Mineralokortikoide wird maßgeblich über ein eigenes System reguliert – das sogenannte „Renin-Angiotensin-Aldosteron-System“.

Fällt der Mineralokortikoid-Spiegel ab, steigt die Konzentration von Renin und Angiotensin im Blut. Gleichzeitig wird in der Nebenniere zunehmend Aldosteron gebildet. Fehlt das Aldosteron beim AGS mit Salzverlust, steigt das Renin aus der Niere an und es werden vermehrt „Angiotensinogen und Angiotensin I + II“ gebildet. Aufgrund des Enzymdefekts jedoch kein Aldosteron. Ein erhöhter, im Blut messbarer Reninwert ist demnach ein Hinweis auf das Vorliegen eines Mineralokortikoidmangels, genauer „Aldosteronmangel“ und weist damit auf ein AGS mit Salzverlust hin.

Zusammenfassend kann man sagen, dass bei einem AGS in der Nebenniere zum einen zu wenige Hormone wie Cortisol und Mineralokortikoid und zum anderen zu viele

Hormone in Form von Androgenen produziert werden. Man findet beim „21-Hydroxylasemangel“ klinische Symptome der Nebennierenunterfunktion und des Überschusses an männlichen Hormonen. Durch das Fehlen von Cortisol ist die Anpassung auf Stresssituationen (Krankheit, Infekt, Fieber, Operationen, starke Schmerzen) vermindert. Der Körper mit AGS bildet zu wenige Mineralokortikoide. Er verliert Salz und Wasser, der Blutdruck fällt und Betroffene neigen im unbehandelten Zustand zu einer „Salzverlustkrise“. Die Konzentration des Kaliumsalzes steigt zudem so stark an, dass schlimmstenfalls ein Herzstillstand eintreten kann. Dies gilt es mit allen – glücklicherweise zur Verfügung stehenden – medizinischen Mitteln zu vermeiden.



Säuglingsalter

Kurz zusammengefasst:

In diesem Abschnitt lernen Sie die wichtigsten Fakten über AGS im Säuglings- und Kleinkindalter kennen. Sie werden über Möglichkeiten pränataler Diagnostik, das sogenannte „Neugeborenencreening“ und Besonderheiten in den ersten Lebensmonaten aufgeklärt. Hier braucht es regelmäßige Kontrollen, etwas Geduld und eine passgenaue Einstellung mit Medikamenten. Daneben wird über Besonderheiten der schwereren Form von AGS mit Salzverlust, eine allgemeine Unterzuckerungsneigung und vorbereitende Gegenmaßnahmen aufgeklärt. Zudem werden Diagnose und Besonderheiten eines AGS bei Mädchen diskutiert und Vorteile, mögliche Risiken einer Operation im Kleinkindalter und der aktuelle rechtliche Rahmen dargestellt.

Die Diagnose durch das Neugeborenencreening

Ein AGS mit Salzverlust kann bereits kurz nach der Geburt bei beiden Geschlechtern zu einer lebensgefährlichen Krise führen. Ab diesem Zeitpunkt verursacht auch der Mangel an Mineralokortikoiden schwerwiegende Symptome, was vor der Geburt nicht der Fall ist. Relativ schnell kann das Kind viel Flüssigkeit verlieren und dadurch in eine lebensbedrohliche Krise geraten. Daher wurde AGS in das sogenannte „Neugeborenencreening“ in Deutschland aufgenommen. Dies ist eine ausführliche Reihenuntersuchung, die Neugeborene auf verschiedene Erkrankungen untersucht.

Auch wenn vor der Geburt Eltern über alle Erkrankungen, nach denen generell gesucht wird, informiert werden, sind viele sehr überrascht, wenn sie eine Nachricht erhalten, dass das Screening den Verdacht auf ein AGS ergeben hat. Oft haben sie sogar vergessen, dass eine Untersuchung durchgeführt wurde – was bei der Aufregung und dem Trubel, die mit einer Geburt einhergehen, auch völlig verständlich ist! Durch das Screening werden diese Jungen und Mädchen in den allermeisten Fällen zum Glück erkannt, bevor eine lebensbedrohliche Salzverlustkrise auftritt. Bei Mädchen wird allerdings in manchen Fällen



©AdobeStock_302539216

auch schon während der Schwangerschaft bereits an ein AGS gedacht, da sich aufgrund der Wirkung der Androgene das äußere Genitale nicht typisch männlich oder weiblich im Ultraschall darstellt. Da Jungen keine äußerlichen Anzeichen für ein AGS aufweisen, werden sie häufig zunächst nach Hause entlassen, bevor das Ergebnis des Screenings vorliegt.




Vor der Einführung des Screenings hatten Kinder mit AGS meist innerhalb der ersten 10 Tage bis 3 Lebenswochen eine lebensbedrohliche Krise mit folgenden Symptomen:

- Trinkschwäche
- Erbrechen
- Austrocknung
- Kreislaufschock

Seit mehr als 20 Jahren wird in Deutschland bereits bei Neugeborenen eine Untersuchung zur Früherkennung des AGS durchgeführt. Hierzu wird zwischen der 36.

und 72. Lebensstunde Blut entnommen und auf ein Filterpapier getropft. In einem spezialisierten Labor wird darin die Konzentration des „17-Hydroxyprogesteron“ bestimmt, welches eine Kortisonvorstufe der Nebenniere ist. Dieses ist bei Kindern mit AGS stark erhöht. Allerdings ist dieser Test ein Suchtest und ein erhöhter Wert macht die Diagnose AGS noch nicht sicher. Bei einigen Kindern – insbesondere bei Frühgeborenen oder bei kranken (gestressten) Neugeborenen – kann der Wert ebenfalls erhöht sein, ohne dass dabei ein AGS vorliegen muss!

Möglichst alle Kreise vollständig mit Blut füllen.
Filterpapier nicht anrassern! Blutproben gut lufttrocknen lassen.

Kostenträger <input type="checkbox"/> gesetzlich versichert → Nr. der Krankenkasse <input type="checkbox"/> Selbstzahler (siehe Rückseite)		Name der Krankenkasse		 0302	
Neugeborenes Nachname Vorname		Mutter Nachname Vorname			
Geburtstag	Geburtszeit Uhr	Die Probenentnahme erfolgte innerhalb der ersten 36 Std. nach der Geburt. Zweitscreening wurde veranlasst.		Adresse	
Probenentnahmedatum	Probenentnahmezeit Uhr	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein		Postleitzahl	Ort
Geburtsgewicht bzw. Gewicht bei Kontrolle g	Gestationsalter SSW	<input type="checkbox"/> Datenübermittlung abgelehnt <input type="checkbox"/> Screening abgelehnt		Telefonnummer der Mutter mit Vorwahl	
Geschlecht Mehtling M W ja	<input type="checkbox"/> Z.n. Transfusion <input type="checkbox"/> Z.n. Dopamin-Gabe <input type="checkbox"/> Z.n. Corticoid-Gabe <input type="checkbox"/> parenterale Ernährung		Sonstiges (z.B. Nummer der Erstscreeningkarte, positive Familienanamnese etc.):		
				ABCDEF  1234567890 09.2008.GP	

©AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

Tiefergehende Informationen zum Thema:

Beim Neugeborenenenscreening wird das Hormon bestimmt, das vor dem defekten Enzym namens "21-Hydroxylase" liegt und das "17-Hydroxyprogesteron" heißt. Dies ist bei unbehandelten Patienten mit AGS stark erhöht (normal < 30 - 50 nmol/l).

Wenn dieser Wert im Screening erhöht ist, wird meist telefonisch und unmittelbar Kontakt mit der Familie des betroffenen Kindes gesucht, um eine möglichst schnelle Abklärung zu gewährleisten.

Es sollte eine genauere Analyse der Konzentration dieses Hormons im Blut durchgeführt werden. Zusätzlich werden die Natriumkonzentration und die Konzentrationen weiterer männlicher Hormone gemessen.

Auch andere Hormone sind aufgrund des Enzymdefekts um ein Vielfaches erhöht. Die Verdachtsdiagnose wird in der Folge über eine dieser laborchemischen Analysen bestätigt. Im Blut liegt beim AGS mit Salzverlust ein Mangel an Natriumsalz und ein Zuviel an Kaliumsalz vor. So kann das AGS bereits in den ersten Lebenswochen diagnostiziert werden.

Die Diagnose eines Salzverlusts ist in den ersten Wochen jedoch schwierig, da das Natrium noch nicht erniedrigt und das Kalium noch nicht erhöht sein muss.

Sollte das Screening auffällig sein, wird neben den Hormonbestimmungen auch eine molekulargenetische Untersuchung durchgeführt, welche eine Abklärung zwischen schweren und milden Verlaufsformen des AGS ermöglicht.

Bei der milderer Form des AGS fallen die Kinder meistens nicht im Neugeborenenenscreening auf, sondern durch verfrühte Veränderungen, wie sie sonst erst in der Pubertät auftreten (z. B. schnelles Wachstum, Schambehaarung).

Dabei handelt es sich aber nicht um eine wirkliche Pubertät, sondern um eine sogenannte „Pseudopubertät“, bei der die männlichen Hormone nicht von den Hoden, sondern von den Nebennieren gebildet werden.

Auch dann können sich eine Schambehaarung und eine Wachstumsbeschleunigung am jungen, nicht geschlechtsreifen Körper einstellen.

Behandlung von Säuglingen mit AGS



©AdobeStock_132111102

Der bei einem AGS bestehende Hormonmangel an Kortisol und Aldosteron muss so schnell wie möglich ausgeglichen werden. Da dieser Mangel ein Leben lang bestehen wird, müssen die Hormone auch konsequent ein Leben lang ersetzt werden. Glücklicherweise ist dies oral durch die Gabe der Hormone in Tablettenform leicht möglich und tut nicht weh. Im Gegensatz etwa zum Typ 1 Diabetes Mellitus, wo das lebensnotwendige Insulin mehrmals täglich per Spritze ins Unterhautfettgewebe injiziert werden muss, was natürlich nicht schmerzfrei ist. Da der Überschuss an Androgenen eine Folge des Kortisolmangels ist, führt der Ersatz von Hydrocortison zu einer schnellen Normalisierung des erhöhten Androgenspiegels.

Entsprechend den aktuellen Behandlungsleitlinien wird in der Regel das natürliche, körpereigene Hormon Kortisol in Form von Hydrocortison zur Therapie eingesetzt. Da

die Kortisolproduktion frühmorgens am höchsten ist, versucht man diese nachzuahmen, indem bereits der größte Teil der Tagesdosis von Hydrocortison (50%) morgens gegeben wird. Die restliche Dosis wird dann zu gleichen Teilen mittags (25%) und abends (25%) verabreicht. Auch eine Aufteilung nach dem Prinzip 40-20-40% ist nach heutigem Kenntnisstand möglich. Die Dosierung des Hydrocortisons wird auf die Körperoberfläche bezogen und liegt als Richtlinie bei Kindern zwischen 10-15 mg/m²/Tag. Natürlich muss bei jedem Kind die Dosis individuell angepasst werden, so dass diese auch leicht darunter oder darüber liegen kann. Für ein Abweichen von der empfohlenen Dosis müssen jedoch hinreichende Gründe vorliegen, wie etwa eine schlechte metabolische AGS-Einstellung trotz regelmäßiger und gesicherter Medikamenteneinnahme. In der Pubertät kann der Bedarf darüber hinaus phasenweise ansteigen.



©AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

AGS mit Salzverlust

Bei allen Säuglingen sollte zunächst immer ein Mineralokortikoid gegeben werden, da das AGS mit Salzverlust die häufigste Form ist. Bei Kenntnis der genetischen Befunde kann die Wahrscheinlichkeit eines Salzverlustes aufgrund des Mangels an Mineralokortikoiden gut abgeschätzt werden. Außerdem kann die Renin-Bestimmung im Blut ebenfalls bei der Beurteilung helfen, ob ein Mineralokortikoidmangel vorliegt oder nicht. Ist dies der Fall, muss außer dem Hydrocortison auch das fehlende Mineralokortikoid dauerhaft ersetzt werden. Dies geschieht ebenfalls in Tablettenform mit dem Wirkstoff „Fludrocortison“. Die Dosierung dieses synthetischen Mineralokortikoids liegt zwischen 0,05 und 0,2 mg/Tag und wird meistens in 1 oder 2 Einzeldosen verabreicht. Der Bedarf im Säuglingsalter ist oft größer als bei älteren Patienten. Die Gabe sollte langfristig unter regelmäßigen Blutdruck-, Renin- und Blutsalzkontrollen erfolgen.

Nur bei Kindern, bei denen aufgrund der Laborbefunde und der genetischen Untersuchung sicher davon auszugehen ist, dass kein Mineralokortikoidmangel besteht, kann allein mit Hydrocortison behandelt werden. Oft profitieren jedoch auch diese Kinder von einer ganz niedrigen Fludrocortison Dosis. Unter den allgemein verwendeten Hydrocortison-Dosierungen treten normalerweise keine Nebenwirkungen auf. Daher müssen Eltern der weit verbreiteten Meinung bzw. Verallgemeinerung „Kortison ist immer schlecht für mein Kind“ entschieden entgegentreten. Logischerweise geht es nur um den Ersatz der Menge, die jeder



©AdobeStock_171484206

gut funktionierende Körper braucht und keinesfalls um hochdosierte Therapien, wie sie z. B. aus einer Rheumabehandlung bekannt sind.

Jeder Mensch braucht Cortison! Treten Nebenwirkungen auf, so ist dies ein Zeichen dafür, dass die Betroffenen nicht gut „eingestellt“ sind und wahrscheinlich ein Zuviel des lebensnotwendigen Stoffes erhalten. Wichtig für eine gute Einstellung sind regelmäßige Kontrolluntersuchungen bei erfahrenen Ärzten mit einer Spezialisierung in der Endokrinologie, die eine signifikante Anzahl an Patienten mit AGS betreuen. Eine Kontrolle der Therapie erfolgt in den ersten zwei Lebensjahren alle 3 Monate und umfasst zumeist eine Blutentnahme für die Bestimmung der Nebennierenhormone, da noch nicht mit genügender Sicherheit Speichelproben für ein 24 Stundenprofil des 17-OH-Progesteron gesammelt werden können.

Unterzuckerungsneigung bei AGS

Besonders im Säuglings- und Kleinkindalter kann es bei einzelnen Kindern mit AGS zu einer Unterzuckerungsneigung kommen. Diese kann durch die verminderte Bereitstellung der Glukokortikoide erklärt werden. Letztere helfen den Blutzucker zusammen mit anderen Hormonen zu stabilisieren. Dass nicht alle Menschen mit AGS zu Unterzuckerungen neigen, hängt auch damit zusammen, wie gut und empfindlich die zusätzlichen „Zucker-Stabilisierungshormone“ arbeiten und wie ausgeprägt der primär dem AGS zugrunde liegende Enzymdefekt ist.

Wie merke ich, dass mein Kind eine Unterzuckerung haben könnte?

Symptome, die auf eine Unterzuckerung hinweisen können, sind allgemeine Zitterigkeit, Schwitzen (Schweißperlen auf Oberlippe und Stirn), Heißhunger und Schläppheit („Apathie“) oder auch fehlende Reaktion auf Ansprache oder Stimulation. Im schlimmsten Fall kann bei einer Unterzuckerung sogar ein Krampfanfall auftreten. Dies passiert aber zum Glück sehr selten.



©AdobeStock_113280047

Was soll ich tun, wenn ich bei meinem Kind eine Unterzuckerung vermute?

Die erste Maßnahme besteht immer in der Gabe von schnell aufzunehmenden, kurzkettigen Kohlenhydraten. Dies sind vor allem Säfte und Traubenzucker. Bewusstlosen Kindern sollten jedoch keine Flüssigkeiten eingeflößt werden, da es sonst zu einem Verschlucken in die Luftröhre kommen



©AdobeStock_130629511

kann. Im Falle einer Bewusstlosigkeit sollte in jedem Fall der Notarzt gerufen werden! Wenn Sie Unterzuckerungen bei Ihrem Kind vermuten, sollten Sie umgehend mit Ihrem behandelnden Kinderendokrinologen sprechen. Man kann Ihnen dort ein Blutzuckermessgerät für zu Hause rezeptieren und Sie im Umgang damit schulen. Bei einem erneuten Unterzuckerungsverdacht sind Sie dann in der Lage mit einer Blutzuckermessung den Verdacht zu bestätigen und können sich ggf. Hilfe holen. Bei Säuglingen können Unterzuckerungen nachts auftreten, wenn der Abstand zwischen der abendlichen und der morgendlichen Hydrocortison-Gabe zu lang ist. Hier kann in vielen Fällen eine vorübergehende nächtliche vierte Hydrocortison-Dosis zur

Stabilisierung beitragen. Diese Möglichkeit sollten Sie mit Ihrem Arzt besprechen.

Besondere Risikosituationen für Unterzuckerungen sind lange Nüchternheitsphasen, Magen-Darm-Infekte oder andere fieberhafte Erkrankungen. In späterem Alter kann es auch nach übermäßigem Alkoholkonsum zur Unterzuckerungsneigung kommen. Bei den meisten Kindern treten nach dem Kleinkindalter nur noch selten Unterzuckerungen auf. Dabei handelt es sich meistens um die oben genannten Risikosituationen. Auch dann besteht die Notfalltherapie in der Gabe von schnell resorbierbaren Kohlenhydraten (z. B. Saft, zuckerhaltige Limonaden oder Traubenzucker). Bei fieberhaften Infekten muss zugleich die Hydrocortison-Dosis verdreifacht bis verfünffacht werden. Bei Erbrechen sollte an die Möglichkeit der Gabe von Prednison Zäpfchen gedacht werden.



©AdobeStock_158817772

Besonderheiten der Diagnose eines AGS bei Mädchen (OP im Kleinkindalter)



©AdobeStock_205169417

Möglicherweise haben Sie erst gerade erfahren, dass Ihre neugeborene Tochter ein AGS hat. Verständlicherweise machen Sie sich nun große Sorgen und Sie haben eventuell Angst, falsche Entscheidungen für ihre Tochter zu treffen, die Sie nicht mehr rückgängig machen können. Neben den medizinischen Aspekten z. B. der Möglichkeit einer lebensbedrohlichen Stoffwechselkrise und der unbedingten Notwendigkeit einer lebenslangen Therapie (-Überwachung) sind Sie nun mit der Tatsache konfrontiert, dass Ihre Tochter eine Veränderung im Aussehen der äußeren Genitalien aufweist. Letztere schauen anders aus, als Sie es normalerweise erwartet hätten. Nun werden Sie auch noch damit konfrontiert eine Entscheidung darüber treffen zu müssen, ob und wann ein operativer Eingriff mit einer Korrektur bei ihrer Tochter erfolgen soll. Es ist nur verständlich, dass Sie sich vermutlich mit der Gesamtsituation unwohl und überfordert fühlen.

Die Entscheidung für oder gegen eine Operation ist eine sehr persönliche und kann eigentlich nur vom Kind selbst getroffen

werden. Jedoch ist jenes aufgrund seines Alters dazu noch nicht in der Lage und wird vermutlich noch einige Jahre brauchen, um seine eigene Erkrankung hinreichend zu verstehen. Ärzte können immer nur einen Rat aussprechen. Ganz egal, wie eine Familie sich entscheidet – sie kann sich sicher sein, dass die behandelnden Fachärzte die persönliche Entscheidung mittragen und unterstützen. Um diese gut treffen zu können, brauchen Eltern und Erziehungsberechtigte eine umfassende Aufklärung über alle Möglichkeiten eines operativen Eingriffs. Die Frage, ob eine Operation wirklich nötig ist, sollte offen diskutiert werden. Hierbei ist es individuell sehr unterschiedlich, was als notwendig angesehen wird und es gilt es auf jeden Fall noch eine kurze Zeit abzuwarten. Unter der medikamentösen Behandlung kann die Vermännlichung des äußeren Genitals eines Mädchens auch geringer werden. Eine Entscheidung für eine OP bei AGS ist keine Notfallmaßnahme, sondern ein geplanter Eingriff nach sorgfältiger Abwägung und Entscheidung! Somit gibt es nicht die eine „richtige“ oder „falsche“ Antwort. Gleichzeitig kann je nach Ausprägungsgrad des veränderten äußeren Genitals eine medizinische Indikation vorliegen, weil gesundheitliche Probleme akut und zukünftig auftreten können werden. Probleme wie Blasenentzündungen bei Harnabflusshindernis oder mangelhafter Abfluss des Menstruationsblutes.

Da jede Familie und jedes soziale Herkunftssystem unterschiedlich ist, gibt es auch viele unterschiedliche Lösungen für ein glückliches Dasein. In dieser Konsequenz ist die oftmals an die behandelnden Ärzte gerichtete Frage „Was würden Sie nun an unserer Stelle tun?“ zwar menschlich nachvollziehbar, lebenspraktisch aber nicht wirklich hilfreich. Leider gibt es nur

wenige gute Langzeituntersuchungen nach einer solchen Operation. Viele der vorliegenden Studienergebnisse resultieren aus Operationstechniken, die bereits lange nicht mehr praktiziert werden, da sie heute als nicht mehr auf dem medizinisch neuesten Stand gelten.

Einige erwachsene Patienten leiden heute stark unter den schlechten Ergebnissen der alten OP-Techniken. Sie fordern daher, dass alle Eltern die Entscheidung für oder gegen eine Operation auf einen späteren Zeitpunkt verschieben, bei dem das Kind auf jeden Fall selbst mitreden kann. Andere Frauen sagen, sie seien glücklich darüber, dass die Eltern ihnen diese Entscheidung einst abnahmen. Ihrer Empfindung nach war eine sehr frühe Korrektur genau richtig und ermöglichte Ihnen früh(er) – vergleichbar mit der OP bei einem angeborenen Herzfehler – ein selbstbestimmtes und unbeeinträchtigtes Leben. Bei Befragungen von AGS betroffenen Frauen hat sich überdies die Tendenz gezeigt, dass sehr große Zufriedenheit über Operationen im Kindesalter vorliegen, wenn in Kompetenzzentren operiert wurde, in denen ein großer Erfahrungsschatz für AGS-Operation in Chirurgie und der Begleitung der Familie durch Endokrinologie und Psychologie vorliegt.



©AdobeStock_207525225



©AdobeStock_396560880

Argumente, die für eine Operation im ersten Lebensjahr sprechen, sind eine einfachere Durchführbarkeit, da durch die erhöhten Sexualhormonspiegel im Rahmen der sogenannten „Mini-Pubertät“ im Säuglingsalter das Genitalgewebe elastischer ist. Zudem kommt eine verminderte Narbenbildung und somit ein verbesserter Erhalt der Sensibilität und eine insgesamt komplikationslosere, post-operative Entwicklung. Zudem beginnt die Geschlechtsidentifikation allmählich ab dem zweiten Lebensjahr und das Kind besucht eventuell schon früh eine Krippe oder eine Kita, in der sich die Kinder vielleicht in ihrer Nacktheit begegnen. Für die Entscheidung zu einer frühen Operation wurde 2002 auf einer internationalen Konsensuskonferenz beschlossen, dass basierend auf neueren Ergebnissen der optimale Zeitraum ein Lebensalter von 2 bis 6 Monaten darstellt, da in diesem Alter die Operation besser durchzuführen ist als später. Während man in der Vergangenheit häufig zu zwei Zeitpunkten operiert hat (Klitorisverkleinerung im Säuglingsalter und Vergrößerung der Scheide und Verlagerung der Scheidenöffnung vor

Beginn oder in der Pubertät), wird heute entsprechend den Leitlinien dieser Konsensuskonferenz empfohlen, in einer einzigen Operation gleich beide Korrekturen durchzuführen. Vor der Entscheidung für und der Durchführung einer möglichen Operation sollten Sie sich immer ausreichend informiert und gefestigt in ihrem Entschluss fühlen. Die Entscheidung für eine Durchführung der Operation ihrer Tochter ist nicht mehr rückgängig zu machen und muss daher wohl überlegt und abgewogen sein! Sehr wichtig ist eine ausreichende Erfahrung seitens der Chirurgen. Im Jahr 2002 hat eine internationale Medizinkonferenz Leitlinien für die Diagnostik und Behandlung des AGS festgelegt. Dieses sogenannte „Consensus Statement“ (dt. Konsenserklärung) der Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society for Pediatric Endocrinology hat festgehalten, dass ein chirurgischer Eingriff nur in Zentren mit einer gesicherten Expertise erfolgen sollte und defi-

niert ein solches Zentrum mit einer Operationshäufigkeit von mindestens 3 - 4 Patienten pro Kalenderjahr. Es gibt in Deutschland nur wenige Zentren, die diese Kriterien vollends erfüllen. Daher sollten Sie explizit fragen, wie viele Operationen pro Jahr durchgeführt werden. Bei ausweichender Antwort, wie etwa „manche“ oder „einige“ sollten Sie nach der exakten Anzahl fragen. Ruhig und bestimmt sollten Sie auch nach dem jeweiligen Erfolg fragen. Lassen Sie sich auch Bilder von vor und nach der OP zeigen. Gute und erfahrene Ärzte werden dies nicht ablehnen und einwilligen, wenn Sie als Fürsorgende in dieser wichtigen Frage eine zweite Meinung einholen möchten. Fragen Sie auch danach, ob der Chirurg die Ergebnisse der oben genannten Konsensuskonferenz kennt. Seit Oktober 2021 gibt es in Deutschland eine neue Rechtslage (§1631e Bürgerliches Gesetzbuch). Seitdem können Eltern nicht mehr im Alleingang möglichen operativen Eingriffen an den inneren und/oder äußeren Geschlechtsmerkmalen eines nicht einwilligungsfähigen Kindes mit einer Variante der Geschlechtsentwicklung zustimmen, insofern der Eingriff nicht bis zu einer selbstbestimmten Entscheidung des Kindes aufgeschoben werden kann. Die Einwilligung erfordert eine Genehmigung des Familiengerichtes, welches seine Entscheidung auf Grund der Stellungnahme einer interdisziplinären Kommission trifft.



©AdobeStock_373072965

Diese Stellungnahme kann auf schriftlicher Basis erfolgen. Einer interdisziplinären Kommission gehören der behandelnde Arzt/die behandelnde Ärztin, eine weitere ärztliche Person, eine Person mit psychologischer, kinder- und jugendpsychotherapeutischer oder kinder- und jugendpsychiatrischer Berufsqualifikation und eine in Ethik weitergebildete Person an. Die ärztlichen Kommissionsmitglieder müssen unterschiedliche kinderheilkundliche Spezialisierungen aufweisen und dürfen nicht in derselben Einrichtung beschäftigt sein. Zudem muss eine Fachärztin oder ein Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin mit dem Schwerpunkt Kinderendokrinologie und –diabetologie einer Operation zustimmen. Alle Kommissionsmitglieder müssen Erfahrung im Umgang mit Kindern mit Varianten der Geschlechtsentwicklung haben. Da bei Mädchen mit AGS die inneren Geschlechtsmerkmale ohne Einschränkung weiblich sind und später einmal ein regelmäßiger Menstruationszyklus einsetzt und Schwangerschaften möglich sind, ist dieser Weg gewählt worden, um im Gegensatz zu anderen Varianten der Geschlechtsentwicklung eine operative Therapie zum idealen Zeitpunkt offen zu halten.



©AdobeStock_359617342

Trotz aller Sorgen sollten sich Familien und soziale Bezugssysteme der Diagnose so offen und unaufgeregt wie möglich stellen. Es gibt keinen Grund irgendetwas zu verheimlichen! Die Erkrankung ist gut behandelbar und die Kinder können ein völlig normales Leben führen. Jedes Verschweigen, auch dem Kind selbst gegenüber, schafft Raum für Mythen und falsche Vorstellungen. Auch könnte sich das Kind unsicher fühlen, wenn über etwas, von dem es betroffen ist ein Geheimnis bleiben soll. Hier kann die Selbsthilfe entscheidend dazu beitragen, dass es gelingt die Phase der eigenen Verunsicherung möglichst schnell hinter sich zu lassen und das Kind auf die Zukunft hin ausgerichtet zu begleiten.

Psychologische Unterstützung

Die zu treffende Entscheidung für oder gegen eine mögliche Operation ist nicht leicht. Sie müssen akzeptieren, dass ihr Kind Ihre besondere Zuwendung braucht. Daher ist es wichtig, dass Sie in dieser schwierigen Zeit genau diejenige Unterstützung und/oder Form von Hilfe bekommen, die Sie benötigen und die Ihnen guttut. Falls Sie in der Behandlung eines spezialisierten Zentrums für pädiatrische Endokrinologie sind, wird Ihnen die Unterstützung durch einen Psychologen oder eine Psychologin nach der Geburt angeboten. Dies bedeutet nicht, dass die Ärzte Sie für schwach oder inkompetent halten, sondern diese Hilfe für Sie ähnlich wichtig sein könnte wie etwa die Hormonersatztherapie ihres Kindes für es



©AdobeStock_22722781

selbst. Dabei ist wichtig zu wissen, dass die behandelnden Psychologen genauso spezialisiert zum Thema AGS, wie es auch die Ärzte oder Chirurgen sein sollten.

Psychologen, die in der Kinderheilkunde tätig sind, konzentrieren sich nicht nur auf die besonderen Bedürfnisse der Kinder mit medizinischen Problemen, sondern haben auch immer die Familie, die Eltern sowie die gesunden Geschwister im Auge. Eltern und/oder Erziehungsberechtigte, die nicht nur die Expertise pädiatrischer Endokrinologen und versierter Chirurgen zur Seite haben, sondern auch die Unterstützung erfahrener Psychologen, fühlen sich meist sicher und stark genug zu entscheiden, was das Beste für Ihr Kind bzw. ihren Schützling ist. Auch für das heranwachsende Kind kann die Verbindung zu einem Psychologen in anspruchsvollen und fordernden Zeiten wichtig sein, in denen es die Frage „Warum Ich?“ stellt und möglicherweise gegen sein AGS revoltiert. Auch Sie können dann wieder Beratung und Unterstützung finden, wenn ihr Kind Ihre Hilfe besonders braucht. Eine andere Art der Unterstützung können Sie in Eltern anderer betroffener Kinder finden. Kontakte zu diesen Familien können über die behandelnden Ärzte oder Selbsthilfegruppen hergestellt werden.

Offenheit mit der Erkrankung

In der Vergangenheit haben viele Eltern die Grundlagen und Folgen der Erkrankung, insbesondere die Genitalveränderungen bei Mädchen, nicht mit ihren Kindern besprochen. Oftmals wurden diese Kinder „versteckt“ – Windeln wurden nicht vor Dritten gewechselt und selbst die Großeltern erfuhren nichts über das AGS ihrer Enkel. Obwohl dies sicherlich nur gut gemeint war und in der Absicht erfolgte, keine Ambivalenzen gegenüber dem Geschlecht des Kindes zu erwecken, hatte ein solcher Umgang oftmals fatale und traumatisierenden Folgen. Kinder haben besonders feine Antennen, wenn es um das Wahrnehmen von gut gemeinten Geheimnistuereien, Lügen und daserspüren von Ängsten und Sorgen Erwachsener geht. In Unwissenheit der wahren Gründe malen sie sich in ihrer Phantasie die schrecklichsten Geschichten aus. Daher sollten Eltern offen mit allen Aspekten des AGS umgehen. Die Fragen des Kindes sollten in altersentsprechender Art und Weise beantwortet werden. Wenn Ihnen dies schwerfällt, seien Sie ehrlich und sagen es dem Kind genauso. Suchen Sie vielleicht jemanden auf, der es dem Kind erklären und einfühlsam transparent machen kann. Obwohl es nicht immer der einfachste Weg ist, die Wahrheit zu sagen, ist es der einzige Weg ihrem Kind gerecht zu werden.

Ein besonderer Fall ist das junge Mädchen, das als Säugling oder Kleinkind operiert



©AdobeStock_183290649

wurde. Um als junges Mädchen zu begreifen, welche Operation gemacht wurde, muss sie das AGS verstehen. Das ist eine essenzielle Voraussetzung dafür, selbst (mit)entscheiden zu können, wann nach einer reinen Klitorisverkleinerung beispielsweise die Erweiterung der Scheide und die Verlagerung des Scheidenausgangs durchgeführt werden sollen. Ist das Kind zu jung, wird es durch die Erklärungen leicht verunsichert. In der Pubertät wird das Mädchen sich schwer für eine Operation entscheiden können, wenn der Zeitpunkt so definiert wird, dass man sich auch sexuell beginnt zu erforschen, dann aber vorher erst noch eine Operation in dem Bereich ansteht. Bei diesem Dilemma brauchen das Mädchen und auch die Eltern psychologische Unterstützung.

Kindesalter

Kurz zusammengefasst:

In diesem Kapitel lesen Sie über AGS im Kindesalter. Es geht um wichtige Etappen auf dem Weg zu einer individuell passenden Einstellung der Medikamente und regelmäßige Kontrolluntersuchungen bei Spezialisten oder in spezialisierten Zentren. Für die regelmäßigen Untersuchungen sind ein sensibler Raum und Umgang wichtig. Schließlich erfahren Sie allerlei Wissenswertes zu verschiedenen Formen der Laborkontrollen und wertvolle Tipps, wie Sie bei möglicher Spritzenangst Ihres Kindes handeln können.

Behandlung von AGS



©AdobeStock_205393591

Ab dem 3. Lebensjahr kann die Therapieüberwachung durch das sogenannte „24-Stunden 17-OH-Progesteron (Kortisolvorstufe) Speichelprofil“ erfolgen. Der Vorteil ist, dass dieses zu Hause entnommen und per Post an die behandelnden Ärzte geschickt werden kann. Die aktuellen Laborergebnisse liegen in der Folge dann bereits vor, wenn man zum Kontrollbesuch ins Krankenhaus kommt. Diese Besuche finden ab dem 4. Lebensjahr halbjährlich statt. Der Arzt oder die Ärztin untersuchen das Kind, um festzustellen, ob etwas auf eine zu niedrige oder zu hohe Medikamentendosierung hinweist. Manche Zentren

verwenden wie beim Neugeborenen-Screening eine Filterpapierkarte, auf die jeweils vor der Medikamenteneinnahme eine kapilläre Blutprobe aus dem Finger oder Ohr getropft wird. Daraus lässt sich ebenfalls problemlos ein 17-OH-Progesteron-Tagesprofil erstellen.

Ab dem Zeitpunkt, wo eine Urinsammlung möglich ist, kann auch die AGS-Einstellung mit einem sogenannten „Harnsteroidprofil“ im 24-Stunden Sammelurin überprüft werden. Alle Methoden weisen unterschiedliche Vor- sowie Nachteile auf und die jeweilige Verfügbarkeit hängt vom betreuenden kinderendokrinologischen Zentrum ab.

Der wichtigste klinische Parameter zur Beurteilung der AGS-Einstellung bei Kindern ist ein normales, lineares Wachstum. Dies bedeutet, dass während des Körperwachstums weder eine übermäßige Wachstumsbeschleunigung noch ein Wachstumsknick eintreten sollten. Aus diesem Grund ist die akkurate Körperlängenmessung von großer Wichtigkeit. Bei einer Fludrocortison-Überdosierung kann es zu Bluthochdruck kommen. Der Blutdruck sollte bei jeder Kontrolle gemessen werden – was gerade bei noch sehr jungen Kindern eine echte Herausforderung darstellen kann!

Zeichen einer nicht ausreichenden Einstellung mit Hydrocortison

Folgende Symptome können auf eine nicht ausreichende Dosierung hinweisen:

- ungewöhnliche Müdigkeit und Schwäche
- Kopfschmerzen und Schwindelgefühl
- Übelkeit und Erbrechen
- Appetitlosigkeit
- Magenschmerzen
- Gewichtsverlust
- dunkle Pigmentierung der Haut

Folgende Symptome können auf eine zu hohe Dosis hinweisen:

- Gewichtszunahme
- rundes Gesicht
- verlangsamtes Wachstum
- hoher Blutdruck

Beachten Sie unbedingt: Sollten Ihnen als Eltern oder betreuenden Personen diese Symptome auffallen, müssen Sie unbedingt einen zeitnahen Termin bei einer Spezialistin oder einem Spezialisten vereinbaren und dabei auf die Dringlichkeit der Symptome hinweisen!

Bei einer langanhaltenden Unterdosierung mit Hydrocortison können die erhöhten Androgene bei Jungen und Mädchen zu einer Vermännlichung führen. Diese geht in der Regel mit einer allgemeinen Zunahme von Körperbehaarung und Muskulatur, mit einem Auftreten bzw. starker Vermehrung der Schambehaarung sowie einem Tieferwerden der Stimme einher. Hinzukommend ist das Körperwachstum zunächst beschleunigt – da sich die Wachstumsfugen jedoch durch den Einfluss der Androgene zügiger schließen, bleiben die Betroffenen meist als erwachsene Menschen zu klein.



©AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

Bei Mädchen kann es zum Ausbleiben der Regelblutung kommen. Damit einhergehend ist bei schlechter Therapieeinstellung die Fruchtbarkeit deutlich herabgesetzt. Zusätzlich besteht die Gefahr, dass sich bei Jungen die Hoden verändern (siehe Kapitel Besonderheiten bei Jungen mit AGS zu TART).

Eine Vorstellung und schlimmstenfalls eine Zurschaustellung des kindlichen Intimbereichs in Vorlesungen und/oder Studentenunterricht oder Begehungen für medizinisches Personal sollte prinzipiell vermieden werden – hier besteht die Gefahr einer Traumatisierung für das Kind! Glücklicherweise finden solche Zurschaustellungen im Normalfall heute nicht mehr statt. Allenfalls müssen sie sehr sensibel mit dem Kind abgesprochen werden und sollten nur auf dessen ausdrückliches Geheiß stattfinden.

Therapiekontrollen

Die Art der Therapieüberwachung ist zwar von Zentrum zu Zentrum unterschiedlich, aber eigentlich so wichtig wie die Behandlung selbst. Obwohl die Unterschiede in der Überwachung zunächst variieren, gibt es viele unterschiedliche, jedoch gleich zuverlässige Methoden der Therapiekontrolle. Zur Auswahl stehen beispielsweise 17-OH-Progesteron-Speichelprofile, 17-OH-Progesteron-Profile in der Filterpapierkarte aus Kapillarblut oder ein Harnsteroidprofil im 24-Stunden Sammelurin mit unterschiedlichen Vor- und Nachteilen. Wie bereits erwähnt ist neben den Laboruntersuchungen die Überwachung der jeweiligen Größen- und Gewichtsentwicklung von großer Bedeutung. Im Allgemeinen wachsen Kinder und Jugendliche mit konstanter Wachstumsgeschwindigkeit auf einer Linie der körperlichen Wachstumskurve – auch Perzentile genannt – entlang und werden so groß wie ihre Eltern es Ihnen über die Vererbung mitgegeben haben. Dies wird als

genetische Zielgröße bezeichnet. Eine Wachstumskurve sollte lückenlos geführt werden. Allein durch das Überwachen der Größen- und Gewichtsentwicklung entstehen Hinweise für eine Über- oder Unterdosierung der entsprechenden Medikamente. Bei einer Unterdosierung ist das körperliche Wachstum beschleunigt und bei einer Überdosierung verlangsamt. Bei guter Einstellung ist es völlig normal und die Kinder können die sogenannte genetische Zielgröße erreichen. Die Kontrolluntersuchungen sollten in den ersten beiden Jahren vierteljährlich stattfinden. Ab dem 3. bis 4. Lebensjahr kann bei unauffälligen Verläufen ein 6-monatiger Abstand zwischen den Untersuchungen ausreichen. Der Blutdruck sollte bei den Kontrolluntersuchungen regelmäßig gemessen werden.

Es sollte diskret und nicht bei jeder einzelnen Vorstellung der Stand der Pubertätsentwicklung festgestellt werden, wobei eine Inspektion des Genitals bei dokumentierter guter Einstellung keinesfalls alle 3 - 4 Monate erforderlich ist. Seien sie in Abstimmung mit den behandelnden Ärzten immer sehr sensibel gegenüber dem Kind. Die Bestimmung des Knochenalters sollte erfolgen, wenn Hinweise auf eine Über- oder Unterdosierung vorliegen. Solche Anhaltspunkte finden sich in Bezug auf Anomalien im Körperwachstum oder der Laborbefunde. Regelmäßige Röntgenuntersuchungen zur Feststellung des Knochenalters sind normalerweise nicht nötig, wenn die Einstellung gut und lückenlos dokumentiert ist.



©AdobeStock_200822745

Krippe, Kindergarten und Schule

In Krippe und Kindergarten sollte die betreuenden Pädagogen über die Nebenniereninsuffizienz des Kindes und über das Vorgehen bei plötzlich auftretendem Fieber, bei schwerer Verletzung oder einem schweren Unfall informiert werden. Der Notfallausweis, zusätzliches Hydrocortison, Prednison-Zäpfchen und ggf. auch eine Hydrocortison-Notfallampulle sollten dort immer in haltbarer Form hinterlegt sein.

Hinweis: Auf der Homepage der AGS- Eltern-Patienteninitiative e.V. ist ein Informationsblatt für erzieherisches Personal erhältlich/steht zum Download bereit

Laboruntersuchungen

Die Spiegel der Nebennierenhormone schwanken erheblich innerhalb von 24 Stunden. In den frühen Morgenstunden zwischen 4 und 6 Uhr steigt das Cortisol zunächst an. Morgens sind die Konzentrationen hoch, fallen dann über Tag ab und sind gegen Mitternacht am niedrigsten. Nach einer Dosis Hydrocortison fallen die Androgenspiegel ab. Beachten Sie, dass einzelne Blutspiegelmessungen zu nicht definierten Zeitpunkten daher wenig aussagekräftig sind. Im Blut gemessen werden 17-OH-Progesteron, Androstendion, Testosteron, DHEAS (Testosteronvorstufe der Nebennierenrinde) und ACTH (Botenstoff der Hypophyse zur Stimulation der Nebennierenrinde). Elektrolyte und Renin werden zusätzlich bei Patienten mit Mineralokortikoid-Behandlung bei einem Salzverlust gemessen. Um eine bessere Auskunft über die Hormonspiegel während eines Tages zu erlangen, eignen sich Profile aus Speichelproben, für die keine Blutentnahme nötig ist. Dies erlaubt die Hormonkonzentration in normalen Lebensumständen in Abhängigkeit von der normalen oder der



©AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

besonderen Belastung (z. B. Leistungssport) zu messen und Dosisanpassungen bedarfsgerecht zu bestimmten Tageszeiten vorzunehmen. Solche Profile können alternativ auch aus Kapillarblut erstellt werden, welches nach einem Fingerstich auf eine Filterpapierkarte getropft wird. Eine weitere Möglichkeit, die AGS Einstellung über den Tag zu beurteilen, stellt das Harnsteroidprofil im 24 Stunden Sammelurin dar. Beachten Sie, dass die verschiedenen Methoden unterschiedliche Vor- und Nachteile haben und nicht alle Methoden in allen kinderendokrिनologischen Zentren verfügbar sind.

Salivetten

Für das Speichelprofil 17-OH-Progesteron sollte der Speichel vor der jeweiligen Hydrocortison-Einnahme gesammelt werden (d. h. im Normalfall drei Proben/Tag).

Weitere Zeitpunkte können bei speziellen Fragestellungen sinnvoll sein. Bitte besprechen Sie dieses stets mit Ihrem Kinderendokrinologen. Die sogenannten Salivetten bestehen aus einem Sammelgefäß, einem Einhängegefäß und einer Kunstfaserrolle.

Zur Anwendung:

- Kunstfaserrolle entnehmen und etwa 1-2 Minuten im Mund kauen bis sie voll mit Speichel durchtränkt ist
- Watterolle zurück in das Einhängegefäß und dies dann in das Sammelgefäß geben
- Jede Salivette mit Namen und Uhrzeit beschriften
- Speichelproben können bei Raumtemperatur aufbewahrt werden
- Postversand ist ohne Kühlung auch bei sommerlichen Temperaturen möglich

Filterpapierkarte

Für das 17-OH-Progesteron Tagesprofil aus Kapillarblut wird eine Lanzette bzw. Stechhilfe für den Fingerstich und eine Filterpapierkarte (wie für das Neugeborenen Screening) benötigt. Genau wie beim Speichelprofil wird in der Regel vor der Hydrocortison-Einnahme eine Laborprobe gewonnen. Das Filterpapier soll mit dem Blut gut durchtränkt sein, sodass auf beiden Seiten der Karte das Blut sichtbar ist. Anschließend lässt man die Filterpapierkarte lufttrocknen – erst danach ist sie für den Versand bereit!

Anwendung:

- Finger waschen und abtrocknen (zuhause ist keine Desinfektion notwendig)
- Fingerstich mit Lanzette/Stechhilfe
- Blutstropfen auf Filterpapierkarte auftragen, bis die Markierung auf beiden Seiten gut mit Blut durchtränkt ist
- Filterpapierkarte mit Namen und Uhrzeit beschriften
- Filterpapierkarte lufttrocknen lassen
- Postversand ins Labor



©AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

Harnsammlung

Der Harn wird über 24 Stunden gesammelt. Wichtig ist, dass nur ein Morgenurin in die Harnsammlung eingeht! Am Tag der Urinsammlung sollten keine ungewöhnlichen oder stressigen Aktivitäten geplant werden. Die Medikamente sollen wie immer eingenommen werden.

Anleitung:

- Start im Laufe des Morgens, wobei der erste Morgenurin verworfen wird. Ab dann erst läuft die Sammelzeit!
- Alle weiteren Urinportionen werden in einem Sammelgefäß gesammelt
- Der Morgenurin des Folgetages beendet die 24 Stunden Harnsammlung
- Sammeldatum und Zeit sollten dokumentiert werden
- Die Gesamtmenge des Urins über 24 Stunden sollte dokumentiert werden
- Entweder wird der gesamte Urin oder eine Teilprobe von 20-40 ml aus der Gesamturinmenge in der Klinik bzw. im Labor abgegeben. In letzterem Fall ist die Angabe der Gesamturinmenge unbedingt notwendig!



©AGS- Eltern- und Patienteninitiative e. V.

Laborkontrollen

Meistens wird einmal pro Kalenderjahr eine Blutabnahme durchgeführt. Dabei werden die AGS-Einstellung und mögliche Folgen der Langzeit-Glukokortikoidtherapie überprüft. Häufig werden dazu folgende Parameter bzw. Werte bestimmt:



©AdobeStock_275322418

- 17-OH-Progesteron, Androstendion, DHEAS, Testosteron (d. h. Androgene und deren Vorstufen)
- ACTH, Renin, Elektrolyte
- Bei Bedarf zusätzlich:
- Vitamin D, Calcium, Phosphat, alkalische Phosphatase, Parathormon
- Glukose und HbA1c (Langzeitblutzuckerwert)
- Blutfettwerte wie Cholesterin, HDL-/LDL-Cholesterin, Triglyceride

Spritzenangst

Viele Menschen und besonders Kinder fürchten sich vor Blutabnahmen. Was können Sie dafür tun, dass die Blutabnahme gut funktioniert? Zunächst sollte vorab ausreichend getrunken werden, damit die Venen besser „gefüllt“ sind als sie es im „ausgetrockneten“ Zustand sind. Ungefähr eine

halbe Stunde vor der Blutabnahme kann auch ein Emla®Pflaster oder eine entsprechende Creme verwendet werden. Das Medikament enthält ein Lokalanästhetikum, das die Haut betäubt, sodass der Einstich weniger weh tut.

Wie kann man psychologisch unterstützen?

Wichtig ist eine ruhige und unaufgeregte Reaktion der Eltern oder Begleitpersonen im Rahmen der Blutabnahme. Sie sollten stets ehrlich kommunizieren und handeln und niemals dramatisieren oder verharmlosen.

Vermieden werden sollten folgende Aussagen:

„Das tut nicht weh.“ „Das ist nicht schlimm.“ „Du musst keine Angst haben.“ „Es gibt nur einen kurzen Stich und dann ist es schon vorbei.“ „Wenn du lieb bist, gibt’s danach ein Eis“.

Hilfreicher sind angstmindernde Formulierungen wie:

„Du wirst etwas spüren, erzähl mir nachher, was Du gespürt hast.“

„Andere Kinder sagen, dass es sich anfühlt als würde sie jemand feste kneifen. Erzähl mir bitte wie es sich für Dich angefühlt hat, wenn es vorbei ist.“

„Deine Aufgabe ist es, ganz still zu halten und Dein Kuscheltier festzuhalten / die Hand der Mama zu drücken.“

„Du kannst dem Arzt/der Ärztin jetzt sehr helfen, wenn Du Deinen Arm so still wie möglich hältst“.

„Du kannst mir helfen, indem Du für mich dieses Pflaster hältst.“

„Ich sehe, dass es Dir schwerfällt, Deinen Arm ruhig zu halten. Ich werde Dir dabei helfen / Die Schwester wird Dir dabei helfen.“

„Der Arzt/die Ärztin zählt bis drei, dann holst Du tief Luft und hustest fest.“

„Drück Dein Kuscheltier/Spielzeug/die Hand der Mama ganz fest.“

Jugendliche

Kurz zusammengefasst:

In diesem Kapitel erfahren Sie Wichtiges im Umgang mit Jugendlichen, die ein AGS haben. Auch in der Pubertät ist eine lückenlose Einnahme der lebenswichtigen Medikamente unentbehrlich. Experimentiert werden kann in allen anderen Lebensbereichen – hier jedoch nicht! Daneben lesen zur Unterzuckerungsneigung im Sport und vorbeugenden Maßnahmen. Schließlich gibt es einige Besonderheiten hinsichtlich unterschiedlicher Kontrolluntersuchungen bei Mädchen und Jungen in der Pubertät sowie in besonderen belastenden Phasen (z.B. Stress und Reisen) zu beachten.

AGS mit Salzverlust

Im jugendlichen Alter durchleben alle Menschen eine Phase, in welcher sie sich dem elterlichen Einfluss zunehmend entziehen möchten. Diese Phase ist auch durch eine erhebliche Kreativität und eine gesteigerte Risikobereitschaft gekennzeichnet. Die eigene Persönlichkeit reift in dieser Phase weiter aus, neue Bezugspersonen werden gewählt und erste Partnerschaften entstehen. All diese Veränderungen können auch Einflüsse auf den Umgang mit einer chronischen, d. h. dauerhaften Erkrankung haben. Darüber hinaus gibt es auch für AGS spezifische Veränderungen, die in dieser Phase ablaufen. Beispielsweise verläuft bei Jugendlichen der Kortisol - Abbau der eingenommenen Hydrocortison - Medikation schneller als bei jüngeren Kindern (bei Mädchen ausgeprägter als bei Jungen). Es kann dementsprechend eine höhere Dosis



©AdobeStock_199870898

Hydrocortison benötigt werden. Außerdem steigen im jugendlichen Alter langsam die Konzentrationen der Sexualhormone (Östrogen beim Mädchen, Testosteron beim Jungen) an. Das im Blut gemessene Testosteron kann in diesem Rahmen auch zunehmend aus den Keimdrüsen stammen und nicht mehr nur aus der Nebenniere wie vor dem Beginn der Pubertätsentwicklung. Dies muss bei der Beurteilung der hormonellen Einstellung von den behandelnden Ärzten beachtet werden. Manchmal ist die Phase der Jugend auch durch eine verminderte Therapieadhärenz gekennzeichnet. Dies bedeutet, dass Jugendliche die Medikamente nicht mehr ganz so regelmäßig einnehmen und auch hier Grenzen austesten möchten. An diesem Punkt kann es gefährlich werden! Das Risiko für eine Nebennierenkrise steigt und ist die Kontrolle der Androgen-Synthese der Nebenniere einmal durchbrochen, dauert es oft, bis wieder eine gute AGS-Einstellung erzielt ist. In Folge unregelmäßiger oder ausbleibender Medikamenteneinnahmen kann es zu schlechtem Wohlbefinden mit Antriebslosigkeit, niedrigem Blutdruck sowie zur Vermännlichung bei weiblichen Jugendlichen kommen. Als gefährlichste Komplikation kann die bereits erwähnte Nebennierenkrise auftreten, die es unbedingt zu vermeiden gilt!

AGS und Sport

Wissenschaftliche Untersuchungen haben gezeigt, dass bei Menschen mit AGS sowohl bei Kurzzeitbelastung als auch bei Ausdauersport nicht nur die Cortisol-Reserve eingeschränkt ist, sondern der Körper auch weniger von einem weiteren Stresshormon – dem Adrenalin – bereitstellen kann. Adrenalin wird normalerweise bei Sport und anstrengender körperlicher Betätigung vermehrt von der Nebennierenmark gebildet und führt zum Beispiel zu einem Anstieg der Herzfrequenz und des Blutdrucks. Außerdem führt Adrenalin dazu, dass dem Körper „Zucker“ in Form von Glukose zur Verfügung gestellt wird, der dann den Muskeln als Energiequelle zur Verfügung steht.

Da bei Menschen mit AGS damit zwei Blutzucker stabilisierende Hormone vermindert sind, kann es vor allem bei längerer sportlicher Aktivität (Ausdauersport) zu einer Unterzuckerungsneigung kommen. Daher empfehlen wir, zum Sport schnellresorbierbare Kohlenhydrate mitzunehmen und gegebenenfalls vor oder während dem Sport



Kohlenhydrate zu konsumieren. Geeignete Kohlenhydrate sind Obst (z. B. Bananen), Müsliriegel, Apfelsaftschorle oder zuckerhaltige, isotonische Getränke. Um den Flüssigkeits- und Elektrolytverlust während des Sports zu ersetzen, sollte auch auf eine ausreichende Trinkmenge geachtet wer-

den. Unter diesen Maßnahmen ist ein Mensch mit AGS voll leistungsfähig und kann auch sportlich sehr erfolgreich sein!



©AdobeStock_362991346

Eine zusätzliche Gabe von Glukokortikoiden (Hydrocortison) ist vor Sport nicht erforderlich. Dass dies keine Vorteile bringt, wurde ebenfalls in wissenschaftlichen Untersuchungen bestätigt. Eine dauerhaft zu hohe Glukokortikoiddosis kann sogar zu einer Verringerung der Muskelmasse und der Muskelkraft führen und sollte daher vermeiden werden. Wenn ein Mensch mit AGS Hochleistungssport betreibt, muss die Einnahme von Glukokortikoiden bei der Nationalen Anti-Doping Behörde (NADA) angegeben werden. Zusätzlich muss Notwendigkeit der Einnahme ärztlich bestätigt werden, da alle Glukokortikoide auf der Verbotliste der nationalen und weltweiten Anti-Doping Agentur stehen.



©AdobeStock_218457941

Besonderheiten bei Mädchen mit AGS

Bei Mädchen tritt ca. 2 Jahre nach Pubertätsbeginn die erste Regelblutung auf. Davor sollten Mädchen mit AGS jugendgynäkologisch untersucht werden, um sicherzustellen, dass es für die Regelblutung kein Abflusshindernis im Körper gibt. Jugendgynäkologisch bedeutet hier, dass die durchführenden Frauenärzte in einer vorsichtigen Untersuchung von Jugendlichen besonders ausgebildet sind und währenddessen sehr behutsam vorgehen. Falls im Kleinkindalter eine Operation im Genitalbereich stattgefunden hat, wäre jetzt auch ein guter Zeitpunkt, die Jugendlichen nochmal genauestens zu informieren, sollte dies bislang noch nicht ausführlich geschehen sein. Wenn das AGS nicht gut eingestellt ist und die Androgene folglich erhöht sind, kommt es bei Frauen mit AGS zu vermehrter Körperbehaarung vom männlichen



©AdobeStock_113056900

Behaarungstyp – auch „Hirsutismus“ genannt. Hinzukommen können Zyklusunregelmäßigkeiten mit eingeschränkter Fruchtbarkeit.

Besonderheiten beim Jungen mit AGS (Pubertät/TART)



©AdobeStock_315998193

Bei Jungen mit AGS kann es ab dem jugendlichen Alter zur Bildung von gutartigen „Knoten“ im Hoden kommen. Früher wurde

dies meist nur bei sehr schlechter AGS-Einstellung beobachtet. Diese „Knoten“ werden „TART“ (=testikuläre adrenale Resttumen) genannt. Ab Beginn der Pubertätsentwicklung wird deshalb auch bei Jungen mit AGS jährlich eine Ultraschall-Untersuchung der Hoden empfohlen. Bösartig sind die „TART“ nicht, sie können aber lokal den Hoden durch Druck schädigen und die Fruchtbarkeit beeinträchtigen. Wenn TART diagnostiziert werden, sollte die AGS-Medikation überprüft und bei schlechter Einstellung optimiert werden. Außerdem kann vorbeugend über die Option einer Spermienkonservierung nachgedacht werden.

Kontrolluntersuchungen/Behandlungsplan

Auch für Jugendliche mit AGS sollen regelmäßig Kontrolluntersuchungen durchgeführt werden, um die AGS-Einstellung zu prüfen und mögliche Nebenwirkungen einer Langzeit-Glukokortikoidtherapie zu erfassen. Im jugendlichen Alter erfolgen Kontrollen meistens in halbjährlichen Abständen. Prinzipiell sollten bei jeder Kontrolle Größe, Gewicht und Blutdruck ermittelt werden. Bis zum Alter von 15 Jahren bei Mädchen und bis zum Alter von 17 Jahren bei Jungen macht eine Bestimmung des Knochenalters durch ein Röntgenbild der (linken) Hand Sinn.

Sobald die Wachstumsfugen verschlossen sind, muss das Knochenalter nicht mehr bestimmt werden. Im Normalfall wird einmal jährlich eine Blutabnahme durchgeführt – vor allem um die Elektrolyte und das Renin zu bestimmen. Neben weiteren Nebennierenhormonen werden oft auch noch die Blutfettwerte, der Blutzucker und das Vitamin D überprüft. Die AGS-Einstellung kann außerdem noch durch ein 17-OH-Progesteron-Tagesprofil im Speichel, im Kapillarblut oder im 24h-Sammelurin überprüft werden. Eine Knochendichtemessung sollte im jungen Erwachsenenalter zwischen 25 und 30 Jahren erfolgen. Wie bereits erwähnt, gehören bei Mädchen im jugendlichen Alter die jugendgynäkologische Untersuchung und bei Jungen die jährliche sonographische Untersuchung der Hoden zum Standard.



©AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

Medikamentenanpassung bei Zeitumstellung auf Reisen

Einnahme-Uhrzeit, zusätzliche Dosis

Medikamentenanpassungen können bei Reisen in unterschiedliche Zeitzonen relevant werden. Beträgt die Zeitverschiebung nur 2 - 3 Stunden, ist dies meist irrelevant. Bei einer Zeitverschiebung um ≥ 4 Stunden wird es etwas komplizierter. Bei einer Reise nach Westen verlängert sich der Tag, d. h. eine zusätzliche Hydrocortison-Einnahme ist sinnvoll. Bei einer Reise nach Osten verkürzt sich der Tag, d.h. dass gegeben falls eine Hydrocortison-Dosis reduziert oder weggelassen werden kann. Zu beachten ist, dass der menschliche Biorhythmus etwa 3 - 5 Tage braucht, um sich an eine neue Zeitzone zu gewöhnen. Vor geplanten Auslandsreisen mit relevanter Zeitverschiebung sollte das Vorgehen individuell mit der behandelnden Ärztin bzw. dem behandelnden Arzt besprochen werden.

Prinzipiell gilt, dass auf Reisen immer genug Medikamente mitgenommen werden müssen, auch für den Fall einer längeren Stressdosis. Im Sinne einer Risikostreuung sollten die Medikamente auf Flugreisen auf das aufgegebene Gepäck und das Handgepäck aufgeteilt werden. Bei Reisen in wärmere Länder sollen Prednison Zäpfchen gekühlt werden. Die Hydrocortison Notfallampulle (inkl. Nadeln und Spritzen) sollte mitgenommen werden. Der europäische Notfallausweis sollte nicht vergessen werden. Oft ist es auch hilfreich eine Kopie des letzten Arztbriefes mitzunehmen oder abzufotografieren und sich bereits im Vorfeld zu erkundigen, wo im Urlaubsziel eine ärztliche Behandlung mit endokrinologischer Expertise möglich ist.



©AdobeStock_178530971

Schule

Prinzipiell empfiehlt sich in der Schule ein möglichst offener Umgang mit der Erkrankung, wobei es prinzipiell ausreichend ist, als Diagnose mitzuteilen, dass eine angeborene Nebennierenunterfunktion vorliegt. In der Schule sollten ein Notfallausweis, Hydrocortison Tabletten, Prednison Zäpfchen und ggf. auch eine Hydrocortison-Notfallampulle hinterlegt sein. Im Notfall sollten Notärzte und die Eltern informiert werden. Generell wird *keine* Empfehlung zu einer Hydrocortison-Stressdosis bei psychischem Stress oder Prüfungsstress ausgesprochen. Dies sollte allenfalls absoluten Ausnahmesituationen wie Todesfällen von nahen Angehörigen, der Abiturprüfung oder einer vergleichbaren Abschlussprüfung vorbehalten bleiben. Prinzipiell sollten solche Dosiserhöhungen nur nach Rücksprache mit den behandelnden Ärzten erfolgen. Es gilt auch zu beachten, dass eine hohe Hydrocortison-Dosis die Nervosität verstärken kann, weil man sich nach einer höheren Hydrocortison-Dosis auch „aufgekratzt“ fühlen kann.

Junge Erwachsene

Kurz zusammengefasst:

In diesem Abschnitt lernen sie Änderungsmöglichkeiten im Hinblick auf die Medikamentengabe ab dem jungen Erwachsenenalter sowie alle essenziellen Vorsorgeuntersuchungen kennen. Die sogenannte „Transitionsmedizin“ ermöglicht einen gelungenen Übergang von der Kinderendokrinologie zur Erwachsenenendokrinologie.



©AdobeStock_283669885

Nach Abschluss des Wachstums ist es prinzipiell möglich, von Hydrocortison auf länger wirksame, synthetisch hergestellte Glukokortikoid-Präparate wie Prednison oder Dexamethason umzustellen. Dies hat

den Vorteil, dass aufgrund der längeren Wirksamkeit Prednison nur zweimal täglich und Dexamethason nur einmal täglich eingenommen werden muss. Allerdings wirken Prednison und Dexamethason deutlich stärker, sodass häufiger Nebenwirkungen wie hoher Blutdruck, Gewichtszunahme, Hautstreifenbildung (Striae), Akne und auch eine schlechtere Glukoseverträglichkeit (diabetische Stoffwechsellaage) auftreten können. Prinzipiell ist das Hydrocortison dem körpereigenen Kortisol am ähnlichsten und damit auch am verträglichsten. Mittlerweile gibt es auch ein Hydrocortison-Präparat mit verzögerter Wirkstofffreisetzung, das extra für Menschen mit AGS entwickelt wurde. Dieses muss nur zweimal am Tag eingenommen werden – morgens direkt nach dem Aufstehen und abends vor dem Einschlafen.

Vorsorgeuntersuchungen

Neben den jährlich notwendigen endokrinologischen Kontrollen sind auch weitere regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen sinnvoll. Wie bereits erwähnt sollte wegen der Langzeit-Glukokortikoidtherapie im Alter zwischen 25 und 30 Jahren eine Knochendichtemessung durchgeführt werden, da in diesem Alter die maximale Knochendichte erreicht wird und man bereits

abschätzen kann, ob ein Risiko für eine später verminderte Knochendichte besteht. Bei Frauen werden regelmäßige gynäkologische Vorsorgeuntersuchungen empfohlen (inkl. Routine-PAP-Abstrich zum Screening auf Gebärmutterhalskrebs) und bei Männern regelmäßige Ultraschallkontrollen der Hoden beim Urologen (TART-Screening).

Transition

Wenn man sich überlegt, dass heutzutage die Lebenserwartung der Menschen zwischen 80-100 Jahren liegt, steht fest, dass man als junger Erwachsener noch $\frac{3}{4}$ - $\frac{4}{5}$ des Lebens vor sich hat. Eine gute Gesundheit für diese lange Lebenserwartung wünscht sich wohl jeder Mensch für sich und seine Liebsten. Aus diesem Grund ist es besonders wichtig, dass mit einer chronischen Erkrankung der Wechsel von der Kinder- und Jugendmedizin in die Erwachsenenmedizin gut gelingt. Diese Übergangsphase wird auch als „Transition“ bezeichnet. Dabei handelt es sich keinesfalls um ein Ereignis, welches einseitig abläuft. Vielmehr geht es um einen lang angebahnten Prozess, in dem die jugendlichen Menschen immer besser zu ihrer Erkrankung und Therapie informiert sind und sich zunehmend selbstständig um die eigenen medizinischen Belange kümmern. Beispielshalber gehören dazu alleinige Gänge zur Sprechstunde, der Überblick über die benötigten Medikamente und Vorsorgeuntersuchungen oder etwa ein fundiertes Wissen zum bisherigen Krankheitsverlauf.

Es ist zu empfehlen, bereits im jugendlichen Alter einen Ausblick in die Erwachsenenmedizin zu wagen und sich einen Eindruck darüber zu verschaffen, wie es wohl sein wird, wenn man ab einem Alter von etwa 18-20 Jahren dort betreut wird. Generell gilt, dass in der Erwachsenenmedizin die Termine enger getaktet sind und man sich gut auf die Sprechstunde vorbereiten sollte, damit man nichts vergisst. Insgesamt wird auch mehr Eigenverantwortung erwartet als in der Kinder- und Jugendheilkunde. In Vorbereitung auf die Transition sollte der Jugendliche

zunehmend Kenntnisse zu seiner Diagnose, zur Therapie und zum bisherigen Krankheitsverlauf haben. Außerdem sollte man einen Überblick über die benötigten Vorsorgeuntersuchungen behalten (Blutabnahme, gynäkologische/urologische Untersuchung, Knochendichtemessung, Blutdruckmessung etc.). Falls es genetische Befunde oder Operationsberichte aus der Vergangenheit gibt, wäre es auch gut, eine Kopie davon in den eigenen Unterlagen bereitzuhalten. In jedem Fall empfiehlt es sich, die letzten wichtigen Änderungen und Ereignisse in einem kleinen Heft oder dem eigenen Endgerät zu notieren und zur Sprechstunde mitzubringen.

In manchen Kliniken werden extra „Transitionssprechstunden“ gemeinsam mit Kinder- und Erwachsenenendokrinologen angeboten. Deren Ziel ist ein gemeinsamer Übergabetermin von pädiatrischer Medizin zur Erwachsenenmedizin zusammen mit den Betroffenen. So wird das Sicherheitsempfinden bei den Betroffenen verstärkt und es entsteht ein Gefühl des Ankommens. Passend dazu hat Prof. Dr. med. Nicole Reisch unter der Mitarbeit von Clara Minea eine Broschüre verfasst, die auf folgender Internetseite veröffentlicht ist:

- [Bro Transition Prof Reisch.pdf \(glandula-online.de\)](#)

Außerdem hat Herr Prof. Dr. Walter Bonfig eine Broschüre für Jugendliche erstellt, die unter folgendem Link erreichbar ist:

- [Glandula Online: Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen und der Weg zur Transition – erklärt für Jugendliche \(glandula-online.de\)](#)

Familienplanung und Fertilität

Kurz zusammengefasst:

In diesem Abschnitt lernen Sie das Wichtigste über die Fruchtbarkeit beider Geschlechter mit AGS, Möglichkeiten der Vererbung und vorgeburtlicher Diagnostik sowie und Tipps zur Medikamentengabe während einer möglichen Schwangerschaft kennen. Die gute Nachricht: Bei guter Einstellung stehen die Chancen auf ein gesundes Kind sehr gut!

Vorgeburtliche Diagnostik (PND, Pränataltherapie mit Dexamethason)



©AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

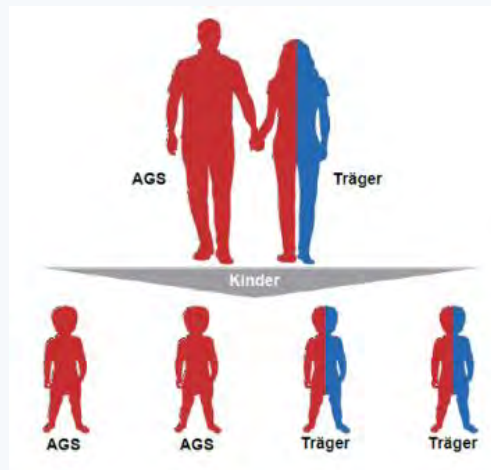
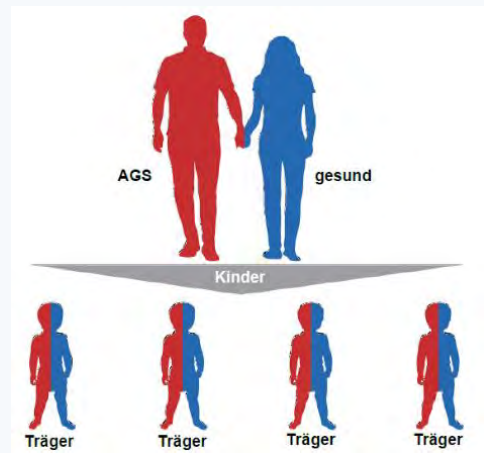
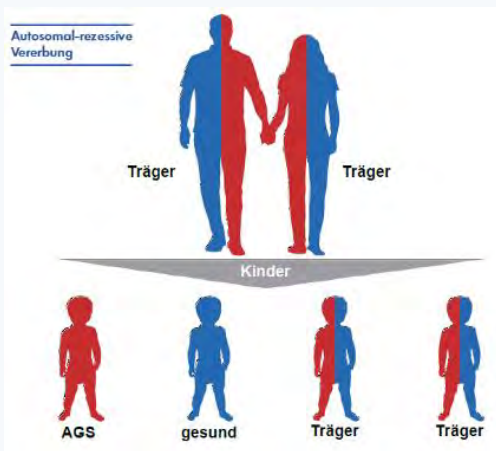
Beim AGS ist eine vorgeburtliche Diagnostik möglich, wenn das Risiko für ein AGS besteht. Dies ist der Fall, wenn Eltern bereits ein Kind mit AGS haben, ein Elternteil selbst ein AGS hat, wenn in einer Familie ein betroffenes Kind bei Geschwistern vorliegt oder wenn beide Eltern gesicherte Überträger der Krankheit sind. Mittels einer Chorionzottenbiopsie (ab der 10. Schwangerschaftswoche) kann frühzeitig die Diagnose bei einem noch ungeborenen Kind gestellt werden. Nur ausgesprochene Spezialisten sollten eine pränatale Therapie einleiten, sollte eine Notwendigkeit dafür bestehen. In manchen Ländern kann die Diagnose bereits aus einer Blutprobe der Mutter erfolgen. Ziel einer möglichen pränatalen

Therapie mit Dexamethason ist es, die bekannte Vermännlichung des äußeren Genitales bei Mädchen zu verhindern. Dazu erhält die Mutter bereits ganz zu Beginn der Schwangerschaft (zwei bis drei Wochen nach Ausbleiben der Regelblutung) Dexamethason, das im Gegensatz zum Hydrocortison über die Plazenta zum Kind gelangt und dort die Produktion der Androgene hemmt. Diese Therapie sollte nur gemeinsam mit einem in dieser Therapie erfahrenen Zentrum durchgeführt werden. Bisher gilt die Therapie noch als eine experimentelle Therapie, da sich erhebliche Nebenwirkungen für Mutter und Kind ergeben können. Ergibt die pränatale Diagnose, dass das Kind nicht betroffen bzw. männlich ist, wird die Therapie beendet. Da es Hinweise gibt, dass die relativ hochdosierte Dexamethasongabe die Entwicklung von Feten beeinträchtigen kann, ist dies ein ethischer Konfliktpunkt. Bei der Mutter können auch ein Schwangerschaftsdiabetes (Gestationsdiabetes), eine Gestose (umgangssprachlich Schwangerschaftsvergiftung) oder eine erhebliche Gewichtszunahme sowie Hautstreifenbildung (Striae) unter der Therapie mit Dexamethason auftreten. In 7 von 8 Fällen ist die Therapie wieder zu beenden, weil das Kind nicht von AGS betroffen ist oder es sich um einen betroffenen Jungen handelt.

Kann ein nächstes Kind wiederum ein AGS haben?

Wenn ein Kind mit AGS geboren wurde, besteht bei den gleichen Eltern die Möglichkeit, dass auch Geschwister des Kindes ein AGS haben können. Bei der Vererbung sind die Eltern gesund, aber Überträger der Hormonbildungsstörung. Circa einer von 56 Menschen ist Übertragender für das

AGS (diese Rate kann regional auf der Welt schwanken). Kinder von zwei Übertragenden haben generell zu 25% ein Risiko für ein AGS. Die Hälfte der Kinder sind wie ihre Eltern selbst gesunde Überträger und 25% der Kinder sind gesund und keine Überträger.



(Abbildungen aus der AGS Broschüre des Hypophysen und Nebennierennetzwerks e.V. „Das Adrenogenitale Syndrom – ein Ratgeber für Jugendliche mit klassischem 21-Hydroxylasemangel AGS“)

Molekulargenetische Untersuchungen beim AGS

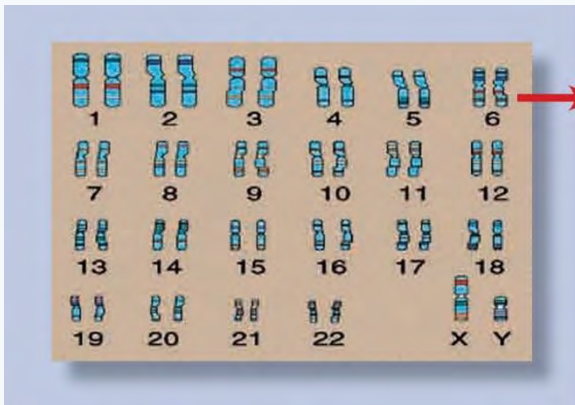
Das AGS ist eine erbliche Erkrankung. Der Erbgang ist „autosomal rezessiv“, das



©AdobeStock_412634603

heißt, dass die Eltern gesunde Überträger sind, aber jeweils eine Kopie eines Gens für das Enzym 21-Hydroxylase haben, bei dem ein Fehler vorliegt. Wird einem Kind von beiden Eltern eine Kopie mit einem Fehler vererbt, so fehlt ihm die genetische Information für eine ausreichende Enzym-

funktion und es wird ein AGS haben. Je nach Schwere dieser Fehler, ist entweder keine Restfunktion des Enzyms (schweres AGS) oder eine Restfunktion des Enzyms (schwächeres AGS) vorhanden. Aus der Art der Genfehler (Mutation) kann man daher auf die Schwere des AGS schließen. Mit dieser molekulargenetischen Untersuchung lässt sich auch feststellen, ob andere Familienmitglieder (z. B. Geschwister der Eltern oder Geschwister eines Kindes mit AGS) einen Fehler im Gen für die 21-Hydroxylase übertragen können. Da aber nur einer von 56 Menschen einen solchen Fehler in diesem Gen hat, ist die Wahrscheinlichkeit, dass Geschwister von Eltern eines Kindes mit AGS ebenfalls einen Partner finden, der Überträger einer Mutation ist, gering. Die molekulargenetische Untersuchung kann an einer entnommenen, geringen Blutmenge durchgeführt werden.



©AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

Das Gen für die 21-Hydroxylase ist auf dem Chromosom 6 lokalisiert. Fehler in diesem Gen gehen mit einer verringerten Enzymaktivität einher. So führt das Fehlen großer Abschnitte des Gens (Deletion) zu einem kompletten Funktionsverlust, bei geringeren Veränderungen (Mutationen) ist noch eine Restfunktion erhalten. Je nach Art, der von den Eltern vererbten Veränderungen liegt ein schweres oder milderer AGS vor

Fertilität als AGS Betroffene

Menschen mit AGS können spontan Kinder kriegen oder zeugen. Hierbei ist es allerdings wichtig, dass das AGS gut eingestellt ist. Im Rahmen der Schwangerschaft werden Mütter regelmäßig untersucht. Hierbei kann es durchaus nervenaufreibend sein, wenn sich die behandelnden Ärzte in der Gynäkologie nicht gut mit dem AGS auskennen. In der Schwangerschaft ist es wichtig, alle drei Monate zum Endokrinologen zu gehen. Die AGS Medikation bleibt in den ersten 6 Schwangerschaftsmonaten bei unkompliziertem Schwangerschaftsverlauf meistens unverändert und wird ggf. den letzten 3 Schwangerschaftsmonaten erhöht. Eine Glukokortikoid-Therapieempfehlung (Therapieplan) für die Entbindung ist empfehlenswert und sollte vom behandelnden Endokrinologen erstellt werden. Aufgrund der Glukokortikoidtherapie besteht ein erhöhtes Risiko für eine Schwangerschaftsdiabetes, deshalb ist es wichtig, dass man einen Zuckerbelastungstest (Glukosetoleranztest) durchführt.

Der Geburtsmodus bei AGS-Frauen hängt vom Genitalstatus und einer evtl. erfolgten Genitaloperation ab. Bei einem Großteil wird jedoch ein Kaiserschnitt empfohlen und durchgeführt. Dies muss gemeinsam von Patientin und Geburtshelfer entschieden werden. Nach der Geburt kann ganz normal gestillt werden. Die Einnahme von Hydrocortison und Fludrocortison steht dem Stillen nicht im Weg. Sehr wichtig ist, dass bei einer von AGS betroffenenen



©AdobeStock_66203589

Schwangeren auch der Kindsvater human-genetisch auf eine AGS-Trägerschaft untersucht wird. Solche Untersuchungen in Form einer einmaligen Blutentnahme bieten die Endokrinologen in den Spezialzentren in der Regel an. Eine Untersuchung im Vorhinein, schließt beim Kind AGS aus, sofern der Vater kein Träger ist. Beim Neugeborenen ist es wie bereits erwähnt nicht immer leicht, aufgrund des Hormonprofils direkt nach der Geburt ein AGS zu einhundert Prozent auszuschließen. Die Untersuchung des Vaters auf eine AGS-Trägerschaft vor der Geburt des Kindes von einer AGS Betroffenen Mutter ist die ratsamste Methode.

Aus ärztlicher Sicht Fertilität

Fertilität bei Frauen mit AGS



©AdobeStock_215532160

AGS Frauen sind fertil, wenn sie endokrinologisch gut eingestellt sind. Die Fruchtbarkeit ist gegenüber der Normalbevölkerung allenfalls geringfügig vermindert. Je besser die endokrinologische Einstellung, desto

höher die Chance schwanger zu werden. Bei einem geplanten Kinderwunsch kann der Partner genetisch auf eine AGS-Trägerschaft untersucht werden. Sofern der Partner AGS-Überträger ist und man selbst AGS hat, beträgt die Wahrscheinlichkeit 50% ein AGS Kind zu bekommen. Hierbei kann man eine Dexamethason-Therapie ab Empfängniszeitpunkt beginnen, sodass das Kind keine Genitalvermännlichung entwickelt, sollte es ein von AGS betroffenes Mädchen werden. Die Dexamethason-Therapie gilt jedoch wie bereits erwähnt derzeit noch als eine experimentelle Therapie, die mit potentiellen Nebenwirkungen für Mutter und Kind einhergehen kann. In Spezialzentren kann bereits man ab der 7./8. SSW das Geschlecht des Kindes im mütterlichen Blut bestimmen (sogenannte Geschlechtsbestimmung aus fetaler DNA im mütterlichen Blut) oder sonst ab der 10. SSW mittels Chorionzottenbiopsie. Nach dem Ende der Schwangerschaft muss die Mutter endokrinologisch eng überwacht werden, wenn das Dexamethason ausgeschlichen wird. Wie auch in anderen Lebenslagen gilt es hier, unter etwaig zu rascher Dosisreduktion eine lebensbedrohliche Nebennierenkrise zu verhindern.

Beispielschreiben für Vorgehen bei Geburt; Dosis variiert je nach Tagesdosis

Efmody mg	(modifiziertes Hydrocortison)	10 - 0 - 10
Astonin H 0,1mg		1 - 0 - 1

Während der Entbindung empfehlen wir folgende Vorgehensweise:

Bei Einsetzen der Wehen: Dosisverdopplung der oralen Medikation durch die Patientin (20 mg HC zusätzlich, ggf. Wiederholung nach/alle 6 h)

Bei Eintreffen in der Klinik, vor/Beginn einer Narkose (PDA): 50 mg Hydrocortison i.v. als KI, anschließend 100 mg als Dauerinfusion über 24 h bis zum Zeitpunkt der Entbindung/am Entbindungstag.

1. postpartaler Tag: 50 mg/8h Hydrocortison als Dauerinfusion morgens, 20 mg Hydrocortison als KI abends (ggf. kann die zweite Dosis auch oral gegeben werden). Bei unkompliziertem Verlauf, gutem Wohlbefinden der Patientin und nur geringen Schmerzen kann auch bereits ab dem 1. postpartalen Tag auf eine orale Dosis (Efmody 10 - 0 - 10mg,

zusätzlich HC 30 mg (10 - 10 - 10) p.o. und zusätzliche Einnahme von Astonin H 0,1mg 1 - 0 - 1) umgestellt werden.

Ab dem 2. postpartalen Tag – bei unkompliziertem Verlauf – Umstellung auf orale Therapie:

2. postpartaler Tag: Efmody 10 - 0 - 10mg und Hydrocortison 10 - 5 - 5 mg p.o.; Astonin H 0,1mg 1 - 0 - 1

3. postpartaler Tag: Efmody 10 - 0 - 10mg und Hydrocortison 5 - 5 - 5 mg p.o.; Astonin H 0,1mg 1 - 0 - 1

Ab dem 4. postpartalen Tag Einnahme der vorherigen Medikation (Efmody 10 - 0 - 10mg; Astonin H 0,1mg 1 - 0 - 1) und Wiedervorstellung in unserer Endokrinologischen Ambulanz (etwa 6 Wochen postpartal).

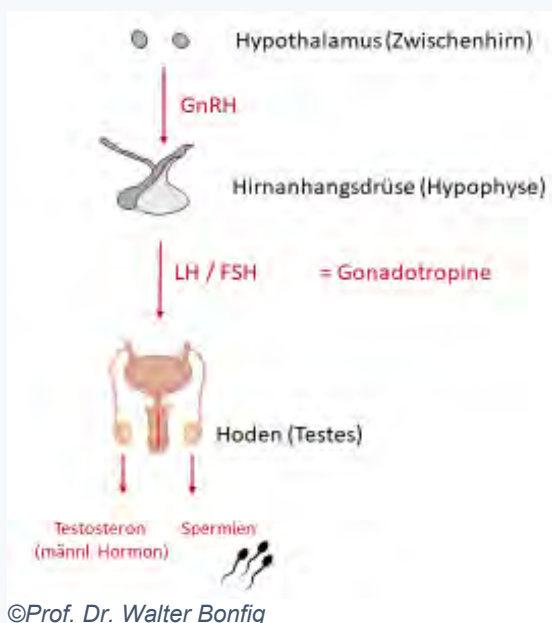
Stillen ist trotz der mütterlichen Einnahme von Hydrocortison möglich.

Fertilität bei Männern mit AGS

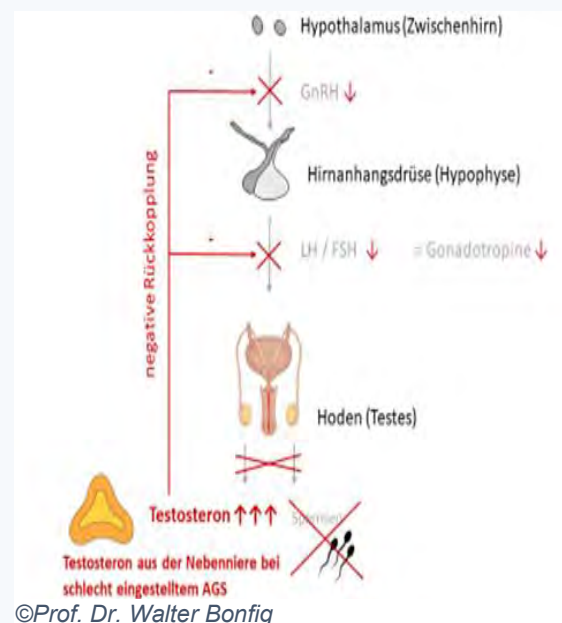
Auch als Mann mit AGS ist es langfristig wichtig, medikamentös gut eingestellt zu sein. Zuerst gilt es natürlich wie immer, potentiell lebensbedrohliche Nebennierenkrisen zu verhindern. Daneben ist eine gute Einstellung ist auch wichtig, um die Fruchtbarkeit zu erhalten. Bei schlechter Einstellung ist wie bereits bekannt das Auftreten von TART (testikulären adrenalen Resttumoren) im Hoden erhöht. Diese können den Hoden durch Druck schädigen und zu einer verminderten Spermienzahl oder einem kompletten Fehlen von Spermien führen. Hier stellt eine frühzeitige Aufbewahrung von Spermien eine wichtige und anzudekende Option da.

Wenn bei Männern die AGS-Einstellung schlecht ist, stammt der Großteil der im Körper zirkulierenden Androgene aus der Nebenniere und nicht aus den Hoden. Weil der Körper merkt, dass sehr viele Androgene im Blut vorhanden sind, wird die zentrale Steuerung der Hoden durch die Botenstoffe aus dem Hypothalamus im Zwischenhirn und der Hirnanhangsdrüse „ausgeschaltet“. In der Folge sinken die Botenstoffe LH und FSH aus der Hirnanhangsdrüse ab und die Hoden werden nicht mehr zur Produktion von Testosteron und Spermien angeregt. Dadurch kann es bei schlecht eingestellten Männern zu einer Einschränkung der eigenen Fruchtbarkeit kommen.

Normale Steuerung der Hodenfunktion durch übergeordnete Botenstoffe aus dem Zwischenhirn und der Hirnanhangsdrüse:



Ausgeschaltete Steuerung der Hodenfunktion durch die übergeordneten Botenstoffe aus dem Zwischenhirn und der Hirnanhangsdrüse bei hohen Testosteronspiegeln aus der Nebenniere bei schlecht eingestelltem AGS:



Unterzuckerungsneigung bei AGS (siehe: S.17)

Alkohol

Der Umgang mit Alkohol wird oft im jugendlichen Alter bzw. im jungen Erwachsenenalter ein Thema. Wenn man zu viel Alkohol trinkt, kann es einen Alkoholrausch geben, in dem man die Fähigkeit klar zu denken verliert. Dies kann in Kombination mit einer Nebennierenunterfunktion zu einer gefährlichen Verkettung führen. Wenn es im Rahmen eines Alkoholrausches zu wiederkehrendem Erbrechen kommt, stellt das für den Körper eine Stresssituation dar, so dass das Risiko für eine Nebennierenkrise besteht, wenn eine Medikamenteneinnahme aufgrund von Erbrechen nicht mehr möglich ist oder vergessen wird, dass in einer solchen Situation eine Hydrocortison-Stressdosis erforderlich ist. Da Übelkeit und Erbrechen auch Symptome einer Nebennierenkrise sein können, ist es wichtig nach Alkoholkonsum nicht nur an die Folgen des Alkoholkonsums zu denken, sondern eben auch an eine mögliche Nebennierenkrise. Es gibt eine Regel für sicheren Alkoholkonsum, die vor allem bei den ersten Erfahrungen im Umgang mit Alkohol beachtet werden soll, die sogenannte „Zwei-Gläser-Regel“. Diese besagt, dass jeweils zwei Gläser Alkohol aus dem für die Alkoholsorte geeigneten Glas ohne große Komplikationen konsumiert werden können.

Das heißt: 2 Gläser Bier aus einem 0,3-Liter-Bierglas, 2 Gläser Schnaps aus einem „Schnapsstamperl“, 2 Gläser Wein aus einem Weinglas und so weiter. Prinzipiell vertragen Männer etwas mehr Alkohol als Frauen. Trotz allem sollte man als Mensch mit AGS vorsichtig erste Erfahrungen im verantwortungsvollen Umgang mit Alkohol sammeln und nie vergessen, dass es sich bei Alkohol immer um eine „sozial akzeptierte Droge“ in diesen Breitengraden handelt. Vor dem Trinken sollte man immer darauf achten, dass man zuvor gut gegessen hat. Auf nüchternen Magen verträgt man Alkohol viel schlechter.

Betroffene berichten von schwierigen Situationen, sobald einmal der Punkt erreicht ist, an dem zu viel Alkohol konsumiert wurde. Hierbei kann es leicht passieren, dass man sich vom Rausch des schönen Abends mitreißen lässt und in einen Zustand völliger Betrunkenheit kommt. Wichtig ist hierbei, dass zumindest eine Vertrauensperson in der Gruppe über die Diagnose der Nebenniereninsuffizienz Bescheid weiß. Sollte sich die Situation ergeben, dass man sich stark übergeben muss, ist eine Hydrocortison-Stressdosis erforderlich (Notfallspritze oder Prednison Zäpfchen). Wenn man sich zu Hause weiter therapieren möchte, sollte man möglichst viel Salziges und Zucker zu sich nehmen (Suppe, Salzstangen, Cola oder sonstiges Süßes, um auch den Blutzucker zu stabilisieren) oder Elektrolytlösungen aus der Apotheke (Oralpädon, Elotrans etc. – diese enthalten jedoch auch Kaliumsalze!). Außerdem sollte man nicht zögern, auch das Umfeld (Eltern, Geschwister, Freund/in etc.) zu informieren und gegebenenfalls den Krankenwagen bzw. Notarzt zu rufen oder rufen zu lassen.



©AdobeStock_376030021

Krankheiten & Notfälle, Unfall und operative Eingriffe

Besondere Risikosituationen, in denen eine Nebennierenkrise auftreten kann, sind vor allem Fieber, Atemwegs- oder Magen-Darm-Infekte und andere schwere Erkrankungen oder Unfälle. Um eine Nebennierenkrise zu vermeiden, ist es wichtig, dass man daran denkt, bei Fieber oder Infekten eine Hydrocortison-Stressdosis einzunehmen. Dabei wird die Hydrocortisondosis mindestens verdoppelt, bei hohem Fieber und schlechtem Zustand wird sie sogar verdreifacht bis verfünffacht! Im Zweifelsfall sollte man im Erkrankungsfall immer die höhere Hydrocortison-Dosis wählen! Bei wiederkehrendem Erbrechen kann auch ein Prednison-Zäpfchen verabreicht werden. Prednison ist ein stark wirksames „Kortisonpräparat“, das auch als Zäpfchen verabreicht werden kann.

Die folgende Tabelle gibt einen Überblick zu einer möglichen Stressdosis-Anpassung von Hydrocortison. Da Hydrocortison eine relativ kurze Wirkdauer hat, kann es bei schwerer Erkrankung auch sinnvoll sein, die erhöhte Hydrocortisondosis auf mehrere Einzelgaben aufzuteilen:

Wenn alles nicht mehr hilft und sich der Zustand immer mehr verschlechtert, gibt es auch die Hydrocortison-Notfallspritze:

Dabei kann das Hydrocortison entweder wie bei einer Impfung in den Muskel („intramuskulär“) gespritzt werden oder ins Un-



©AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

terhautfettgewebe („subkutane Injektion“). Bei einer subkutanen Injektion handelt es sich um einen Gebrauch außerhalb der offiziellen Zulassung des Medikamentes. Viele Menschen mit einer Nebenniereninsuffizienz bevorzugen trotzdem die subkutane Injektion, wobei die Wirkung bei dieser nur ca. 11 Minuten langsamer als bei einer intramuskulären Injektion eintritt. Auf jeden Fall sollte man sich nach der Gabe der Hydrocortison-Notfallampulle bei seiner Ärztin bzw. seinem Arzt vorstellen, um den Gesundheitszustand zu überprüfen und das weitere Vorgehen zu besprechen.

	>38,5°C, leichte Erkrankung	>39°C	>40°C Schwere Erkrankung	Erbrechen
Hydrocortison	2-fach	3-fach	5-fach	Gabe wiederholen, bei anhaltendem Erbrechen, 100 mg Prednison oder Prednisolon supp. bzw. Notfallspritze und ärztliche Vorstellung
Fludrocortison	Dosis unverändert fortsetzen			

Unfälle:

Bei kleineren Verletzungen wie geschlossenen Knochenbrüchen, Schädelprellungen oder großflächigen Schürfwunden ist im Normalfall eine Verdoppelung der Hydrocortison-Dosis ausreichend. Bei offenen Knochenbrüchen, mehreren Knochenbrüchen, Polytrauma oder schwerem Schädel-Hirn-Trauma ist eine höhere Stressdosis (3-fache bis 5-fache Dosis) bzw. eine intravenöse Hydrocortison-Stressdosis mit 100 mg/m²/Tag indiziert, wenn wegen chirurgischer Eingriffe eine Nüchternheit erforderlich ist.

Notfallset

Tabletten, Zäpfchen, Notfallspritze, Ausweis, Arztbrief

Jeder Mensch mit AGS sollte sich eine kleine Notfalltasche bzw. ein kleines Notfallset mit folgenden Inhalten zusammenstellen:

- Hydrocortison Tabletten für eine Stressdosis
- Prednison-Zäpfchen
- Hydrocortison Notfallampulle (+Nadeln + Spritzen)
- Notfallausweis
- Arztbrief
- Traubenzucker bei Unterzuckerungsneigung

Operative Eingriffe:

Bei kleineren operativen Eingriffen, die ambulant durchgeführt werden (z. B. in der Zahnarztpraxis), ist in der Regel auch eine Verdoppelung der Hydrocortison-Dosis ausreichend. Bei Narkoseuntersuchungen oder größeren Operationen übernimmt die Narkoseärztin bzw. der Narkosearzt nach Rücksprache mit einer Endokrinologin bzw. einem Endokrinologen das Hydrocortison-Stressdosis Management. Wichtig ist es, im Narkosevorgespräch auf die angeborene Nebenniereninsuffizienz hinzuweisen und alle wichtigen Unterlagen (Arztbrief mit Kontaktdaten, Notfallausweis) dabei zu haben.

Musterrezept für die Hydrocortison Notfallampulle und Notfallset

Das Bild zeigt ein Musterrezept für die Hydrocortison Notfallampulle und Notfallset. Es ist ein Formular mit verschiedenen Feldern für Patientendaten, Versicherungsdaten und Rezeptangaben. Die Rezeptangaben sind:

- Hydrocortison Pfizer 100 mg sine Notfallampulle Nr. 1 Stück PZN 15427276
- Hydrocortison Tbl. Zu 10 mg Nr. 100 Stück
- Rectodelt Suppositorien zu 100 mg Nr. 6 Stück

Das Rezept ist von Prof. Dr. Walter Bonfig erstellt.

Nebennierenkrise

Eine Nebennierenkrise ist definiert als eine erhebliche Beeinträchtigung des Gesundheitszustandes mit mindestens zwei der folgenden Symptome oder Befunde:

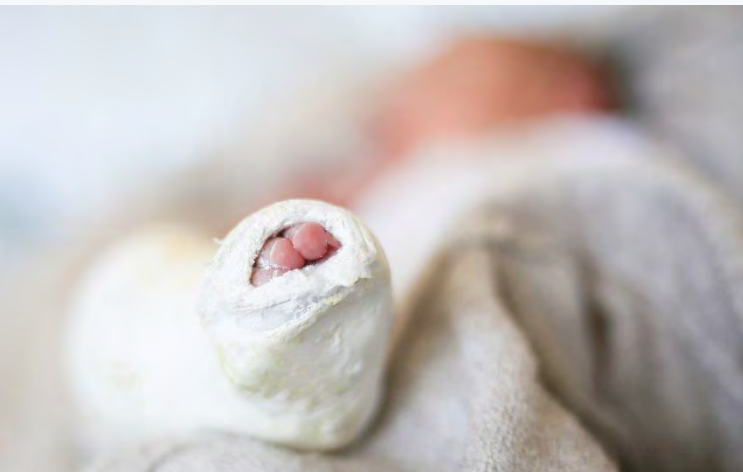
- Niedriger Blutdruck
- Übelkeit oder Erbrechen
- Schwere Abgeschlagenheit
- Fieber
- Schläfrigkeit / Apathie
- Hyponatriämie (=Natriummangel im Blut, sogenannter Salzverlust; Natrium ≤ 132 mmol/l) oder Hyperkaliämie
- Unterzuckerung

Zur Definition der Nebennierenkrise gehört auch die Tatsache, dass sich der klinische Zustand auf eine Glukokortikoid (Hydrocortison) Zufuhr hin bessert. Nebennierenkrisen treten mit einer Häufigkeit von circa 5 - 10 Nebennierenkrisen pro 100 Patient Jahren auf. Im Rahmen einer Infektionserkrankung kommt es generell zu einem Anstieg der Entzündungsbotsstoffe Zytokine), die eine Entzündungsreaktion im Körper verursachen. Im Rahmen der



©AdobeStock_488792689

Entzündungsreaktion kommt es zu einer Glukokortikoidresistenz. Beim Nebennierengesunden wird deshalb vermehrt Kortisol ausgeschüttet, um die Entzündungsreaktion abzuschwächen und die Glukokortikoidresistenz zu überwinden. Bei einem Menschen mit Nebennierenunterfunktion, kann ohne eine Hydrokortison-Dosiserhöhung die Entzündungsreaktion nicht abgemildert und die Glukokortikoidresistenz nicht überwunden werden. Diese beiden Mechanismen treiben die Patienten in die potenziell tödliche Nebennierenkrise. Typische Triggersituationen für eine Nebennierenkrise stellen Infektionserkrankungen (vor allem Infekte der oberen Atemwege, andere fieberhafte Infektionen und Magen-Darm-Infekte) sowie schwere Unfälle oder Operationen dar. Am gefährdetsten sind daher Klein- und Schulkinder, aber auch eine reduzierte Therapietreue im jugendlichen und jungen Erwachsenen Alter stellt ein erhöhtes Risiko für eine Nebennierenkrise dar. Auf Grund des Risikos einer Nebennierenkrise werden Menschen mit einer Nebenniereninsuffizienz und deren Angehörige geschult, in Situationen mit Infekten, Fieber, Operationen oder Narkosen eine Hydrocortison Stressdosis anzuwenden.



©AdobeStock_272996643

Formelles und Bürokratie

Der Notfallausweis

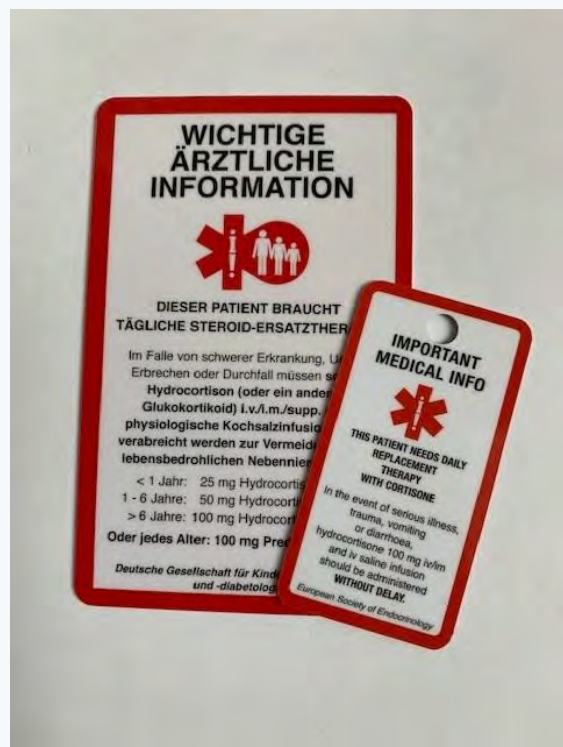
Wie unter dem Punkt Notfallset bereits erwähnt, benötigt jeder Patient mit einem AGS einen Notfallausweis und sollte diesen auch immer bei sich tragen. Im Falle eines schweren Unfalles muss gewährleistet sein, dass die Patienten die lebenswichtigen Hormone bekommen. Für Auslandsreisen sollte ein Schreiben in englischer Sprache mitgeführt werden. Es gibt in den meisten Ländern erfahrene Ärzte, die sich mit dem AGS auskennen. Nach diesen behandelnden Ärzten und Kliniken sollten Sie sich vor Reiseantritt bei dem behandelnden Spezialisten erkundigen. Seit 2014 gibt es auch eine standardisierte europäische Notfallkarte für Patienten mit Nebenniereninsuffizienz. Bei einem Treffen des European Council of Affiliated Societies (ECAS) am 31. Oktober 2014 in Paris einigten sich die teilnehmenden Länder darauf, eine einheitliche "Notfallkarte" für Patienten mit Nebenniereninsuffizienz zu befürworten und diese Standardkarte für Patienten in ganz Europa zur Verfügung zu stellen.

Die europäische Notfallkarte steht in mehreren Sprachen zur Verfügung sowohl für Erwachsene als auch für Kinder und Jugendliche und kann auf der Internetseite

[European Emergency card - Adrenals.eu](http://EuropeanEmergencycard-Adrenals.eu)

<https://adrenals.eu/emergency-card/>

heruntergeladen werden. Die europäische Notfallkarte in deutscher Sprache erhalten Sie von ihrem behandelnden Endokrinologen bzw. Pädiater (Kinderendokrinologen) oder Sie können sie jederzeit online oder über die Geschäftsstelle der AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V. beziehen.



©AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

Brauchen Patienten mit AGS einen Schwerbehindertenausweis?

Ältere Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit AGS sind bis auf die Gefahr einer Notfallsituation im täglichen Leben normalerweise nicht eingeschränkt. Es besteht also kein Grund, einen Schwerbehindertensstatus zu beantragen. Es können mit wenigen Einschränkungen fast alle Berufe ausgeübt werden und das tägliche Leben erfährt kaum Einschränkungen. Auch Leistungssport ist möglich. Kleine Kinder sind aufgrund der Notwendigkeit einer regelmäßigen Tabletteneinnahme auf eine besondere Sorgfalt und Fürsorge ihrer Eltern angewiesen, die manchmal einschneidende Änderungen des Lebens notwendig machen, z. B. Aufgabe oder Aufschieben der Wiederaufnahme der Berufstätigkeit eines Elternteils. Die Beantragung eines Pflegestatus bei Kindern unter 6 Jahren ist jedoch schwierig, da hier generell von einem hohen Pflegeaufwand auch bei gesunden Kindern ausgegangen wird und es in der Bewertung des Behindertengrades keine Regelung gibt.

Der Antrag für den Schwerbehindertenausweis ist bei den Versorgungsämtern in den jeweiligen Bundesländern einzureichen. Die Versorgungsämter stellen den Grad der Behinderung sowie entsprechende Merk-

zeichen fest und sind für die Ausstellung des Ausweises zuständig. Informationen zu den Versorgungsämtern der jeweiligen Bundesländer findet man im Internet auf der Seite des Familienratgebers.

[Das Versorgungsamt und der Schwerbehindertenausweis - Familienratgeber](https://www.familienratgeber.de/schwerbehinderung/schwerbehindertenausweis/versorgungsamt.php)
<https://www.familienratgeber.de/schwerbehinderung/schwerbehindertenausweis/versorgungsamt.php>

Um den Grad der Behinderung feststellen bzw. über den Antrag entscheiden zu können, benötigt das Versorgungsamt neben dem Antrag auch Dokumente. Dazu gehören etwa Gutachten der behandelnden Ärzte, Informationen zu Krankenhausaufenthalten und Nebennierenkrisen, die den Nachweis für hieraus entstehende Beeinträchtigungen und zusätzlichem Pflegebedarf erbringen. Im Antrag sind neben der Grunderkrankung auch die Beeinträchtigungen und den Pflegebedarf genau zu schildern. Je besser der Antrag ausgefüllt ist und je mehr aktuelle und aussagekräftige Unterlagen gleich vorab mit eingereicht werden, umso leichter fällt es der zuständigen Behörde, den Sachverhalt zu prüfen und die Bearbeitung zu beschleunigen.

A Antrag auf Feststellung einer Behinderung nach § 152 SGB IX							
A1	Der Grad der Behinderung (GdB) und die Merkzeichen werden in dem Umfang festgestellt, der sich aus Ihrer Behinderung ergibt. Wenn Sie konkrete Erwartungen haben, können Sie diese hier angeben. Sie erleichtern uns damit die Sachverhaltsermittlung. <input type="checkbox"/> Ich erwarte einen GdB von mindestens _____.						
A2	Ich erwarte folgende(s) Merkzeichen: <input type="checkbox"/> G erheblich gehbehindert <input type="checkbox"/> B Begleitperson <input type="checkbox"/> aG außergewöhnlich gehbehindert <input type="checkbox"/> RF erheblich hör- oder sehbehindert, dauernd an Wohnung gebunden <input type="checkbox"/> Bl blind <input type="checkbox"/> Gl gehörlos <input type="checkbox"/> H hilflos <input type="checkbox"/> TBl hochgradig sehbehindert/blind und an Taubheit grenzend schwerhörig						
B Angaben zur antragstellenden Person							
B1	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 50%;">Nachname (surname, nom)</td> <td style="width: 50%;">Vorname (first name, prénom)</td> </tr> <tr> <td>Geschlecht <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> divers</td> <td>ggf. Geburts- oder frühere Namen</td> </tr> <tr> <td>Geburtsdatum</td> <td>Geburtsort</td> </tr> </table>	Nachname (surname, nom)	Vorname (first name, prénom)	Geschlecht <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> divers	ggf. Geburts- oder frühere Namen	Geburtsdatum	Geburtsort
Nachname (surname, nom)	Vorname (first name, prénom)						
Geschlecht <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> divers	ggf. Geburts- oder frühere Namen						
Geburtsdatum	Geburtsort						

©AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

Sonstiges

Leitlinien

Leitlinien sind systematisch entwickelte, wissenschaftlich begründete und praxisorientierte Entscheidungshilfen für die angemessene ärztliche Vorgehensweise bei speziellen gesundheitlichen Problemen. Sie stellen den nach einem definierten, transparent gemachten Vorgehen erzielten Konsens mehrerer Experten aus unterschiedlichen Fachbereichen und Arbeitsgruppen (möglichst unter Einbeziehung von Patienten und anderen Fachberufen des Gesundheitswesens) zu bestimmten ärztlichen Vorgehensweisen dar und sollen regelmäßig auf ihre Aktualität hin überprüft und ggf. fortgeschrieben werden. Leitlinien dienen als Orientierungshilfen im Sinne von

"Handlungs- und Entscheidungskorridoren", von denen in begründeten Fällen abgewichen werden kann oder sogar muss und sind im Gegensatz zu den Richtlinien nicht verbindlich.

Informationen zu den Leitliniengrundlagen findet man auf der Internetseite

<https://www.leitlinien.de/hintergrund/leitliniengrundlagen> ([Leitliniengrundlagen — Leitlinien.de](https://www.leitlinien.de))

Zum Adrenogenitalen Syndrom sind folgende Leitlinien auf der Internetseite des AWMF (Arbeitsgemeinschaften der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V.) online ([AWMF: Detail](#)) veröffentlicht:

- Adrenogenitales Syndrom (AGS) im Kindes- und Jugendalter
- Adrenogenitales Syndrom mit 21-Hydroxylase-Defekt (AGS), Pränatale Therapie
- Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen, Endokrinopathien, schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellerkrankheit, 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie (SMA) und Mukoviszidose
- (Primäre) Nebenniereninsuffizienz im Kindes- und Jugendalter
- Weibliche genitale Fehlbildungen
- Varianten der Geschlechtsdifferenzierung (S2K Leitlinie)



©AdobeStock_221395104

Link und Hinweis auf OP-Artikel Operationen/Gesetz zum Schutze von Kindern



©AdobeStock_166260933

Seit 22. Mai 2021 dürfen geschlechtsangleichende Operationen nur noch mit Zustimmung des Familiengerichts durchgeführt werden. Eine Ausnahme hierzu besteht bei Lebens- oder Gesundheitsgefahr. Nachfolgend die Internetseiten zur Gesetzgebung und zum Artikel des Ärzteblattes.

[§ 1631 BGB - Inhalt und Grenzen der Personensorge - dejure.org](#)

[BMJ | Aktuelle Gesetzgebungsverfahren | Gesetz zum Schutz von Kindern mit Varianten der Geschlechtsentwicklung](#)

[Geschlechtsangleichende Operationen an Kindern werden verboten \(aerzteblatt.de\)](#)

Stand der neusten Forschung

Informationen zu Studien oder neuesten Forschungen zum adrenogenitalen Syndrom (congenital adrenal hyperplasia) findet man vor allem auf den Internetseiten PubMed (nih.gov), Springer Link, Google Scholar und I-CAH.

[Neue Behandlungsstrategien bei adrenogenitalem Syndrom/21-Hydroxylase-Mangel | SpringerLink](#)

[Congenital Adrenal Hyperplasia-Current Insights in Pathophysiology, Diagnostics, and Management - PubMed \(nih.gov\)](#)

[Congenital adrenal hyperplasia Research - Google Scholar](#)



©AdobeStock_65944881

Zentrenmodell für Seltene Erkrankungen, Referenzzentren für AGS

Mit dem Ziel, nachhaltige Verbesserungen in Diagnostik, Therapie und Erforschung seltener Erkrankungen zu erzielen, wurde im März 2010 auf Initiative des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) gemeinsam mit dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Die Beteiligten an diesem Bündnis entstammten vorwiegend Spitzen- und Dachverbänden aus dem Gesundheitswesen und erarbeiteten einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, der am 28. August 2013 veröffentlicht wurde. Der Nationale Aktionsplan des NAMSE umfasst 52 Maßnahmenvorschläge in vier Handlungsfeldern. Ein Schwerpunkt liegt hierbei in der Implementierung eines Zentrumsmodells in drei arbeitsteilig gegliederten und miteinander vernetzten Ebenen (Einteilung nach Typ A, Typ B und Typ C) sowie deren Zertifizierung. Die Zentrentypen werden im Hinblick auf folgende Merkmale unterschieden: A. ambulant / B. stationär und krankheits- (gruppen)spezifisch / C. krankheitsübergreifend.

Typ A Zentren (Referenzzentren für Seltene Erkrankungen, mit den Fachzentren) setzen sich aus mehreren Typ B Zentren (Fachzentren) zusammen und haben zusätzlich krankheitsübergreifende Strukturen (z. B. für die Betreuung von Patienten mit unklarer Diagnose, Lotsen, interdisziplinäre Fallkonferenzen, innovative Spezialdiagnostik). Typ A Zentren (Referenzzentren) sind zudem für die unklaren Fälle zuständig, betreiben Grundlagen- und klinische Forschung, und stellen die Basis der medizinischen Ausbildung dar.

Typ B Zentren (Fachzentren für Krankheit/Krankheitsgruppe x) arbeiten krank-

heits- oder krankheitsgruppenspezifisch für Patienten mit gesicherter Diagnose oder konkreter Verdachtsdiagnose, verfügen aber neben dem ambulanten auch über ein stationäres, interdisziplinäres und multiprofessionelles Versorgungsangebot. Insoweit handelt es sich bei einer Typ B Einrichtung (Fachzentrum) um eine Krankenhauseinrichtung, die für die jeweilige Seltene Erkrankung oder Krankheitsgruppe über ein ambulantes und stationäres Versorgungsangebot verfügt.

Die **Typ C Zentren** (Kooperationszentren für Krankheit/Krankheitsgruppe x) stellen die krankheits- oder krankheitsgruppenspezifische ambulante Versorgung interdisziplinär und multiprofessionell sicher. Ein Typ C Zentrum (Kooperationszentrum) ist in erster Linie für die Erbringung konkreter Versorgungsleistungen bei Patienten mit gesicherter Diagnose oder klarer Verdachtsdiagnose zuständig. In Frage kommen hierfür bspw. niedergelassene Schwerpunktpraxen, Gemeinschaftspraxen, Medizinische Versorgungszentren (MVZ) oder Krankenhäuser.

Alle drei Zentrumstypen arbeiten interdisziplinär und multiprofessionell. Sie kooperieren mit den entsprechend spezialisierten Zentren der jeweiligen Typklasse. Das dreistufige Zentrenmodell sieht auch eine Zusammenarbeit mit Expertenzentren auf europäischer Ebene vor.

Eine Übersicht der Versorgungsangebote als Zentren in Deutschland bietet das Portal [se-atlas](#). Mehrere Versorgungszentren sind auch für AGS gelistet.

[se-atlas: Kartenansicht mit Versorgungseinrichtungen](#)

Schulungen

Durch das Projekt Empower DSD wurde ein Schulungsprogramm für Kinder, Jugendliche, junge Erwachsene und ihre Eltern sowie ein Informationsmanagementkonzept bestehend aus sechs Modulen, nach dem bekannten Schulungsprogramm ModuS (Kompetenznetz Patientenschulung e.V.) entwickelt, durchgeführt und im



© Charité _ Wiebke Peitz

Anschluss wissenschaftlich bewertet. Es soll klinischen Einrichtungen und medizinischem Fachpersonal zur Verfügung gestellt werden, um künftig allorts eine leitliniengerechte Versorgung von Familien zu gewährleisten. Informationen zu den Schulungen der Schulungszentren Berlin, Ulm, Bochum, Lübeck und Münster findet man auf der Internetseite der Charité sowie der

jeweiligen Schulungszentren. Weitere Informationen zu Schulungen erhalten Sie über Ihren Pädiater oder Endokrinologen oder über die AGS -Eltern- und Patienteninitiative e.V.

[Schulungen: Empower-DSD - Charité – Universitätsmedizin Berlin \(charite.de\)](#)

Sonstige Informationsquellen

Weitere Informationen zum adrenogenitalen Syndrom findet man auf der Webseite des europäischen Referenznetzwerkes für Endokrinologie,

[46,XX-DSD | Endo-ERN, Reference Centres | Endo-ERN](#)

[Adrenals.eu/de](#),

[Startseite - Adrenals.eu/de](#)

sowie der deutschen Gesellschaft für Endokrinologie.

[Deutsche Gesellschaft für Endokrinologie \(DGE\) - Hormone und Stoffwechsel - www.endokrinologie.net](#)

Die 4. Auflage der Broschüre beinhaltet neben medizinischen Beiträgen auch Artikel zu allgemeinen Informationen zu AGS relevanten Themen (Rubrik Sonstige). Die Kapitel sind neu gegliedert und erweitert. Die medizinischen Beiträge wurden von Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich (Pädiatrische Endokrinologie/Charité Universitätsmedizin Berlin) und Prim. Prof. Dr. Walter Bonfig (Kinder- und Jugendheilkunde/Klinikum Wels-Grieskirchen) verfasst.

Die Inhalte zu den Artikeln unter der Rubrik „Sonstige“ verweisen auf Quellen zu Internetseiten und Links zu weiteren Webseiten, auf deren Inhalt wir keinen Einfluss haben. Daher können wir für diese Inhalte auf diesen Webseiten keine Gewähr übernehmen.

An dieser Stelle möchten wir allen, die an dieser Broschüre mitgewirkt haben, insbesondere Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich und Prof. Dr. Walter Bonfig, herzlich danken.

AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

Impressum

Herausgeber:

4. Auflage 2023
AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

Geschäftsstelle:

AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.
Doris Scharff
Peerkoppel 5,
24232 Schönkirchen

Telefon +49 4348 910756
E-Mail geschaeftsstelle@ags-initiative.de
www.ags-initiative.de

Inhalt:

Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich
Pädiatrische Endokrinologie
Charité Universitätsmedizin Berlin
Augustenburger Platz 1
13353 Berlin

Prim. Prof. Dr. Walter Bonfig
Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde
Klinikum Wels – Grieskirchen
Grieskirchner Straße 42
A-4600 Wels

Redaktion/Layout:

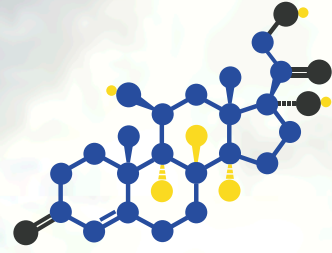
E. Roggemann/M. Brösamle

Copyright:

© AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

Bildnachweis:

- © Prof. Dr. Walter Bonfig
- © AdobeStock



AGS Eltern- und Patienteninitiative e.V.

