

*Informationsbroschüre*

# ***Adrenogenitales Syndrom mit 21-Hydroxylase-Defekt (AGS)***

*für Patientinnen und Patienten*

**NETZWERK**





<b>1</b>	<i>Was ist ein AGS? Wie kommt es dazu?</i>	<b>4</b>
<b>2</b>	<i>Was machen Cortisol, Aldosteron und Androgene?</i>	<b>7</b>
<b>3</b>	<i>Welche Formen des AGS kommen vor?</i>	<b>10</b>
<b>4</b>	<i>Woran erkennt man das AGS?</i>	<b>11</b>
<b>5</b>	<i>Wie wird das AGS diagnostiziert?</i>	<b>14</b>
<b>6</b>	<i>Wie ist das mit meinem Wachstum und der Pubertät?</i>	<b>16</b>
<b>7</b>	<i>Ich habe selbst AGS und möchte ein Kind haben - geht das? Was muss ich beachten?</i>	<b>17</b>
<b>8</b>	<i>Wie wird das AGS behandelt?</i>	<b>19</b>
<b>9</b>	<i>Gibt es Probleme im Übergang vom Jugendalter zum Erwachsenenalter?</i>	<b>23</b>
<b>10</b>	<i>Häufige Fragen</i>	<b>25</b>

# 1

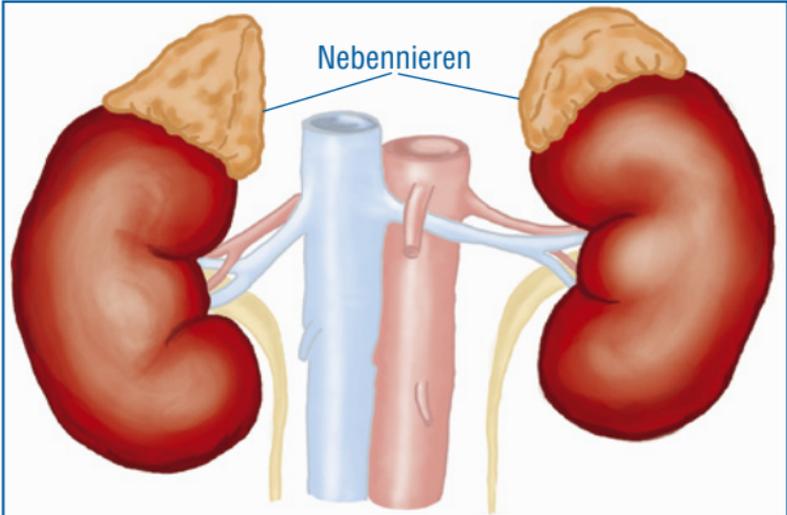
## *Was ist ein AGS? Wie kommt es dazu?*

Unter dem kongenitalen (= angeborenen) adrenogenitalen Syndrom (AGS) werden mehrere von beiden Eltern vererbte Defekte der Cortisolbiosynthese der Nebenniere zusammengefasst. Die Nebenniere ist eine kleine Drüse, die der Niere wie eine Zipfelmütze aufsitzt und verschiedene lebenswichtige Hormone produziert (*siehe Abbildung auf Seite 5*). Die wichtigsten Hormone sind das „Stresshormon“ Cortisol, das im Energiehaushalt sowie im Zucker- und Fettstoffwechsel mitwirkt, das Aldosteron, das an der Regulierung des Salz- und Wasserhaushaltes und damit des Blutdrucks beteiligt ist, und die Androgene (Androstendion, Testosteron), verantwortlich für Haarwuchs und Muskelzuwachs.

Die unterschiedlichen Formen des AGS werden durch genetische Störungen der an der Biosynthese beteiligten Enzyme verursacht. In über 95 % aller Fälle ist das Enzym 21-Hydroxylase betroffen. In diesem Fall kann Progesteron nicht mehr zu 11-Desoxycorticosteron

---

## Was ist ein AGS?



und 17-Hydroxy-Progesteron nicht mehr zu 11-Desoxycortisol verstoffwechselt werden; die Produktionskette ist an dieser Stelle unterbrochen. Ein Kontrollsystem erkennt, dass ein Fehler vorliegt (das heißt, dass zu wenige Hormone nach dem Enzymdefekt produziert werden) und meldet dies der Hirnanhangsdrüse (Hypophyse). Diese versucht die Nebenniere zu stimulieren, um die Produktion der Hormone aufrechtzuerhalten. Die Stimulation bewirkt aber keine effektive Hormonproduktion, sondern nur, dass sich die Nebennieren vergrößern. Daher wird die Erkrankung auch kongenitale Nebennierenhyperplasie (= -vergrößerung) genannt. Da die Nebenniere aber

---

## *Was ist ein AGS?*

nur die Hormone vor dem Stopp bilden kann, sammeln sich immer mehr Vorstufen an. Das Hormon vor dem Stopp ist beim 21-Hydroxylasemangel das 17-Hydroxy-Progesteron (17-OH-P). Dieses Hormon kann im Blut und Speichel gemessen werden. Ein großer Teil dieses Hormons und anderer Vorstufen wird ungenutzt ausgeschieden und kann im Urin gemessen werden. Ein anderer Teil wird durch Enzyme in einen anderen Stoffwechselweg eingeschleust, wodurch vermehrt Androgene (= männliche Hormone) produziert werden. Man findet also beim AGS mit 21-Hydroxylase-Defekt klinische Symptome der Nebennierenunterfunktion und Symptome der vermehrten Produktion männlicher Hormone.

## 2

# *Was machen Cortisol, Aldosteron und Androgene?*

Cortisol ist ein Glukokortikoid, das heißt, es wirkt bei der Energieversorgung des Körpers mit, indem es aus bestimmten Eiweißen Traubenzucker freisetzt. Dadurch wird der Blutzuckerspiegel auch im Hunger konstant gehalten. Dies ist besonders in Belastungssituationen von Bedeutung, weswegen das Cortisol auch als „Stresshormon“ bezeichnet wird. Cortisol muss im Blut vorhanden sein, damit Adrenalin wirken kann. Cortisol ist darüber hinaus an den Abwehrreaktionen des Körpers beteiligt. Es bremst die Abwehrreaktion und verhindert dadurch eine überschießende Immunabwehr. Deshalb kann es bei bestimmten entzündlichen Erkrankungen auch als Medikament eingesetzt werden. Cortisol hat außerdem einen Einfluss auf die Psyche des Menschen und kann, wenn zuviel davon vorliegt, Depressionen verursachen. Cortisol wirkt noch an vielen anderen Funktionen des Körpers mit, wie dem Fettstoffwechsel, dem

Muskelaufbau und dem Salz- und Wasserhaushalt. Dort hat es eine ähnliche Wirkung wie Aldosteron.

Aldosteron ist ein Mineralocorticoid, das heißt, es ist für den Salz-/Wasserhaushalt des Körpers von großer Bedeutung. Es sorgt dafür, dass im Körper genügend Salz (Natriumchlorid) zurückgehalten und nicht über die Niere ausgeschieden wird. Mit dem Salz wird auch Wasser im Körper gehalten und damit der Blutdruck in ausreichender Höhe gehalten. Wenn der Körper zu wenig Aldosteron produziert verliert er Salz und Wasser, der Blutdruck fällt und es kommt zu einer „Salzverlustkrise“ (= metabolische Azidose, Hyperkaliämie, Hyponatriämie). Eine Hyperkaliämie kann zu lebensbedrohlichen Herzrhythmusstörungen führen.

Androgene (Androstendion, Testosteron) sind männliche Hormone, die bei allen Menschen zu verstärktem Haarwuchs, Muskelzuwachs und tiefer Stimme führen. Bei Frauen kommt es dadurch zu einer meist recht unangenehmen verstärkten Behaarung (= Hirsutismus), zu Regelstörungen und einer allgemeinen „Vermännlichung“. Während der Entwicklung in der Ge-

bärmutter bewirken zu viele Androgene bei den betroffenen Mädchen, dass sich das äußere Genitale (Geschlechtsteile) in männliche Richtung ausbildet.

Bei Kindern führen erhöhte Androgene zu einer beschleunigten Skelettreifung, so dass ohne Therapie die Wachstumsphase verkürzt ist und ein Kleinwuchs droht. Außerdem kann eine Frühpubertät auftreten.

### 3

## Welche Formen des AGS kommen vor?

Das AGS mit 21-Hydroxylase-Defekt tritt in zwei Formen, der klassischen und der nicht-klassischen Form auf. Der klassische Defekt äußert sich wiederum in zwei Formen als AGS mit Salzverlustsyndrom und als unkompliziertes AGS ohne Salzverlustsyndrom auf, wobei die Salzverlustform 3 x häufiger ist. Man rechnet weltweit mit einem mittleren Aufkommen von ca. 1:11.900. Mit einem Aufkommen an Anlageträgern von ca. 1:55 gehört das AGS zu den häufigsten bekannten monogenetisch vererbten Erkrankungen.

Das nicht-klassische AGS (geschätzte Häufigkeit 1: 100 bis 1:1000) ist von der Symptomatik wesentlich leichter ausgeprägt. Im Englischen wird diese Form auch als „late onset AGS“ bezeichnet. Die nicht-klassischen Formen sind wesentlich häufiger als die klassischen AGS-Formen und werden bei Mädchen mit vorzeitiger Schambehaarung bzw. Frauen mit Zyklusstörungen und Hirsutismus diagnostiziert.

## 4

# Woran erkennt man das AGS?

Fast alle betroffenen Mädchen mit klassischem AGS haben bei Geburt aufgrund der in der Gebärmutter stattfindenden Vermännlichung ein vermännlichtes äußeres Genitale. Das innere Genitale ist immer weiblich. Beim AGS kommt es bei Mädchen daher auch zu einer Störung der Geschlechtsdifferenzierung, die als DSD 46, XX bezeichnet wird. „DSD“ steht für **D**isorder of **S**exual **D**evelopment und „46, XX“ gibt den normalen weiblichen Chromosomensatz an. Der Schweregrad der Vermännlichung wird nach Prader in 5 Stadien eingeteilt. Die Veränderungen können von einer einfachen Klitorishypertrophie (Prader 1) bis hin zur kompletten Fusion der Labioskrotalfalten mit einer penisartig vergrößerten Klitoris und Ausweitung der Harnröhre auf die Glans Penis (Prader 5) reichen. Die weiblichen Neugeborenen können daher bei Geburt als Knaben verkannt werden.

Das Genitale der Knaben ist in der Regel normal. Beim AGS mit Salzverlust fallen die betroffenen Kinder bereits in den ersten Tagen bis

Lebenswochen durch eine lebensbedrohliche „Salzverlustkrise“ auf. Die Kinder erbrechen, sind apathisch und verlieren zusehends an Gewicht. Es kommt zu schweren Störungen des Mineralhaushaltes und zu einer Übersäuerung des Blutes (= Azidose).

Beim „einfachen AGS“ fallen die Kinder durch eine verfrühte Pubertät auf. Es wird sich hier meist um Knaben handeln, da die Mädchen in der Regel bereits bei Geburt aufgrund der Genitalveränderungen entdeckt werden. Es handelt sich dabei um eine falsche (= Pseudo-) Pubertät, die durch eine vermehrte Androgenproduktion der Nebenniere entsteht. Die Betroffenen haben einen schweißigen Geruch, Akne, Schamhaare, einen großen Penis, sie sind größer als Gleichaltrige und haben ein beschleunigtes Knochenalter.

Das nicht-klassische AGS zeigt die gleichen Symptome wie das einfache AGS. Mädchen fallen durch vorzeitige Schambehaarung, Schweißgeruch, vermehrte Behaarung, Akne und Regelstörungen sowie Unfruchtbarkeit auf. Häufig werden die Frauen deswegen einem gynäkologischen Endokrinologen vorgestellt. Gelegentlich können auch die Mütter

der betroffenen Kinder Symptome aufweisen, die sich auch auf eine vermehrte Bildung von männlichen Hormonen zurückführen lassen. Akne, vermehrte Behaarung, Zyklusstörungen sowie Schwierigkeiten bei der Empfängnis kommen vor. Diese sind jedoch nicht so stark ausgeprägt wie bei den Betroffenen selbst.

## 5

# Wie wird das AGS diagnostiziert?

Das AGS wird laborchemisch, molekulargenetisch und klinisch durch die körperliche Untersuchung diagnostiziert.

### **Das klassische AGS mit 21-Hydroxylasedefekt:**

17-OHP ist bei Betroffenen mit AGS bereits wenige Tage nach Geburt extrem erhöht. In Deutschland wurde das AGS-Screening ab 1.7.2005 durch Änderung der Kinderrichtlinien im Rahmen der Vorsorgeuntersuchung U2 flächendeckend eingeführt. Das bedeutet, bei jedem Neugeborenen erfolgt am 3. Lebenstag innerhalb des Neugeborenencreenings eine Blutabnahme mit Bestimmung von 17OHP. Im Urin sind Pregnantriol, Pregnantrion und 17-Hydroxy-Pregnanolon massiv erhöht. Außerdem zeigt sich eine deutliche Erhöhung adrenaler Androgene und derer Metabolite. Beim Salzverlust: zusätzlich Hyponatriämie, Hyperkaliämie, metabolische Azidose; PRA/Renin erhöht.

Bei Geburt Vermännlichung des äußeren Genitales bei Mädchen; in den ersten Tagen und

Lebenswochen beim AGS mit Salzverlust lebensbedrohliche Salzverlustkrise mit niedrigem Blutdruck aufgrund erheblicher Salz- und Wasserverluste; beim unkomplizierten (einfachen) AGS vermehrtes Längenwachstum; Zeichen der Androgenisierung bei beiden Geschlechtern.

### **Das nicht-klassische AGS mit 21-Hydroxylase-defekt:**

Die basalen 17OHP-Werte sind in der Regel leicht erhöht. Nach ACTH-Stimulation kommt es zu einem exzessiven Anstieg von 17-OHP. Die stimulierten 17-OHP-Konzentrationen liegen zwischen den Bereichen der AGS-Heterozygoten und der klassischen AGS-Patienten.

Vor der Pubertät fallen die Mädchen meist durch einen vorzeitigen Wachstumsbeginn der Schamhaare auf. Sie sind relativ großwüchsig, haben ein beschleunigtes Knochenalter und gelegentlich eine leichte Klitorishypertrophie. Bei Mädchen in der Pubertät und bei erwachsenen Frauen kommt es zu Hirsutismus, Akne, Seborrhö, tiefe Stimme, Klitorishypertrophie, Haarausfall, Stirnglatze, Zyklusstörungen.

**6**

*Wie ist das mit  
meinem Wachstum  
und der Pubertät?*

Eine entscheidende Rolle spielt die Qualität der Therapie, denn sowohl eine zu niedrige als auch eine zu hohe Substitutionsdosis haben negative Auswirkungen auf das Längenwachstum. Aktuelle Studien zeigen, dass die Erwachsenengröße der Patienten meist unter der Zielgröße liegt. Beginn und Verlauf der Pubertät sind nahezu normal; bei guter Einstellung ist das Alter beim ersten Auftreten der Menstruation normal oder geringfügig höher.

## 7

# *Ich habe selbst AGS und möchte ein Kind haben - geht das? Was muss ich beachten?*

Bei einer guten medikamentösen Einstellung kann fast jeder an AGS erkrankte Patient Kinder bekommen. Bevor man sich dazu entschließt, muss aber unbedingt eine ausführliche genetische Beratung erfolgen. Man muss vor allem unterscheiden, ob ein klassisches AGS oder ein nicht-klassisches AGS vorliegt. Der Partner/die Partnerin muss auf das Vorliegen eines heterozygoten AGS untersucht werden, das heißt, ob er Überträger der Erkrankung ist. Dazu sollte er sich bei einem Spezialisten (Genetiker) zusammen mit dem betroffenen Partner vorstellen. Es wird dann in der Regel eine molekulargenetische Untersuchung durchgeführt. Ist Ihr Partner genetisch gesund, so ist das betroffene Kind nur Überträger des klassischen bzw. nicht-klassischen AGS. Wenn Sie selbst ein klassisches AGS haben und Ihr Partner hat ein heterozygoten AGS mit einer Mutation, die

eine geringe Restaktivität der 21-Hydroxylase bedingt, so wird das Kind mit 50-prozentiger Wahrscheinlichkeit an einem klassischen AGS erkranken. Wenn Sie aber ein nicht-klassisches AGS haben und Ihr Partner ist z. B. heterozygoter Genträger für das nicht-klassische AGS mit einer Mutation, die eine höhere Restaktivität der 21-Hydroxylase bedingt, so wird das Kind mit 50-prozentiger Wahrscheinlichkeit an einem nicht-klassischen AGS erkranken.

Die Therapie des AGS wird in der Schwangerschaft selbstverständlich fortgeführt. Besteht für den Fötus kein AGS-Risiko, dann sollte während der Schwangerschaft kein Dexamethason gegeben und die Therapie rechtzeitig auf ein nicht-plazentagängiges Glukokortikoid umgestellt werden. Während der Schwangerschaft ist eine engmaschige Überwachung erforderlich, um die Substitutionsdosis an die jeweilige Situation (eventuell Dosiserhöhung in den letzten drei Monaten, unter der Geburt) anzupassen.

## 8

# Wie wird das AGS behandelt?

Durch den Mangel an Hormonen besteht beim klassischen AGS die Notwendigkeit einer Substitutionstherapie (= Zuführung der fehlenden natürlichen Hormone von außen durch Tabletten). Diese Therapie muss ein Leben lang beibehalten werden.

Im Kindesalter wird in der Regel mit dem natürlichen körpereigenen Hormon Hydrocortison (= Cortisol) behandelt. Die Tagesdosis (ca. 10–15 mg/m<sup>2</sup> Körperoberfläche) wird üblicherweise in 3 Dosen verabreicht. Da die Cortisolproduktion bei Gesunden frühmorgens am höchsten ist, wird der größte Teil der Tagesdosis von Hydrocortison (50 %) morgens gegeben. Bei Erwachsenen wird die Hormonersatztherapie mit Hydrocortison meist beibehalten. Manchmal wird jedoch nach Ende des Wachstums auf eine Therapie mit einem Glukokortikoid mit einer längeren Verweildauer im Blut (z. B. Prednisolon, Dexamethason) übergegangen.

Da Cortisol ein „Stresshormon“ ist, wird es in Belastungssituationen des Körpers in bis zu

5-facher Menge ausgeschüttet. Dieser natürlichen Reaktion des Körpers muss die Medikamentengabe angepasst werden.

Können aus irgendeinem Grund keine Tabletten geschluckt werden, müssen die Glukokortikoide im Notfall gespritzt (Vene oder Muskel) oder auch einmalig per Zäpfchen (rektal) verabreicht werden. Jeder Patient muss einen Notfallausweis erhalten.

Beim „AGS mit Salzverlust“ muss außer dem Cortisol auch noch das fehlende Hormon Aldosteron ersetzt werden. Dies geschieht ebenfalls in Form von Tabletten und zwar mit Fludrocortison (Dosis ca. 25–100 µg/Tag; 1–2 x täglich). Nicht jedes nicht-klassische AGS muss behandelt werden. Bei klinischer Symptomatik (deutliche Beschleunigung der Knochenreifung, Hirsutismus) kann eine niedrig dosierte Glukokortikoid-Therapie (z. B. Hydrocortison 5–10 mg/m<sup>2</sup>/Tag) eingeleitet werden. Nach Abschluss des Längenwachstums kann auf Dexamethason (z. B. 0,25 mg/Tag, abends verabreicht) umgestellt werden. Wird die Diagnose nach Abschluss des Längenwachstums gestellt, können die klinischen Zeichen der Hyperandrogenämie mit Prednisolon oder Dexamethason gebessert werden.

Die Geschlechtsidentität bei virilisierten, also vermännlichten Mädchen ist meist weiblich (95%), Fertilität unter Substitutionstherapie ist gegeben. Die Hydrocortisontherapie führt üblicherweise in den ersten Lebensmonaten zu einem Rückgang der Klitorishypertrophie. Traditionell wurde eine feminisierende Operation im ersten Lebensjahr empfohlen, was jedoch zunehmend in Frage gestellt wird. Zum optimalen Zeitpunkt der feminisierenden Genitalkorrektur-Operation bei stark virilisierten Mädchen (Prader Stadium 3 oder höher) mit 21-Hydroxylase-Mangel liegen zurzeit keine Studien vor. Der Zeitpunkt einer chirurgischen geschlechtsver-eindeutigenden Intervention, ob im ersten Lebensjahr oder erst ab Pubertätseintritt vor der Menarche, ist mittlerweile umstritten. Welchen Einfluss eine frühe oder späte feminisierende Operation auf die psychosexuelle Entwicklung der Patienten hat, ist bisher nicht untersucht. Operative Eingriffe im nicht-einwilligungsfähigen Alter sollten medizinisch und/oder psychologisch indizierten Fällen vorbehalten sein. Vor dem Auftreten der ersten Menstruation bzw. vor dem ersten Geschlechtsverkehr sollte auf jeden Fall eine gynäkologische Untersuchung

erfolgen. Ziel ist es, herauszufinden, ob mit einer Abflussbehinderung bei der Menstruation zu rechnen ist und ob Geschlechtsverkehr schmerzfrei möglich sein wird. Der Zeitpunkt und ob eine solche Untersuchung in einer Kurznarkose erfolgen soll, muss individuell entschieden und von der psychosexuellen Reife der Patientin abhängig gemacht werden. Alle Eingriffe sollen nur an einem hierfür spezialisierten Zentrum mit ausreichender Erfahrung (mindestens 3–4 Fälle/Jahr) durchgeführt werden. Die Entscheidung im individuellen Fall soll in einem interdisziplinären, das heißt fächerübergreifenden Team getroffen werden.

## 9

# *Gibt es Probleme im Übergang vom Jugendalter zum Erwachsenenalter?*

Manche Jugendliche mit AGS haben eventuell noch nicht gelernt Eigenverantwortung zu übernehmen, weil die Eltern noch für die Medikamenteneinnahme sorgen, die Therapie überwachen und Arzttermine vereinbaren. Viele der Patienten haben nie eine schwere Salzverlustkrise erlebt, die zu einer stationären Behandlung geführt hat, so dass sie die Notwendigkeit der regelmäßigen Tabletteneinnahme hinterfragen. Probleme mit der Compliance, also der Therapietreue, sind in der Pubertät bei chronisch Kranken häufig. Zusätzlich scheinen die hormonellen Veränderungen in der Pubertät die Wirkung von Hydrocortison zu beeinträchtigen. Die Folge ist eine zum Teil dramatische Verschlechterung der Therapieeinstellung.

---

## *Probleme im Übergang zum Erwachsenenalter?*

Haben die Jugendlichen und die Eltern das AGS – als eine lebenslange Erkrankung – verstanden und angenommen, dann sollten beim Übergang von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin eigentlich keine Probleme auftreten. Es müsste klar sein, dass die Betreuung durch einen internistischen Endokrinologen fortzusetzen ist.

## Häufige Fragen



*Wie wird das AGS vererbt?*

Das AGS ist eine „autosomal rezessiv“ vererbte Erkrankung, das heißt, beide Elternteile müssen die Anlage dafür haben und an ihr Kind weitergeben. Gibt nur ein Elternteil die Anlage weiter, so ist das Kind Überträger, aber nicht krank. Gibt keines der beiden Elternteile die Anlage weiter, so ist das Kind weder Überträger noch krank. Das AGS tritt mit einer Häufigkeit von ca. 1:10.000 auf, jeder 50. Mensch ist Überträger der Krankheit. Will ein/e erwachsene/r AGS-Patient/in eine Familie gründen, so sollte sich der Partner untersuchen lassen, ob er Träger des AGS ist. Ist dies der Fall wird die Hälfte der Kinder dieser Partnerschaft ein AGS haben. Ist der Partner nicht Überträger des AGS, dann sind alle Kinder Überträger.



*Bekomme ich Nebenwirkungen von der Therapie mit Cortison?*

Normalerweise wird das körpereigene Cortisol (und auch Aldosteron) substituiert, das heißt,

man gibt nur soviel Hormon, wie eine gesunde Nebenniere produzieren würde. Treten Nebenwirkungen auf, so ist das ein Zeichen, dass der Betroffene nicht gut „eingestellt“ ist, dass er zu viel oder zu wenig bekommt. Es bedarf dann einer genauen Überprüfung der Medikamentendosis. Wichtig für eine gute Einstellung sind regelmäßige Kontrolluntersuchungen bei einem erfahrenen Hormonspezialisten. In der Behandlung von Kindern sollen Kinderärzte, wenn sie nicht selber Hormonspezialisten sind, eng mit einem Zentrum mit einem pädiatrischen Endokrinologen zusammenarbeiten. Erwachsene Patienten werden von einem internistischen Endokrinologen betreut, Frauen auch von einem Gynäkologen.

**?** *Wie soll ich mich bei Fieber, Erbrechen oder starker körperlicher Belastung verhalten?*

Beim klassischen AGS muß Cortisol in Stresssituationen verdreifacht bis verfünffacht werden. Hohes Fieber ist für den Körper eine Stresssituation. Bei Erbrechen oder Durchfall besteht die Gefahr, dass von der Tablette nicht genug im

Blut ankommt und damit die Wirksamkeit nicht gewährleistet ist. Deswegen ist es in solchen Fällen unerlässlich eine Klinik aufzusuchen, wo eine entsprechende Flüssigkeitstherapie durchgeführt wird und wo die Medikamente intravenös verabreicht werden. Wenn nur Erbrechen, aber kein Durchfall vorliegt, kann man sich auch vom Arzt Prednison-Zäpfchen verschreiben lassen und diese zu Hause verabreichen. Sportliche oder psychische Belastung stellt keine Indikation für eine Hydrocortison-Stressdosis dar!

**?** *Ich muß operiert werden – was muss ich beachten?*

Auch in diesem Fall ist der Körper einer starken körperlichen Belastung ausgesetzt, und es muss entsprechend reagiert werden. Es ist lebenswichtig, dem behandelnden Arzt mitzuteilen, dass Sie AGS haben. Die erforderlichen Medikamente werden dann in der Stressdosis intravenös substituiert.



*Brauche ich einen Notfallausweis?*

Jeder Patient mit einem klassischen AGS braucht einen Notfallausweis und sollte diesen auch immer bei sich tragen. Im Falle eines Unfalles muß gewährleistet sein, dass Sie Ihre Medikamente bekommen. Gerade auch im Ausland ist ein Notfallausweis unerlässlich. Es gibt in den meisten Ländern erfahrene Ärzte, die sich mit dem AGS auskennen. Nach diesen Ärzten (Kliniken) sollten Sie sich vor Reiseantritt erkundigen. Im Zweifelsfall sollten Sie eine Einmal-Ampulle Solu-Decortin in der Reiseapotheke mit sich führen. Auch Cortisonzäpfchen können verwendet werden, vorausgesetzt der Patient hat keinen Durchfall.



*Kann ich Kinder bekommen?*

Prinzipiell sind AGS-Patientinnen und -Patienten (auch Patientinnen mit Salzverlust) normal fruchtbar. Voraussetzung für die normale Zeugungsfähigkeit bei Männern mit AGS und eine normale Fruchtbarkeit bei Frauen mit AGS ist eine gute Einstellung auch im Erwachsenenalter.

Deswegen wird im Erwachsenenalter ebenfalls eine halbjährliche bis jährliche Kontrolluntersuchung empfohlen. Im Falle einer Schwangerschaft sind eventuell häufigere Kontrollen nötig als bei gesunden Frauen, einer normalen Geburt steht aber prinzipiell nichts im Wege.



*Habe ich Anspruch auf einen Schwerbehindertenausweis?*

AGS-Patienten können einen Schwerbehindertenausweis beantragen. Erwachsene Betroffene sind bis auf die Notfallsituation im täglichen Leben normalerweise nicht eingeschränkt, es besteht also kein Grund bestimmte Berufe nicht auszuüben oder sich im täglichen Leben z. B. in sportlicher Betätigung einzuschränken. Kinder sind aufgrund der Notwendigkeit regelmäßiger Tabletteneinnahme auf ihre Eltern angewiesen. Dies sollte bei der Beantragung eines Schwerbehindertenausweises berücksichtigt werden. Im Einzelfall ist jedoch das ärztliche Gutachten ausschlaggebend, welches durch die individuellen Sachverhalte beeinflusst wird.



*Gibt es auch eine Möglichkeit, mich mit anderen Betroffenen auszutauschen?*

Bundesweit gibt es mehrere Möglichkeiten, sich mit anderen AGS-Betroffenen auszutauschen. Seit 1993 existiert die AGS-Eltern- und Patienteninitiative e.V., die sich aus verschiedenen Regionalgruppen aufbaut (Internet: [www.ags-initiative.de](http://www.ags-initiative.de)). Die Adressen der einzelnen Regionalgruppen können über die Geschäftsstelle des Vereins erfragt werden (E-Mail: [geschaeftsstelle@ags-initiative.de](mailto:geschaeftsstelle@ags-initiative.de)).

Eine weitere Anlaufstelle bietet das Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V., Waldstraße 53, 90763 Fürth. Auch dort können Sie weitere Informationen erhalten.

## *Hilfe zur Selbsthilfe*

Das Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenenerkrankungen ist ein gemeinnütziger Verein von Betroffenen, Angehörigen und Ärzten.

Es wurde im Jahr 1994 von Patienten und Endokrinologen in Erlangen gegründet.

Das Netzwerk hat sich neben der Förderung des Austausches unter Betroffenen die folgenden Ziele gesetzt:

- Hilfe zur Selbsthilfe bei Betroffenen durch Förderung des Kontaktes mit anderen Patienten
- Erstellung und Verteilung von Informationsmaterial für Betroffene und ihre Angehörigen, öffentliche Institutionen und Therapeuten
- Unterstützung der Forschung auf dem Gebiet der Hypophysen- und Nebennierenenerkrankungen
- Förderung von Seminaren und Weiterbildungsmaßnahmen für Betroffene und Ärzte

Es gibt inzwischen bundesweit 33 Regionalgruppen sowie drei krankheitsspezifische Gruppen des Netzwerks und zahlreiche spezifische Ansprechpartner.

Die Unterstützung, die Patienten durch die Selbsthilfegruppe erfahren, sind sehr wertvoll. Nehmen Sie deshalb Kontakt mit dem Netzwerk auf. Sie werden dort über aktuelle Aspekte zu Ihrer Erkrankung informiert, können Adressen von Fachärzten erfragen, bekommen Tipps zum Umgang mit der Krankheit im Alltag und vieles mehr.

## So profitieren Sie von der Mitgliedschaft

- **Austausch mit anderen Betroffenen, Ärzten und Experten**

Durch unsere große Zahl an Regionalgruppen finden Sie bestimmt auch Veranstaltungen in Ihrer Nähe. Außerdem können Sie sich im Internet in unseren vielfältigen Foren, die nur Mitgliedern zur Verfügung stehen, austauschen.

- **Broschüren und CD-ROMs**  
Eine große Auswahl an Broschüren und CD-ROMs zu Krankheiten und Behandlungsmöglichkeiten kann kostenlos bestellt werden.
- **Mitgliederzeitschrift GLANDULA**  
Mitglieder erhalten die GLANDULA, unsere Patientenzeitschrift mit Veröffentlichungen renommierter Forscher und Spezialisten, 2x jährlich kostenlos und frei Haus zugesandt.
- **geschützter Mitgliederbereich im Internet**  
In unserem nur für Netzwerkmitglieder zugänglichen geschützten Internetbereich erhalten Sie wertvolle Informationen und können an den Foren teilnehmen.
- **Mitglieder erhalten** für Netzwerk-Veranstaltungen, z. B. den jährlichen Überregionalen Hypophysen- und Nebennierentag, **ermäßigte Konditionen.**

## Stichworte und Fachausdrücke

**Androgene:** Sammelbezeichnung für männliche Sexualhormone

**Androgenisierung:** Folgen der verstärkten Wirkung von Androgenen

**Azidose:** Störung im Säure-Basen-Haushalt

**basal:** den Ausgangswert bezeichnend (auch: an der Basis liegend)

**Biosynthese:** Aufbau organischer Verbindungen durch lebende Zellen zur Aufrechterhaltung der Funktionen des Gesamtorganismus

**Compliance:** Bereitschaft eines Patienten zur Zusammenarbeit mit dem Arzt bzw. zur Mitarbeit bei diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen

**compound heterozyot:** siehe heterozyot

**Enzyme:** für den Stoffwechsel aller Organismen unentbehrliche Eiweißkörper

**Glans Penis:** vom Harnröhrenschwellkörper gebildete Verdickung des Penis

**Glukokortikoide:** sogenannte „Stresshormone“, die in der Nebennierenrinde gebildet werden

**Gradient:** Verlauf der Veränderung einer Größe in Abhängigkeit von einer anderen

**heterozygot:** gemischterbig in Bezug auf ein genetisches Merkmal; compound heterozygot bedeutet, dass die Merkmalsausprägung nicht auf Homozygotie der gleichen Mutation (Veränderung) beruht, sondern vielmehr unterschiedliche Mutationen in beiden Kopien des gleichen Gens vorliegen

**Heterozygotenfrequenz:** Häufigkeit gemischterbiger Anlageträger

**homozygot:** reinerbig in Bezug auf ein genetisches Merkmal

**Hyperandrogenämie:** erhöhte Androgenkonzentration im Serum durch gesteigerte Produktion in Geschlechtsdrüsen oder Nebennierenrinde

**Hyponatriämie:** Form einer Elektrolytstörung mit verminderter Natriumkonzentration im Blut

**Hyperkaliämie:** häufige Form einer Elektrolytstörung mit Kaliummangel

**Klitorishypertrophie:** penisartig vergrößerte Klitoris

**materno-fetal:** die Mutter und den Foetus betreffend

**metabolisch:** veränderlich

**Metabolit:** im Stoffwechsel durch Enzymreaktionen entstandene oder veränderte Verbindungen

**Screening-Verfahren:** Vortest, Suchtest

**Seborrhö:** verstärkte Talgproduktion, besonders am behaarten Kopf, im Gesicht und im Bereich der vorderen und hinteren Schweißrinne

**Substitution:** Ersetzung

**NETZWERK**



**Kontakt:**

**Netzwerk Hypophysen- und  
Nebennierenerkrankungen e. V.**

**Waldstraße 53**

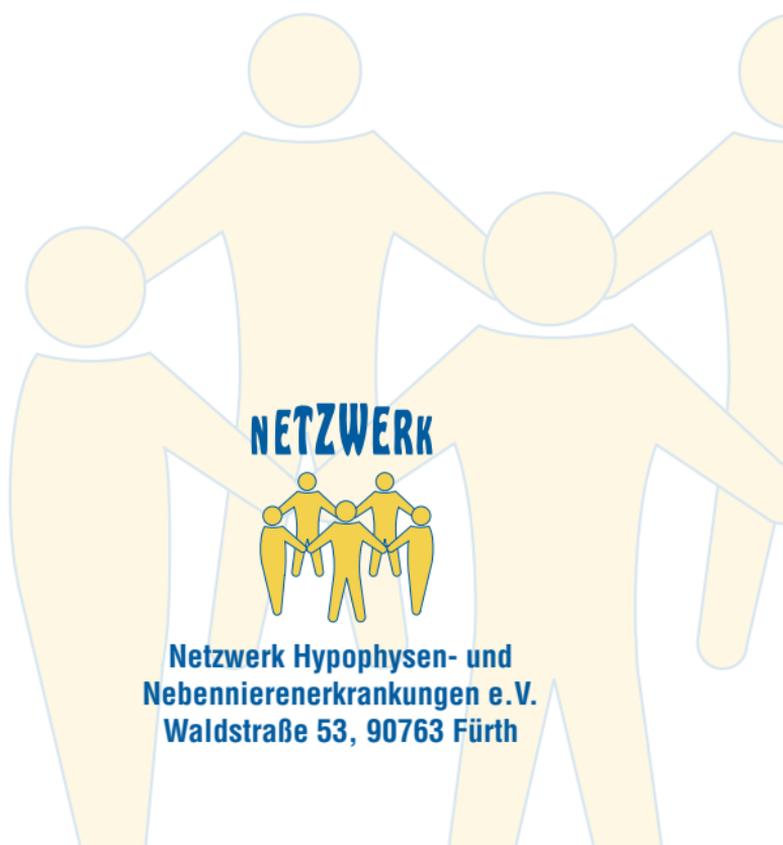
**90763 Fürth**

**Telefon: 0911/97 92 009-0**

**E-Mail: [netzwerk@glandula-online.de](mailto:netzwerk@glandula-online.de)**

**Internet: [www.glandula-online.de](http://www.glandula-online.de)**

Mit freundlicher Unterstützung der BKK



**Netzwerk Hypophysen- und  
Nebennierenerkrankungen e.V.  
Waldstraße 53, 90763 Fürth**