

## Start frei für Glandulinchen

Vor 5 Jahren beschäftigte sich eine ganze Ausgabe von GLANDULA (Heft 18/03) mit Themen über Hormonstörungen bei Kindern und Jugendlichen. Schon damals war an eine regelmäßige Beilage von etwa 4-8 Druckseiten gedacht worden, die „Glandulinchen“ heißen sollte.

Jetzt ist es endlich soweit, und ich kann Ihnen mit Stolz die erste Ausgabe von Glandulinchen vorstellen. Ich bin dem Netzwerk und Herrn Professor Dr. Schöfl, dem Herausgeber der GLANDULA, sehr dankbar, dass sie meinem Konzept gefolgt sind. Im Kindesalter haben Hormone bei Wachstums- und Differenzierungsprozessen eine so eminente Bedeutung, dass Störungen, wenn sie nicht rechtzeitig erkannt und behandelt werden, zu irreversiblen Schädigungen führen können. Darüber hinaus können innerhalb des Faches Kinderheilkunde und Jugendmedizin in nahezu allen Bereichen Probleme entstehen, die das endokrine System betreffen. Dies führt pädiatrische Endokrinologen und die jeweiligen Fachkollegen zu gemeinsamer Arbeit im Interesse und zum Wohle der Patienten zusammen.

Ihr



Prof. Dr. med. Helmuth G. Dörr,  
Schwerpunkt Endokrinologie und Diabetologie  
Kinder- und Jugendklinik der Friedrich-Alexander-  
Universität Erlangen-Nürnberg

Glandulinchen wird als die kleine Schwester der GLANDULA speziell die Hormonstörungen von Kindern und Jugendlichen in allen Belangen beleuchten und vorstellen, wobei auch die Patienten und deren Eltern gehört werden sollen. Auch die verschiedenen Selbsthilfegruppen sollen regelmäßig Gelegenheit erhalten



Prof. Dr. med. Helmuth G. Dörr

sich vorzustellen. Ein weiterer wichtiger Punkt wird sein, sich mit den Problemen zu befassen, die der Übergang von Jugendlichen ins Erwachsenenalter mit sich bringt. Ein Ziel von Glandulinchen ist auch, die betroffenen Kinder und Jugendlichen mit chronischen Hormonstörungen frühzeitig an das Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V. heranzuführen, damit sie als junge Erwachsene aktive Mitglieder im Netzwerk werden.

AGS-Eltern- und Patienteninitiative e.V.  
([www.ags-initiative.de](http://www.ags-initiative.de))

Geschäftsstelle:  
Christiane Waldmann  
Baumschulenstrasse 1  
89359 Kötz  
Telefon: 08221/ 96 35 37  
Fax: 08221/ 96 35 38  
E-Mail: [geschaeftsstelle@ags-initiative.de](mailto:geschaeftsstelle@ags-initiative.de)

## Was sind eigentlich Pädiatrische Endokrinologen?



Sie sind zunächst Kinder- und Jugendärzte, die sich dann nach dem Facharzt weiter auf dem Gebiet der Endokrinologie qualifiziert haben. Mittlerweile haben alle Landesärztekammern in Deutschland die Schwerpunktsbezeichnung Endokrinologie und Diabetologie eingeführt, wobei man diese Bezeichnung nur führen darf, wenn man einen speziellen Weiterbildungsplan durchlaufen und eine Prüfung vor der jeweiligen Ärztekammer erfolgreich abgelegt hat. Die Pädiatrischen Endokrinologen sind in der Deutschen Gesellschaft für Endokrinologie (DGE) organisiert, wo sie eine Sektion der DGE (SPE) bilden. Darüber hinaus sind sie in der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Endokrinologie (APE) der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin (DGKJ) organisiert. Die Mitglieder der SPE der DGE sind weitgehend identisch mit den Mitgliedern der APE der DGKJ.



### Homepage der DGE:

[www.endokrinologie.net](http://www.endokrinologie.net)

### Homepage der APE/SPE:

[www.paediatische-endokrinologie.de](http://www.paediatische-endokrinologie.de)

## Bunter Mix AGS-Kindertreffen am 13.09.2008 in Hamburg

Ein bunter Mix aus gemeinsamen Spielen, Gesprächen zum AGS und Rätselaufgaben erwartete die teilnehmenden Kinder und ihre Geschwister, welche sich am Samstag Morgen um 9:00 versammelten. Die folgenden zwei Stunden verbrachten sie mit den Kieler Psychologinnen Annabell Körner und Hannah Basler. „Oooh, können wir helfen?“, fragten die ersten engagierten Helfer, als es um kurz vor neun hieß: Luftballons für das Kennenlern-Spiel aufpusten und mit den Namen der Kinder beschriften.

Somit wandelte sich die zunächst skeptisch schauende Kinderschar rasch in eine lebhafte Truppe, die sich im Anschluss an die erste Runde in zwei Gruppen aufteilte, um mit den Psychologinnen über seltsame Begriffe („was ist eigentlich die Hypophyse?“, „wozu braucht unser Körper Kortisol?“) und über Fragen zur Entstehung und Behandlung von AGS („was meint ihr: Woher kommt AGS?“) zu sprechen. „Ist doch ganz einfach“, erklärte eines der Kinder. „Bei AGS fehlen Stoffe im Körper und die muss man eben nehmen.“ Auch die Therapie, d.h. die tägliche Tabletteneinnahme und der richtige Ausgleich von Salz und Wasser wurden besprochen – erstaunlich, welches Wissen vor allem bei den älteren Kindern und auch bei nicht betroffenen Geschwisterkindern herauszuhören war.

Um überschüssige Energie los zu werden, wurden ein paar Runden „Reise nach Jerusalem“ eingelegt und auch eine Koordinationsübung der Hände in zwei kleinen Sitzkreisen bereitete Abwechslung. „Hui, da muss man sich ja ganz schön konzentrieren...!“ Abgeschlossen wurde das AGS-Kindertreffen mit einem Quiz via PowerPoint-Präsentation („Seid ihr AGS-Experten?“), bei welchem die Kinder einstimmig alle Fragen richtig beantworteten. Als kleine Auszeichnung gab es eine Urkunde: „Ich bin mein eigener AGS-Experte“.

Mit AGS nicht alleine zu sein, bei richtiger Einnahme der Tabletten alles machen zu können, Sport treiben zu können und ausgelassen zu sein, die vielen fremden Begriffe etwas sortieren zu können. Und noch einmal zu vermitteln: AGS entsteht durch Zufall – all diese Aspekte standen bei dem Kindertreffen im Vordergrund.

Wir bedanken uns für die Möglichkeit, das diesjährige AGS-Kindertreffen in Hamburg mitgestaltet haben zu können und nehmen eine sehr interessante und schöne Erfahrung mit nach Hause.

Mit herzlichen Grüßen aus Kiel,  
Annabell Körner  
Hannah Basler  
(Psychologische Abteilung  
der Universitätskinderklinik Kiel)

# Das Adrenogenitale Syndrom (AGS) mit 21-Hydroxylase-Defekt

Das AGS mit 21-Hydroxylasedefekt wird in eine klassische und nicht-klassische Form (late onset) eingeteilt. Bei der *klassischen* Form des AGS unterscheidet man wiederum zwei Verlaufsformen, eine mit Salzverlust und eine ohne Salzverlust (= unkompliziertes AGS). Patienten mit *nicht-klassischem* (late onset) AGS haben klinische Symptome, die durch die vermehrte Produktion der männlichen Sexualhormone charakterisiert sind. Die mittlere Zahl der Neuerkrankungen für das klassische AGS liegt weltweit bei ca. 1:10000 (Verhältnis Salzverlust zu unkompliziertem AGS = 3:1), während sie für das late-onset AGS mit 1:100 bis 1:1000 angegeben wird. Das AGS wird durch Mutationen im aktiven 21-Hydroxylase-Gen verursacht.

Die Restaktivität des Enzyms 21-Hydroxylase bestimmt das Erscheinungsbild. Eine Aktivität von 2-4% reicht aus, um einen Salzverlust zu verhindern. Allerdings kann es bei unzureichender Substitution auch bei diesen Patienten zu einer Salzverlustkrise kommen. Bei einer reinerbigen Mutation mit einer Restaktivität über 20% entwickelt sich in fast allen Fällen ein late-onset AGS. Bei den meisten Patienten werden Kombinationen verschiedener Mutationen nachgewiesen (compound Heterozygotie), was zu einer weiteren Unsicherheit bei der Beurteilung des Erscheinungsbildes führt. Klinische Leitsymptome des klassischen AGS sind bei Mädchen das intersexuelle äußere Genitale bei Geburt, bei beiden Geschlechtern

nach der Geburt die Vergrößerung der Nebenniere (Ultraschall) und, unbehandelt, die Salzverlustkrise in den ersten Lebenswochen. Bei einem inadäquat behandelten AGS (zu niedrige Dosis) werden die klinischen Symptome der Patienten mit der Salzverlustform immer durch Addison-ähnliche-Krisen und einer vermehrten Produktion der männlichen Sexualhormone (im Kindesalter auch vermehrtes Längenwachstum, beschleunigtes Knochenalter) bestimmt. Übergänge zwischen den beiden Formen des klassischen AGS sind fließend. Patienten mit late-onset AGS werden in der Regel im Kindes- und Jugendalter selten diagnostiziert (klinische Symptome aufgrund der Überproduktion männlicher Sexualhormone wie z.B. verfrühtes Schamhaarwachstum, verstärkte Körperbehaarung). Für den klassischen 21-Hydroxylase-Defekt ist massive Erhöhung von 17-Hydroxyprogesteron (17OHP) im Plasma/Serum beweisend, während für das late-onset AGS der überhöhte Anstieg von 17OHP nach Stimulation mit ACTH (in den Bereich der Patienten mit klassischem AGS) charakteristisch ist.

Ein generelles Neugeborenen-screening am 3. Lebenstag (17OHP im Vollblut) wird durchgeführt. Kinder, die im Neugeborenen-screening entdeckt werden, müssen rasch einem pädiatrischen Endokrinologen vorgestellt werden. Im Harn findet man ein charakteristisches Steroidprofil, wobei insbesondere Pregnantriol (Abbauprodukt von 17OHP) massiv erhöht ist. Die Qualität der Therapie wird im Kindesalter mittels Serum-Elektro-

lyte (vor allem bei Neugeborenen und Säuglingen), Harnsteroidprofil, 17OHP im Serum und im Speichel sowie Cortisol und 21-Desoxycortisol im Serum gemessen. Die Güte der Mineralokortikoidsubstitution wird anhand der Konzentration von Renin im Serum bestimmt.

Mittel der Wahl ist in der Pädiatrie die Substitution mit Hydrokortison (HC) und beim Salzverlustsyndrom zusätzlich mit einem Mineralokortikoid (9 $\alpha$ -Fludrocortison). Die HC-Tagesdosis (ca. 10-15 mg/m<sup>2</sup> KOF) wird üblicherweise in 3 Dosen verabreicht, wobei in der Regel 50% der Tagesdosis morgens, 25% mittags und abends verabreicht werden. Die Morgendosis wird normalerweise nach dem Aufstehen eingenommen. Es liegen aber keine kontrollierten Studien vor, die belegen, dass dieses Vorgehen richtiger ist als z.B. drei gleiche Dosen zu geben. Jeder Patient muss individuell eingestellt und regelmäßig geschult werden (einschließlich der Familie). Bei einer Unterdosierung mit Glukokortikoiden (Stresshormonen) verbleibt das Problem der erhöhten Androgenkonzentration im Serum, während bei einer Überdosierung mit Glukokortikoiden ein Cushing-Syndrom die Folge ist. In beiden Fällen kommt es bei Kindern zu negativen Effekten auf das Längenwachstum. Eine Optimierung der Mineralokortikoid-Therapie (Dosis ca. 20 - 200  $\mu$ g/Tag; 2 - 3 x täglich) ist ebenfalls unstrittig, zumal es auch bei den beiden klassischen AGS-Formen zu fließenden Übergängen kommt. Findet man auch beim unkomplizierten

AGS über einen Zeitraum von einigen Monaten konstant erhöhte Renin-Konzentrationen sollte mit einer Mineralokortikoidsubstitution begonnen werden, wobei dann oft die Gesamtmenge an Glukokortikoiden reduziert werden kann. Die Ziele der Therapie sind im Kindesalter klar definiert: adä-

quate Genitalkorrektur-Operation (Mädchen), normales Gedeihen und Längenwachstum, Verhinderung von Übergewicht, normaler Blutdruck, Erreichen einer normalen Erwachsenengröße (im genetischen Zielbereich), normale Pubertätsentwicklung, sowie Verhinderung von Salzverlustkrisen.

Die adäquate und geregelte Weiterbetreuung der jungen erwachsenen Patienten mit AGS durch einen erfahrenen Erwachsenenendokrinologen sollte für jeden Kinderendokrinologen selbstverständlich sein.

## Pränatale Therapie des klassischen Adrenogenitalen Syndroms mit 21-Hydroxylase-Defekt (AGS)

Die pränatale, also vorgeburtliche Therapie des klassischen AGS mit 21-Hydroxylase-Defekt hat das Ziel, die in der Gebärmutter stattfindende Vermännlichung weiblicher Feten mit AGS zu verhindern und den Mädchen aufwendige Genitalkorrektur-Operationen zu ersparen. Mittel der Wahl ist Dexamethason, das von der Plazenta nicht verstoffwechselt werden kann und dadurch besonders wirksam ist. Da die Genitaldifferenzierung zwischen der 7. und 13. Woche abläuft, muss mit der Therapie unmittelbar nach Feststellung der Schwangerschaft (5./6. Woche) begonnen werden. Vor jeder geplanten pränatalen Therapie muss eine humangenetische Beratung erfolgen. Hier ist zunächst das Risiko für die betroffene Familie festzustellen. Der Idealfall besteht darin, dass beide Eltern mischerbige Genträger für das klassische AGS sind, und bereits ein betroffenes Kind mit AGS haben und der Status der Eltern und des Indexfalles molekulargenetisch gesichert ist. Dies ist allerdings nicht immer gegeben. Die Therapie muss "blind" begonnen werden, d.h. es werden auch gesunde bzw. betroffene

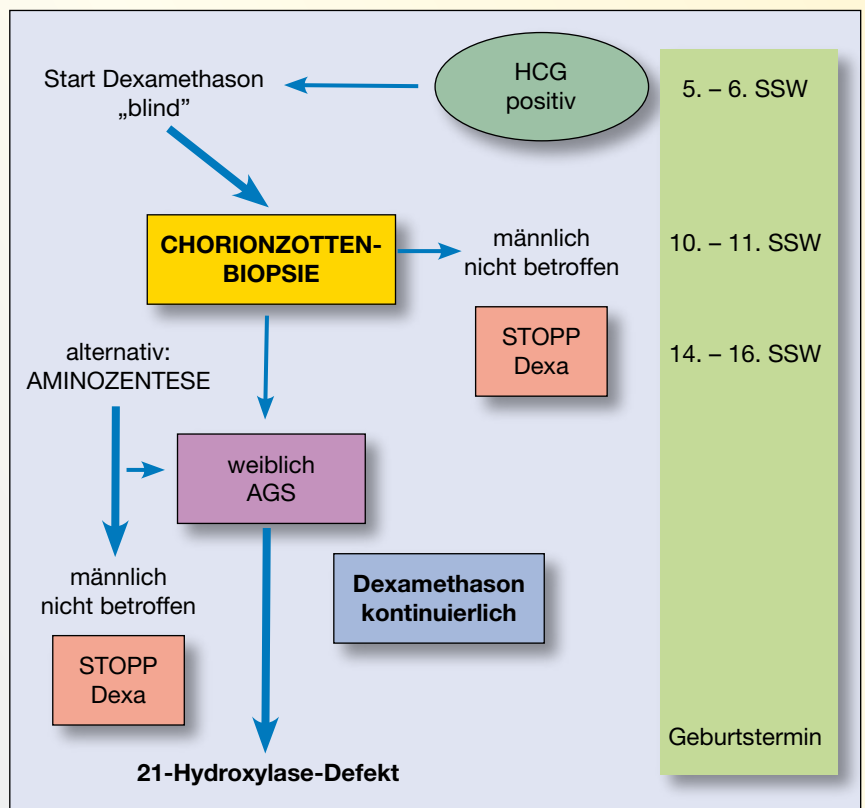


Abb. 1: Fluss-Schema der pränatalen AGS-Therapie

mischerbige weibliche und männliche sowie reinerbige männliche Feten behandelt. Die Familie muss wissen, dass statistisch sieben von acht Feten unnötig behandelt werden. Als Startdosis wird Dexamethason (20 µg/kg/Tag) aufgeteilt in 3 Einzeldosen empfohlen. Mittel der Wahl für die Pränataldiagnos-

tik ist die Chorionzottenbiopsie (siehe Abb.1). Man konnte in den letzten Jahren den Eindruck gewinnen, dass einige Ärzte und Ärztinnen in Deutschland mittlerweile glauben, dass die pränatale AGS-Therapie eine Routineangelegenheit sei. Dazu trug bei, dass Leitlinien zur Diagnostik

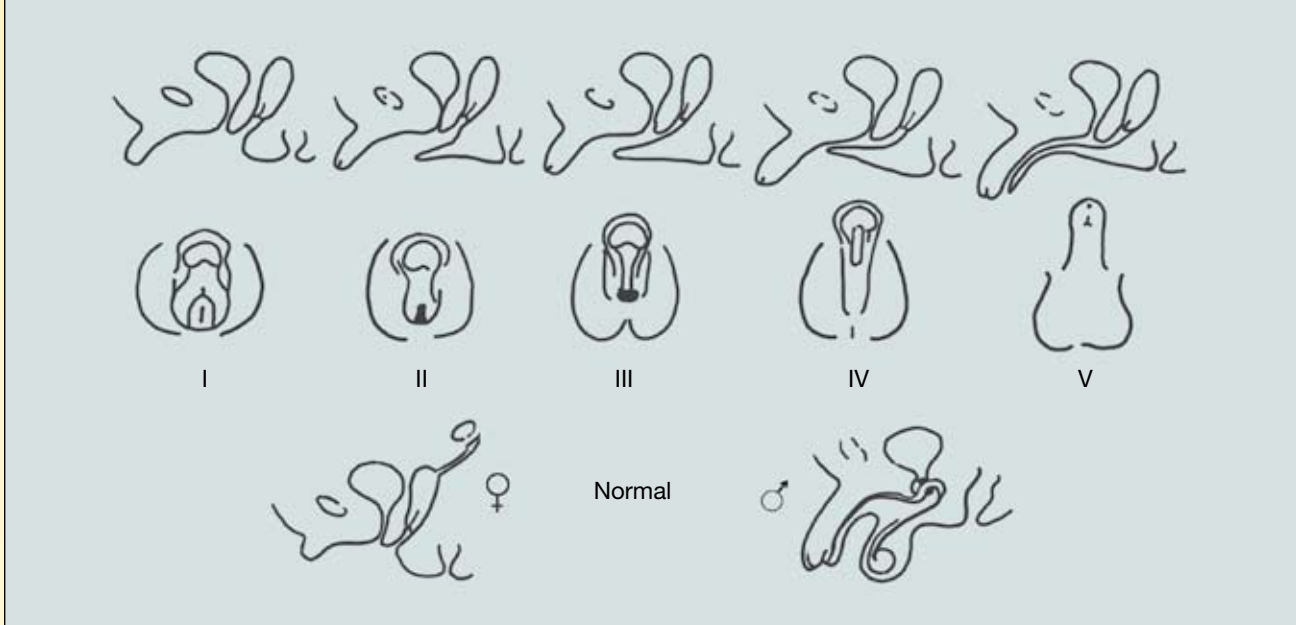


Abb. 2: Störung der sexuellen Differenzierung beim AGS - Einteilung nach Prader

und Therapie in verschiedenen pädiatrischen und gynäkologischen Zeitschriften veröffentlicht wurden und auch mittlerweile Eingang in Lehrbüchern fanden. Diese Kollegen verordnen Dexamethason an potentielle Risikoschwangere, ohne einige der Grundregeln zu beachten wie z.B. humangenetische Beratung vor jeder pränatalen Therapie, Festlegung der pränatalen Diagnostik und vor allem schriftliche Aufklärung der betroffenen Familie über die Therapie einschließlich der potenziellen Nebenwirkungen für Mutter und Kind. Dabei sollten die Eltern auch darüber aufgeklärt werden, dass es bis heute in Deutschland keine standardisierte Langzeitnachsorge für die ehemals pränatal behandelten Kinder (und auch der behandelten Frauen) gibt und man daher auf Daten vor allem aus den USA zurückgreifen muss.

Im Jahr 1990 wurde von der Arbeitsgemeinschaft/Sektion für Pädiatrische Endokrinologie (APE/SPE) beschlossen, dass alle Fälle, die den Kinder-Endokrinologen bekannt gemacht werden, zentral (Kinder- und Jugendklinik der Universität Erlangen, Prof. Dr. HG Dörr) dokumentiert werden sollen. Eine finanzielle Unterstützung erfolgte

nicht. Ein Fragebogen wurde entwickelt und zunächst an alle Pädiatrischen Endokrinologen unter der Vorstellung verschickt, dass diese auch die Indexfälle betreuen und daher über geplante Schwangerschaften informiert werden. Der Fragebogen wurde in den letzten Jahren regelmäßig überarbeitet und eine Version für die betroffene Mutter/Familie und eine Version für den Arzt entwickelt. In der Zwischenzeit können die Fragebögen auch über das Internet (Homepage der APE/SPE: [www.paediatriche-endokrinologie.de](http://www.paediatriche-endokrinologie.de) und der AGS Selbsthilfegruppe: [www.ags-initiative.de](http://www.ags-initiative.de)) abgerufen werden bzw. werden auch auf Anfrage per E-Mail zur Verfügung gestellt.

In der Datenbank liegen derzeit Daten von insgesamt 102 pränatal behandelten Fällen vor. Bei 82 Feten wurde die pränatale Therapie nach Erhalt des Ergebnisses der pränatalen Diagnostik beendet. Bis zum Termin wurden 20 weibliche Feten behandelt, wobei davon 17 betroffen waren. Bei 2 Feten wurde pränatal eine Fehldiagnose gestellt, in einem Fall verweigerte die Mutter die pränatale Diagnostik. In den Fällen, bei denen die pränatale Therapie vor der 8. Woche begonnen wur-

de, konnte eine Vermännlichung des äußeren Genitales erfolgreich verhindert werden.

Alle behandelten weiblichen AGS-Neugeborenen wurden am Termin geboren (14 spontan vaginal, 3 per Kaiserschnitt). Die Geburtsmaße lagen im Normbereich, Fehlbildungen wurden nicht beobachtet. Bei den bis zum Termin behandelten Müttern fanden sich ähnliche Nebenwirkungen wie in der Literatur beschrieben. So wurden in einer Gruppe von 64 Frauen, die in verschiedenen Ländern Europas bis zur Geburt des Kindes behandelt wurden, folgende Nebenwirkungen beschrieben: vermehrte Gewichtszunahme (ca. 13 %), Müdigkeit (5 %), vermehrte Behaarung (3 %), klinische Cushing-Zeichen (5 %), Präeklampsie (1 %). In einem einzigen Fall kam es zu erstmals einem während der Schwangerschaft auftretenden Diabetes.

Die in Deutschland publizierten Empfehlungen werden, wenn man in die Aufarbeitung der einzelnen Fälle geht, nicht angenommen. Einige niedergelassene Gynäkologen scheinen eine pränatale Therapie ohne Konsultation von Experten zu beginnen. Bisher wurde etwa



**Abb. 3:** Vermännlichtes äußeres Genitale eines Mädchens mit AGS (21-Hydroxylase-Defekt)



**Abb. 4:** Normales äußeres Genitale von zwei Mädchen mit AGS-21-Hydroxylase-Defekt nach pränataler Therapie mit 3 x 0,5 mg Dexamethason

ein Fetus pro Jahr bis zur Geburt behandelt. Da kann man nicht von einer Routinetherapie sprechen. Obwohl eine zentrale Datenerfassung seit 1990 eingeführt ist, werden die Daten nicht gemeldet. So wurden 1999 nur 2 neue Fälle in der Datenbank erfasst, im Jahr 2000 wurde überhaupt kein einziger Fall einer pränatalen AGS-Therapie dokumentiert. Alle Berichte erfolgen auf freiwilliger Basis, es gibt für den behandeln-

den Arzt keinerlei Verpflichtungen diese Dokumentation auch durchzuführen. Ein weiteres nicht gelöstes Problem betrifft die Unvollständigkeit der eingeschickten Datenbögen.

### Schlussfolgerungen

Um Fehler bei der pränatalen Therapie zu vermeiden, um die Effektivität der Therapie zu verbessern und um mögliche Nebenwirkungen

besser zu erfassen, muss von Anfang an eine enge Zusammenarbeit zwischen allen beteiligten Ärzten erfolgen. Unabdingbar ist die schriftliche Aufklärung der Mutter bzw. der Eltern (auch Einverständnis zur zentralen Dokumentation der Daten). Eine standardisierte Nachsorge einschließlich einer psychologischen Untersuchung der ehemals pränatal behandelnden Kinder sollte in Deutschland rasch eingeführt werden.

## Wer soll Kinder und Jugendliche mit Adrenogenitalem Syndrom (AGS) betreuen?

Die Frage ist leicht zu beantworten. Der Arzt oder die Ärztin, die sich kompetent mit der Erkrankung auskennt. Das bedeutet: Kinder und Jugendliche mit angeborener Nebennierenrindenhypertrophie (AGS mit 21-Hydroxylase-Defekt) müssen neben der kinderärztlichen bzw. hausärztlichen Betreuung regelmäßig von einem erfahrenen pädiatrischen Endokrinologen betreut werden. Diese Ärzte findet man in der Regel nur an Zentren, d.h. an großen städtischen Kinderkliniken oder an den Universitätskliniken, sel-

ten im niedergelassenen Bereich. Findet die Betreuung z.B. in den Spezialambulanzen von Universitätskliniken statt, wird oft von den Patienten und Eltern beklagt, dass verschiedene Ärzte beteiligt sind und eine gewisse Kontinuität manchmal nicht gewährleistet ist. Hier empfiehlt es sich, den Patienten und Eltern das zuständige Ärzteteam vorzustellen und die Strukturen der ambulanten Betreuung klar zu besprechen. Dabei sollte den Patienten und Eltern auch erklärt werden, was mit den Laborproben passiert. In

Erlangen können z.B. alle Proben (Speichelprofil, Steroide im Sammelurin, Renin, usw.) im eigenen Labor analysiert werden. Meinen Patienten und Eltern ist klar, dass, auch wenn mal der „Professor“ den Patienten nicht selbst gesehen hat, kein Arztbrief abgeschickt wird, wenn nicht vorab alle Details (z.B. Analyse des Wachstums, Qualität der Einstellung) besprochen wurden.

Eine der wichtigsten Säulen bei der Betreuung von AGS-Patienten ist das Vertrauen. Ich habe großen

Respekt vor dem Arzt, der selbstkritisch zugibt, dass er „nicht alles weiß“. Da der Patient im Mittelpunkt steht, müssen wichtige ärztliche Informationen an alle Beteiligten, d.h. auch an den Patienten und die Eltern weiter gegeben werden. Jeder Lebensabschnitt (z.B. Säugling, Pubertät) erfordert ein eigenes Betreuungskonzept. So muss auch der Übergang ins Erwachsenenalter vorbereitet sein, damit die adäquate Weiterbetreuung der Patienten gewährleistet ist.

Es darf bei allen Überlegungen nicht vergessen werden, dass eine

große Verantwortung bei den Eltern und Betroffenen selbst liegt. Was nützen alle ärztlichen Empfehlungen und Vorschläge, wenn sie nicht befolgt werden?

Ich habe vor einigen Wochen einen 16 Jahre alten Jungen mit AGS in meiner Ambulanz gesehen, der mir vom Vater (Eltern geschieden) erst nach 18 Monaten wieder vorgestellt wurde. In meinem letzten Arztbrief (Kinderarzt, Hausarzt, beide Eltern) hatte ich um eine Wiedervorstellung in 5 Monaten gebeten. Auf meine Frage hin, warum der Junge erst so spät

kommt, wurde mir geantwortet: „Der Hausarzt hat doch immer das Rezept ausgestellt“. Meine Nachforschungen ergaben, dass vom Hausarzt in den ganzen 18 Monaten nie eine Laborkontrolle veranlasst wurde. Aktuelle Befunde des Jungen: Übergewicht, hoher Blutdruck und Laborwerte wie bei einem unbehandelten Patienten.

*Prof. Dr. med. Helmuth G. Dörr  
Kinder- und Jugendklinik  
Schwerpunkt Endokrinologie  
und Diabetologie  
Universität Erlangen,  
Loschgestr. 15, 91054 Erlangen*

## Panhypopituitarismus - Von Geburt an mit dem Totalausfall der Hirnanhangsdrüse leben

### Wer sind wir?

Wir sind drei Frauen welche alle Panhypopituitarismus seit unserer Geburt haben.

Das Bemerkenswerte daran ist, dass wir alle Steißgeburten waren. Man kann also vermuten, dass bei der Steißgeburt die Verbindung zur Hirnanhangsdrüse verletzt oder abgerissen ist (genauer unbekannt).

Bei einem Totalausfall der Hirnanhangsdrüse muss man täglich die Hormonproduktion durch Medikamente aufrecht halten.

### Erscheinungsbild ohne Medikamente

Ohne Medikamenteneinnahme ist ein Totalausfall der Hirnanhangsdrüse lebensbedrohlich!

Eine Unterdosierung fängt mit Trägheit und Schlappeit an, was man durch die Einnahme von Hydrocortison noch unter Kontrolle

bekommen kann (dieser Zustand kann noch eine halbe Stunde anhalten, bis die Tablette wirken). Im Alltag ist man in dieser Zeit temporär nicht leistungsfähig, daher sollte man immer seine Tabletten zu den richtigen Zeiten nehmen. Bei Nichteinnahme der Tabletten verschlimmert sich die Unterdosierung und es kommt zu körperlichen Aussetzern, wie z.B. Konzentrations- und Merkfähigkeitsabnahme.

Die Unterdosierung kann auch plötzlich eintreten, z.B. durch einen Unfall. Leider ist unser Körper nicht in der Lage massenhaft Stresshormone auszuschütten, wie ein gesunder Körper es hierbei tun würde. Durch die plötzliche Situation können wir auch keine Tabletten mehr nehmen, so dass es zu einer großen Unterdosierung kommen kann.

Für diesen Fall ist es ratsam, sofort eine Notfallspritze (100-fache Dosierung an Hydrocortison) injiziert

zu bekommen, da diese im Gegensatz zu Tabletten sofort wirkt. Die Spritze sollte man daher mit sich führen und zusätzlich noch ein Notfallarmband oder/-ausweis. Dort steht für den Fall einer Bewusstlosigkeit alles (in Englisch und in Deutsch), was zu tun ist.

Ist man erstmal in ein Unterdosierungskoma gefallen, wird es sehr schwer dies zu bewältigen, außerdem kann es zu Langzeitfolgen (wie z.B. Schädigung des Gehirns) kommen.

### Der schwierige Umgang mit der Krankheit bei Kindern

Kinder verstehen noch nicht, wirklich einzuschätzen, ob sie jetzt eine Unterdosierung haben oder ihnen etwas Stress bereitet (Stress ist nicht ohne Tabletten zu bewältigen).

Deshalb verzweifeln Eltern oft. Sie haben Angst, Symptome der Kin-

der zu übersehen. Andererseits wollen sie auch nicht ihre Kinder in Watte packen oder unnötig belasten.

Daher sind Eltern auf kompetente Ärzte angewiesen, welche auch von dem Netzwerk für Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen wissen, damit sich Eltern vernetzen können.

Kinder leiden meist wegen des Andersseins durch die Krankheit. Die Krankheit grenzt sie in der Klasse oft aus, da sie scheinbare „Vergünstigungen und Vorzüge“ durch die Lehrer (welche informiert worden sind) erfahren. Diese „Vergünstigungen und Vorzüge“ sind jedoch wichtige Schutzregelungen wie z.B., dass man beim Nichtwissen von einer Klassenarbeit nicht mitschreiben muss, da man dafür keine Tabletten extra genommen hat und man somit eine Unterdosierung bekäme (mit Konzentrationschwierigkeiten) und dadurch schlechter abschneiden würde als normalerweise.

Wir drei haben alle die Erfahrung gemacht, dass die Klassenkameraden in der Schulzeit uns das Leben noch mal zusätzlich schwer gemacht haben, weil sie die Erkrankung nicht verstanden. Hinzu kommt, dass die Lehrer verschiedenen mit der Krankheit umgingen. Beispielsweise hatte eine von uns eine Lehrerin, welche die Unterdosierung (trotz der Beschreibung der Symptome durch die Eltern) immer als Nichtkönnen und Faulsein auslegt, anstatt das Kind auf seine Medikamente hinzuweisen.

### Der Wechsel zum Erwachsenenalter

Ist das Kind erstmal im Jugendalter, ist es an der Zeit über einen Wechsel zum Erwachsenenendokrinologen nachzudenken und

ihn/sie zu beraten. Dabei muss er/sie sich auch die Frage stellen, ob er noch Wachstumshormon weiter substituieren will.

Nach unseren Erfahrungen können die Auswirkungen verschiedenen ausfallen.

Zwei von uns setzen es für eine gewisse Zeit ab und ihnen ging es körperlich schlecht dabei, da sie nun unter Schläppheit und Müdigkeit litten und teilweise an Gewicht zunahmten, gerade am „Bauchgürtel“-Bereich (typisch für eine Unterdosierung an Wachstumshormon).

Eine von uns jedoch setzte das Wachstumshormon ohne die Verschlechterung des Gesundheitszustandes ab.

Aus diesem Grund ist es wichtig, dass der Arzt/die Ärztin kompetent ist und Tests macht, mit welchen man erkennen kann, ob das Genotropin (das Wachstumshormon) noch vom Körper benötigt wird (was wir zwei damals noch nicht wussten).

Mit Anfang der Pubertät (künstlich eingeleitet) stellten sich uns Fragen wie „Kann ich mit der Krankheit Kinder bekommen?“, „Werde ich damit einen Freund finden?“, etc. Hinzu kam, dass bei einigen von uns die Pubertät erst später eingeleitet wurde (da die Gabe von Sexualhormonen das Wachstum gestoppt hätte) und man wiederum anders war (z.B. Körperbau oder Nichtinteresse an Jungs und Partys).

Beim Auszug von Zuhause bekam man andere Lebensrhythmen, an die man erstmal die Medikamentensubstitutionen anpassen musste (meist schwierig, da man sich um alles allein kümmern und sich dabei noch an die Medikamenteneinnahmen erinnern musste).

Bei vielen neuen Situationen im Job/Uni/Praktikum konnte es

passieren, dass man schnell in eine Unterdosierung rutschte, da man zu beschäftigt war mit den neuen Abläufen und man die Tabletten vergaß.

### Panhypopituitarismus auf Reisen und bei Krankheit

Bei Reisen ist es empfehlenswert eine Bescheinigung über die Krankheit und über die Medikamente zu haben (auch auf Englisch).

Von uns dreien achtet eine Person, bei der Wahl ihrer Reiseziele darauf, wie in diesem Gebiet die medizinische Versorgung vernetzt ist, um im Fall der Fälle versorgt zu sein.

Beispielsweise ist es auch schlecht in Länder zu reisen, von denen man vorher weiß, dass Brechdurchfallerkrankungen durchs Essen für Europäer fast zwangsläufig auftreten. Dies hätte zur Folge, dass der Körper die Medikamente nicht aufnehmen könnte und man stationär eine Infusion bekommen müsste.

Abschließend kann man sagen, dass das Leben mit Panhypopituitarismus durchaus „normal“ sein kann. Man muss aber für sich selbst erkannt und akzeptiert haben, wie wichtig ein vernünftiger Umgang mit der Krankheit ist, man muss Situationen einschätzen lernen (ob diese Stress verursachen können) und somit Unterdosierungen vorbeugen.

A. B.\*

\*Name und Anschrift sind der Redaktion bekannt. Wir leiten Ihre Zuschriften gerne weiter!