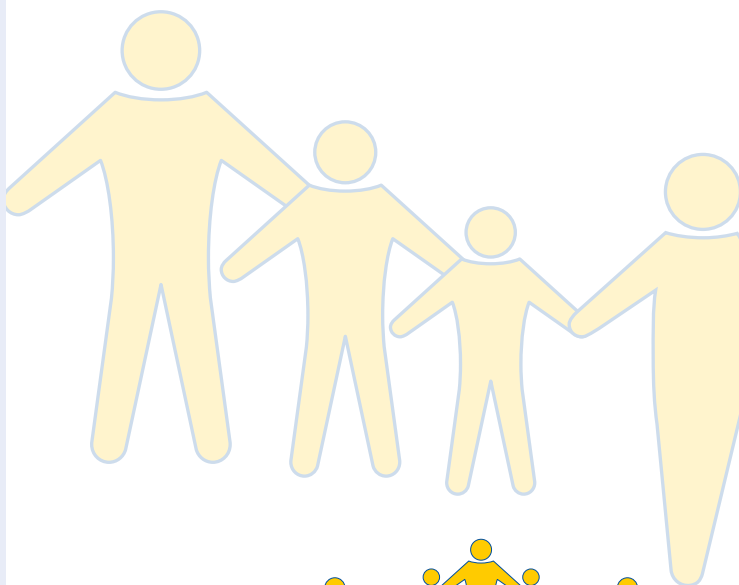


Informationsbroschüre

Adrenogenitales Syndrom mit 21-Hydroxylase-Defekt (AGS)

für Patientinnen und Patienten



Wichtiger Hinweis:

Medizin und Wissenschaft unterliegen ständigen Entwicklungen. Autor, Herausgeber und Verlag verwenden größtmögliche Sorgfalt, dass vor allem die Angaben zu Behandlung und medikamentöser Therapie dem aktuellen Wissensstand entsprechen. Eine Gewähr für die Richtigkeit der Angaben ist jedoch ausdrücklich ausgeschlossen. Jeder Benutzerin bzw. jeder Benutzer muss im Zuge seiner Sorgfaltspflicht die Angaben anhand der Beipackzettel verwendeter Präparate und gegebenenfalls auch durch Hinzuziehung einer Spezialistin bzw. eines Spezialisten überprüfen und gegebenenfalls korrigieren. Jede Angabe zu Medikamenten und/oder Dosierung erfolgt ausschließlich auf Gefahr der Anwenderin bzw. des Anwenders.

Autoren der 1. Auflage: Frau cand. med. E. Kraus,
Prof. Dr. med. H.-G. Dörr, Prof. Dr. med. J. Hensen

Aktualisierung der 2. Auflage: Prof. Dr. med. H.-G. Dörr

Aktualisierung der 3. Auflage: Prof. Dr. med. Walter Bonfig

Aktualisierung der 4. Auflage: Prof. Dr. med. Walter Bonfig

Dieses Werk ist urheberrechtlich geschützt. Die dadurch begründeten Rechte, insbesondere die des Nachdrucks, der Entnahme von Abbildungen, der Funksendung, der Wiedergabe auf photomechanischem oder ähnlichem Wege und der Speicherung in Datenverarbeitungsanlagen bleiben, auch bei nur auszugsweiser Verwendung, vorbehalten.

Redaktionelle Bearbeitung: Christian Schulze Kalthoff

Grafik und Layout: Klaus Dursch

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

Stand: Juni 2024

Vorbemerkung:

Damit sich die Broschüre leicht und flüssig lesen lässt, verzichten wir darauf, weibliche und männliche oder geschlechtsneutrale Formen nebeneinander zu verwenden. Die männliche Form wird regelhaft verwendet, bezieht aber selbstverständlich alle Geschlechtsformen mit ein. Patient meint auch Patientin etc.

1	<i>Was ist ein AGS? Wie kommt es dazu?</i>	4
2	<i>Was machen Cortisol, Aldosteron und Androgene?</i>	7
3	<i>Welche Formen des AGS kommen vor?</i>	10
4	<i>Woran erkennt man das AGS?</i>	11
5	<i>Wie wird das AGS diagnostiziert?</i>	14
6	<i>Wie ist das mit meinem Wachstum und der Pubertät?</i>	16
7	<i>Ich habe selbst AGS und möchte ein Kind haben. Geht das? Was muss ich beachten?</i>	18
8	<i>Wie wird das AGS behandelt?</i>	21
9	<i>Gibt es Probleme im Übergang vom Jugendalter zum Erwachsenenalter?</i>	27
10	<i>Häufige Fragen</i>	29
11	<i>Fachausdrücke</i>	40

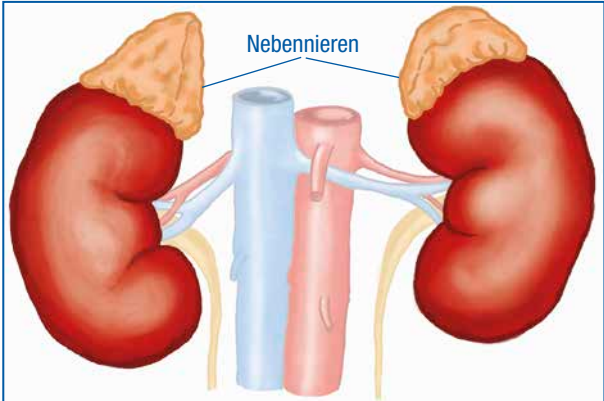
1

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 und 17-Hydroxy-Progesteron nicht mehr zu 11-Des-

Was ist ein AGS?



oxycortisol 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 Hirnanhangdrüse (Hypophyse). Diese versucht die Nebenniere anzuregen, um die Produktion der Hormone aufrechtzuerhalten. Die Stimulation bewirkt aber keine effektive Hormonproduktion, sondern nur, dass sich die Nebennieren vergrößern und die Hormonvorstufen vor dem Produktionsstopp durch den Enzymdefekt anstauen. Daher wird die Erkrankung auch angeborene Nebennierenhyperplasie genannt. Da die Nebenniere aber nur die Hormone vor dem Stopp bilden kann, sammeln sich immer mehr Vorstufen an. Das

Was ist ein AGS?

Hormon vor dem Stopp ist beim 21-Hydroxylase-mangel 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 ist im Urin messbar. 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 Nebennieren-Unterfunktion und Symptome der vermehrten Produktion männlicher Hormone.



Im Labor kann das Hormon 17-Hydroxy-Progesteron (17-OH-P) im Blut und Speichel gemessen werden

2

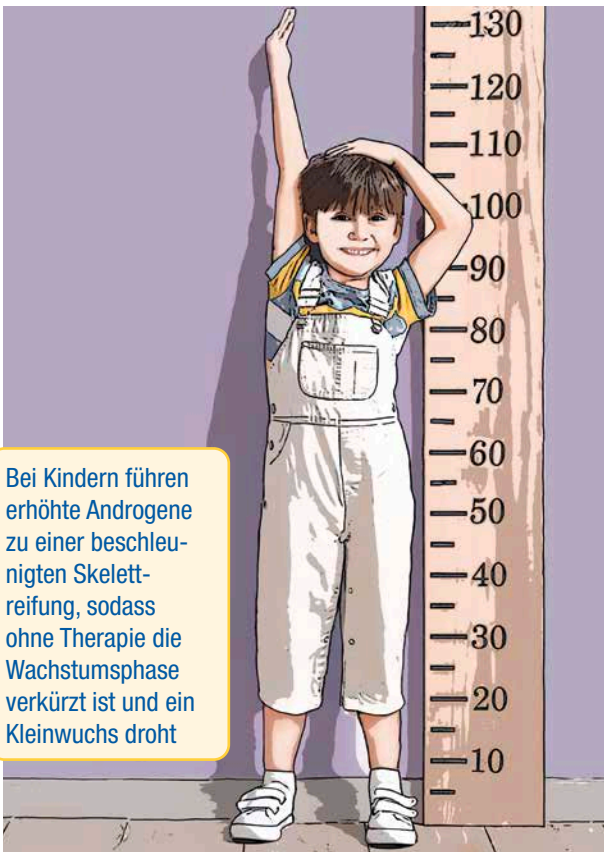
Was machen Cortisol, Aldosteron und Androgene?

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. Es 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. Außerdem hat es 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 „Salzverlustkrisse“ (= metabolische Azidose (Übersäuerung des Bluts), Hyperkaliämie, Hyponatriämie = Störungen der Elektrolytkonzentrationen mit erhöhtem Kalium und vermindertem Natrium). 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 Gebärmutter bewirken zu viele Androgene bei den betroffenen Mädchen, dass sich das äußere Genitale (Geschlechtssteile) in männliche Richtung ausbildet.

Bei Kindern führen erhöhte Androgene zu einer beschleunigten Skelettreifung, sodass 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 Salzverlust-Syndrom und als unkompliziertes AGS ohne Salzverlust-Syndrom, 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.

Bei Buben kann es ebenfalls zum vorzeitigen Auftreten von Schambehaarung und zu einer Entwicklungsbeschleunigung kommen.

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 46,XX-DSD oder Variante bezeichnet wird. „DSD“ steht für **D**isorder oder **D**ifference of **S**exual **D**evelopment und „46, XX“ gibt den normalen weiblichen Chromosomensatz an. Heutzutage wird statt DSD auch öfter der Begriff „Variante der Geschlechtsentwicklung“ verwendet. Der Schweregrad der Vermännlichung wird nach Prader in 5 Stadien eingeteilt. Die Veränderungen können von einer einfachen Vergrößerung der Klitoris (Klitorishypertrophie (Prader 1)) bis hin zur kompletten Fusion der Labioskrotalfalten mit einer penisartig vergrößerten Klitoris und Ausweitung der Harnröhre auf die Eichel (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 Lebens-

wochen 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 einer gynäkologischen Endokrinologin/Endokrinologen vorgestellt. Gelegentlich können auch die Mütter der betroffenen Kinder Symptome aufweisen, die sich auch auf eine ver-

mehrte 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.

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.



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 Neugeborenen Screenings eine Blutabnahme mit Bestimmung von 17-OHP. Im Urin sind Pregnantriol, Pregnantriolon 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 lebensbedroh-

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

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

Die basalen 17-OHP-Werte sind in der Regel leicht erhöht. Nach ACTH-Stimulation kommt es zu einem überschießenden Anstieg von 17-OHP. Die stimulierten 17-OHP-Konzentrationen liegen zwischen den Bereichen der AGS-Heterozygoten (= AGS-Überträger/-innen) und der klassischen AGS-Patientinnen und -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, tiefer Stimme, Klitorishypertrophie, Haarausfall, Stirnglatze, Zyklusstörungen.

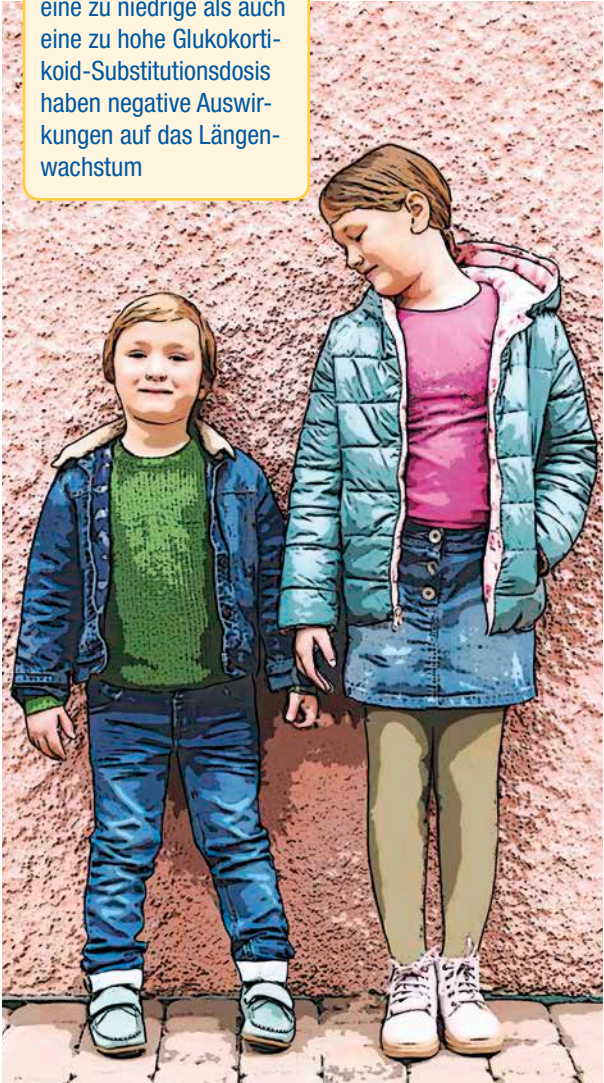
6

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 Glukokortikoid-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.

Wachstum und Pubertät

Eine entscheidende Rolle spielt die Qualität der Therapie, denn sowohl eine zu niedrige als auch eine zu hohe Glukokortikoid-Substitutionsdosis haben negative Auswirkungen auf das Längenwachstum



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 gemeinsame 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



Bei einer guten medikamentösen Einstellung kann fast jeder an AGS erkrankte Patient Kinder bekommen

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/m² 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 Hormon-Ersatztherapie 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. Mittlerweile gibt es auch ein Hydrocortison mit verzögerter Wirkstoff-Freisetzung, das extra für Menschen mit AGS entwickelt wurde, das nur noch zweimal am Tag (morgens und vor dem Schlafen) eingenommen werden muss.

Behandlung des AGS

Durch den Mangel an Hormonen besteht beim klassischen AGS die Notwendigkeit einer Substitutionstherapie der fehlenden natürlichen Hormone von außen durch Tabletten



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. Es gibt einen Europäischen Cortisolmangel-Notfallausweis im Scheckkartenformat, der beim betreuenden Endokrinologen ausgegeben werden sollte, alternativ ist dieser auch über die Selbsthilfegruppen erhältlich.

Beim „AGS mit Salzverlust“ muss außer dem Cortisol zusätzlich 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 bei jedem nicht-klassischen AGS ist eine Behandlung erforderlich. Bei klinischer Symptomatik (deutliche Beschleunigung der Knochenreifung, Hirsutismus) kann eine niedrig dosierte Gluko-

kortikoid-Therapie (z. B. Hydrocortison 5–10 mg/m²/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.

Zur Behandlung der Symptome des nicht-klassischen AGS kommen auch antiandrogene Medikamente und kosmetische Behandlungen (z. B. Epilation) infrage.

Die Geschlechtsidentität bei virilisierten, also vermännlichten Mädchen ist meist weiblich (95%), Fertilität (Fruchtbarkeit) unter Substitutionstherapie ist gegeben. Die Hydrocortisontherapie führt üblicherweise in den ersten Lebensmonaten zu einem Rückgang der Klitorishypertrophie. Traditionell wurde eine feminisierende, also verweiblichende Operation im ersten Lebensjahr empfohlen, was jedoch zunehmend infrage gestellt wird. Zum optimalen Zeitpunkt der feminisierenden Genitalkorrektur-Operation bei stark vermännlichten Mädchen (Prader Stadium 3 oder höher) mit 21-Hydroxylase-Mangel liegen zurzeit keine

Studien vor. Der Zeitpunkt einer chirurgischen geschlechtsvereindeutigenden 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.

Nach der aktuellen Gesetzgebung ist für eine Operation im Kindesalter auch eine Zustimmung des Familiengerichtes einzuholen.

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 und es bedarf einer familiengerichtlichen Zustimmung.

Nach der aktuellen Gesetzgebung ist für eine Operation im Kindesalter auch eine Zustimmung des Familiengerichtes einzuholen



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, sodass 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.

Haben die Jugendlichen und die Eltern das AGS – als eine lebenslange Erkrankung – verstanden und angenommen, dann sollten beim Übergang von

Probleme im Übergang zum Erwachsenenalter?

der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin eigentlich keine Probleme auftreten. Es müsste klar sein, dass die Betreuung durch einen internistischen Endokrinologen fortzusetzen ist.



Im Erwachsenenalter wird die Betreuung durch einen internistischen Endokrinologen fortgesetzt

10

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 ein wenig mehr 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 in den meisten Fällen keine Indikation für eine Hydrocortison-Stressdosis dar! Es gibt auch die Möglichkeit, die intramuskuläre (= in den Muskel) oder subkutane (= ins Unterhautfettgewebe) Hydrocortison-Selbstinjektion für den Notfall zu erlernen.



*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 oder Hydrocortison in der Reiseapotheke mit sich führen. Auch Prednison-Zäpfchen können verwendet werden, vorausgesetzt der Patient hat keinen Durchfall.

Empfohlen wird der Europäische Cortisolmangel-Notfallausweis, der beim Endokrinologen oder bei der Selbsthilfe verfügbar sein sollte.



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. Für die Entscheidung des Geburtsmodus (Spontangeburt oder Kaiserschnitt) spielt auch eine Rolle, ob eine Operation im Genitalbereich durchgeführt wurde.



*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.agg-initiative.de). Die Adressen der einzelnen Regionalgruppen können über die Geschäftsstelle des Vereins erfragt werden (E-Mail: geschaeftsstelle@agg-initiative.de).

Eine weitere Anlaufstelle bietet das Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V., Waldstraße 53, 90763 Fürth, siehe S. 41. 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 35 Regionalgruppen sowie zwei 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, Diagnoseausweise und Patientenmappen**

Eine große Auswahl an Broschüren, Diagnoseausweisen und Patientenmappen zu Krankheiten 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 Netzwerk-Mitglieder 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.**

Das Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.

Zu AGS hat das Netzwerk einen speziellen Diagnoseausweis erstellt, der für Mitglieder kostenlos bestellbar ist.



Diagnoseausweis AGS

Außerdem bieten wir den wichtigen Notfallausweis für Betroffene mit Cortisolmangel an, der ebenfalls kostenlos bestellt werden kann.

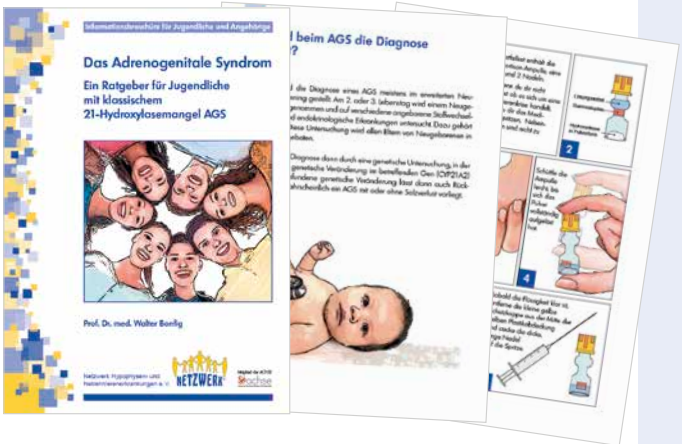


Notfallausweis Cortisolmangel

Das Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.

Das Netzwerk hat auch eine AGS-Broschüre speziell für betroffene Jugendliche veröffentlicht.

Hier werden die verschiedenen Hintergründe der Erkrankung und ihrer Behandlung leicht verständlich und mit altersgerechten Illustrationen erörtert. Auch für diese Gruppe besonders wichtige Aspekte wie Transition, der Übergang von der Kinder- bzw. Jugend- zur Erwachsenenmedizin, werden eingehend erklärt.



Mitglieder können die Broschüre kostenlos über das Netzwerk bestellen.

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; beim Begriff der Adhärenz stehen stärker die Vereinbarung gemeinsamer Therapieziele zwischen Arzt und Patient und deren Einhaltung im Vordergrund

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: gemischerbig 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 gemischerbiger 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 Fötus 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



Kontakt:

Netzwerk Hypophysen- und
Nebennierenerkrankungen e. V.

Waldstraße 53

90763 Fürth

Telefon: 0911/9792 009-0

E-Mail: netzwerk@glandula-online.de

Internet: www.glandula-online.de

Unterstützen Sie das Netzwerk mit Ihrer Spende!

Helfen Sie mit, dass wir weiterhin einen günstigen Mitgliedsbeitrag anbieten können. Und dass wir auch in Zukunft umfangreich informieren, beraten und als schlagkräftige Lobby für die Betroffenen von Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen agieren können.



Gemeinsam sind wir stark!

Einen Spendenbutton finden Sie durchgängig im rechten Bereich unserer Website www.glandula-online.de. Dort können Sie unsere gemeinnützige Arbeit bequem über Paypal oder Lastschrift unterstützen.

Natürlich können Sie auch direkt über unsere Bankverbindung spenden:

Netzwerk

Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e. V.,

VR Bank Metropolregion Nürnberg eG

IBAN: DE42 7606 9559 0001 0045 57

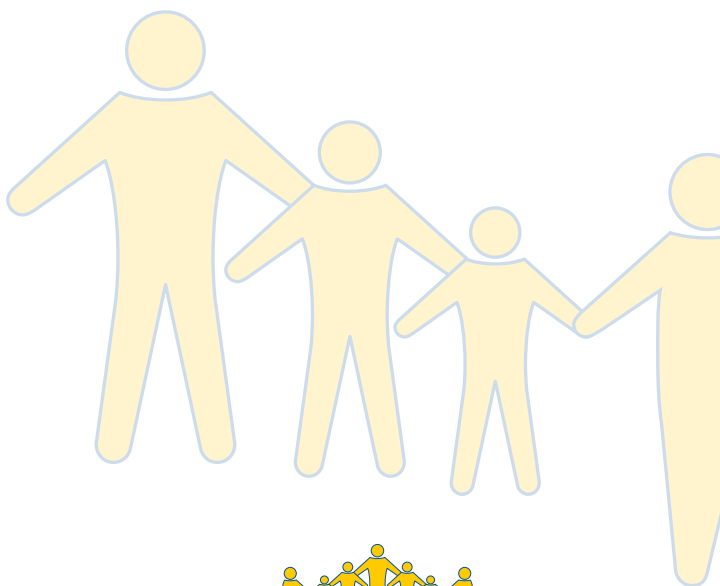
BIC: GENODEF1NEA.

Da wir ausschließlich gemeinnützig arbeiten, ist Ihre Spende in vollem Umfang steuerlich abzugsfähig. Bis zu einem Betrag von Euro 200,- benötigen Sie dafür keine Quittung.

Auch möchten wir Sie darauf hinweisen, dass jederzeit ein freiwillig höherer Mitgliedsbeitrag möglich ist, der natürlich auch jederzeit wieder zurückgestuft werden kann.

Helfen Sie mit, dass wir eine starke Gemeinschaft bleiben!

Mit freundlicher Unterstützung des



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

