

Editorial

Liebe Leserinnen, lieber Leser,

wir legen Ihnen heute eine neue Ausgabe von Glandulinchen vor. Im aktuellen Heft beschäftigen wir uns mit dem Problem der Diagnostik und Therapie von Wachstumsstörungen bei Kindern. Es sollte selbstverständlich sein, dass man bei einem kleinwüchsigen Kind bzw. einem Kind, welches mit niedriger Geschwindigkeit wächst, immer nach der Ursache des Kleinwuchses bzw. der Wachstumsstörung sucht. Leider findet man bei den meisten Kindern nach wie vor keine entsprechende Ursache, so dass der Kleinwuchs dieser Kinder als idiopathisch bezeichnet wird.

Für diese Kinder besteht keine Möglichkeit einer Therapie mit Wachstumshormon in Deutschland. Wie der in diesem Heft vorgestellte Fall eines Jungen zeigt, werden kleinwüchsige Kinder immer noch zu spät ambulant vorgestellt. Eine frühzeitige Aufklärung der Eltern ist unabdingbar, um hier Besserung zu erreichen.

Erlangen, im November 2011

Ihr



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



Prof. Dr. med. Helmuth G. Dörr

6. Gemeinsame Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaften für Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie

Vom 11. bis 13.11.2011 fand an der Charité in Berlin die 6. Gemeinsame Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaften für Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie statt. Das äußerst umfangreiche Fachprogramm enthielt unter anderem auch einen Ultraschallkurs endokriner Organe, Fachvorträge zu Themen wie „Nebenniere“, „Wachstum und Hypophyse“ und „Störungen der Geschlechtsentwicklung“. Expertentreffen und Kolloquien rundeten die Veranstaltung ab. Im Sinne multiprofessionellen Teamworks richtete sich das Programm nicht nur an Ärzte, sondern auch an Diabetesberaterinnen, Endokrinologie-Assistentinnen, Schwestern, Sozialarbeiter, Psychologen und Ernährungsberaterinnen.

Die nächste Jahrestagung wird vom 23.–25.11.2012 im Kongresszentrum (Heinrich Lades Halle) in Erlangen stattfinden.

Wachstumsstörungen - Update 2011

Nach einem Vortrag, gehalten auf den 22. Gaissacher Tagen, 18.-20.3.2011

Einleitung

Die Beurteilung des Längenwachstums bei Kindern und Jugendlichen gehört mit zu den wichtigsten Aufgaben eines Kinder- und Jugendarztes/-ärztin. Das normale Längenwachstum hängt von unterschiedlichen Faktoren wie z.B. Körpergröße der Eltern (genetische Zielgröße), Geburtsgröße, ethnische Herkunft, Ernährung, körperliches/psychisches Wohlbefinden und Hormonen ab. Daher ist es nicht verwunderlich, dass Kinder mit Kleinwuchs bzw. mit Störungen des Längenwachstums zuerst in einer kinderärztlichen Praxis vorgestellt werden. Als Kleinwuchs wird definiert, wenn die normale Körperhöhe unter der 3. Perzentile einer Referenzpopulation liegt. Dies besagt, dass nur bis zu 3 % aller Kinder, ausgehend vom Bevölkerungsdurchschnitt, kleiner als das untersuchte Kind sind. Eine Wachstumsstörung kann aber schon vorliegen, wenn die Körperhöhe noch im Normbereich ist. Der wichtigste auxologische Parameter – Auxologie ist die fächerübergreifende Wissenschaft des Wachstums - für die Dokumentation des Wachstums ist daher die Wachstumsgeschwindigkeit. Diese wird in cm/Jahr angegeben und aus Messungen der Körperhöhe über einen Zeitraum von 6 bis maximal 18 Monaten errechnet. Die Grenze der normalen Wachstumsgeschwindigkeit ist nicht die 3. Perzentile, sondern die 25. Perzentile. Eine konstante, niedrige Wachstumsgeschwindigkeit unterhalb der 25. Perzentile führt zu einem Kleinwuchs.

Allgemeine Voraussetzungen

Die Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaft (AWMF) hat im Internet (www.awmf.org) zahlreiche Leitlinien veröffentlicht. Die S1-Leitlinie zum Kleinwuchs (Nr. 027/023) wurde 2010 erstellt, die S2-Leitlinie zur Diagnostik eines Wachstumshormonmangels bereits 2008. Man muss bei einem kleinwüchsigen Kind bzw. einem Kind mit pathologisch niedriger Wachstumsgeschwindigkeit immer nach der Ursache des Kleinwuchses bzw. der Wachstumsstörung suchen.

Ich empfehle bei der Abklärung Kleinwuchs ein Vorgehen nach einem einfachen Fluss-Diagramm (Abb.1), wobei der Pädiatrische Endokrinologe sowohl bei der Diagnostik weiterhilft als auch dann die Therapie mit Wachstumshormon übernimmt.

Nach Feststellen des Kleinwuchses bzw. der krankhaften Wachstumsgeschwindigkeit umfasst die Differentialdiagnose die Zuordnung in die Gruppen „idiopathischer Kleinwuchs“ oder „primärer bzw. sekundärer Kleinwuchs“. Der Gruppe „idiopathischer Kleinwuchs“ werden Normvarianten wie der familiäre Kleinwuchs und die konstitutionelle Entwicklungsverzögerung (KEV) zugeordnet. In die Gruppe „primärer Kleinwuchs“ gehören chromosomale Störungen oder genetische Störungen (z. B. Ullrich-Turner-Syndrom oder Prader-Willi-Syndrom), der vorgeburtliche Kleinwuchs (intrauterine Wach-

tumsverzögerung mit fehlendem nachgeburtlichem Aufholwachstum) und der ossäre Kleinwuchs (dysproportionierter Kleinwuchs) bei z.B. Skelettdysplasien oder Mukopolysaccharidosen (angeborene Speicherkrankheiten mit Veränderungen u. a. des Skelettsystems). Zur Gruppe „Sekundärer Kleinwuchs“ gehören alle nachgeburtlichen Kleinwuchsformen wie chronische Unterernährung, chronische Krankheiten wie gastrointestinale Störungen (z.B. M. Crohn, Zöliakie), kardiovaskuläre (Herz und Gefäße betreffende) Störungen, Nierenerkrankungen, chronische Infektionen oder Lungenerkrankungen, Stoffwechselerkrankungen und endokrine Störungen. Auch der psychosoziale Kleinwuchs wird dieser Gruppe zugeordnet.

Wie die Abbildung 1 weiterhin zeigt, steht am Anfang einer jeden Untersuchung eine Basisdiagnostik mit genauer Anamnese-Erhebung (Aufzeichnung persönlicher Erfahrungen), wobei folgende Punkte erfragt werden müssen:

- Schwangerschaftsanamnese, Geburtsanamnese (Länge, Gewicht, Kopfumfang, APGAR-Werte) – Liegt ein SGA-Neugeborenes (Länge und/oder Gewicht < 2 SD (Standardabweichungen)) vor?
- bisherige psycho-motorische Entwicklung
- Ernährung, Essverhalten, vegetative (die Funktionen des zentralen Nervensystems betreffende) Anamnese
- Sozialanamnese, Schulleistungen, soziales Kontaktverhalten
- Begleiterkrankungen, chronische Krankheiten

- Medikamente
- Familienanamnese (Körpergröße der Eltern, Großeltern, Geschwister, Pubertätsentwicklung der Eltern)
- auxologische Anamnese (frühere Längen-, Gewichtsdaten, Berechnung der Wachstumsgeschwindigkeit (2 Messwerte zwischen 6 und 18 Monate), Eintragen der Werte in Perzentilenkurven)

Danach erfolgt die exakte körperliche Untersuchung mit Erhebung verschiedener auxologische Parameter wie Körperhöhe, -gewicht, Kopfumfang, Sitzhöhe und Armspannweite. Die Bestimmung der Hautfettfaltdicke mittels geeigneter Messinstrumente kann ebenfalls hilfreich sein, ebenso wie die Berechnung des Verhältnisses von Oberlänge und Unterlänge (z.B. erhöht bei Achondroplasie [erbliche Störung der Knorpelbildung]), erniedrigt beim Klinefelter-Syndrom (Keimdrüsenunterfunktion des männlichen Geschlechts im Pubertätsalter). Kinder sollen bis zum 3. Lebensjahr im Liegen (Körperlänge) gemessen werden. Die Messdaten müssen in Perzentilenkurven eingetragen werden. Aus den gemessenen Elterngrößen sollte die mittlere genetische Zielgröße berechnet werden und ebenfalls mit in die Perzentilenkurve eingetragen werden. Die Messwerte können für wissenschaftliche Zwecke auch mit Hilfe der sogenannten Standard Deviation Scores (SDS) dargestellt werden. Der SDS-Wert der Körperhöhe für das chronologische Alter errechnet sich wie folgt: (gemessene Körperhöhe minus Körperhöhe des Durchschnitts [50. Perzentile der Referenzpopulation]) geteilt durch die Standardabweichung des Durchschnittswertes.

Nach den S1-Leitlinien werden folgende Ursachen (1-12) des Kleinwuchses unterschieden:

1.	Idiopathischer (ohne erkennbare Ursachen entstandener) Kleinwuchs (den familiären Kleinwuchs einschließend)
2.	Konstitutionelle (veranlagungsbedingte) Verzögerung von Wachstum und Pubertät
3.	Intrauteriner (während der Leibesfruchtentwicklung entstehender) Kleinwuchs (Small for gestational age (SGA) ohne Aufholwachstum)
4.	Chromosomale (erbliche) Störungen mit Aneuploidie (Abweichung vom üblichen Satz der Chromosomen, der Erbkörperchen) a. Ullrich-Turner-Syndrom b. Down-Syndrom etc.
5.	Syndromale Erkrankungen (Erkrankungen mit einer Gruppe von Beschwerden, die auch Kleinwuchs beinhaltet bzw. beinhalten kann) a. Noonan-Syndrom b. Silver-Russell-Syndrom c. Prader-Willi-Syndrom d. DiGeorge-Syndrom (Velo-cardio-faziales Syndrom) etc.
6.	Skelettdysplasien (sehr häufig mit disproportioniertem [von üblichen Proportionen abweichendem] Kleinwuchs) a. Achondroplasie b. Hypochondroplasie c. Spondylo-epiphysäre Dysplasie d. Dyschondrosteose etc.
7.	Malnutrition (Fehl- oder Mangelernährung)
8.	Organische Ursachen einer Wachstumsstörung a. kardiale (vom Herzen ausgehende) Ursachen b. pulmonale (von der Lunge ausgehende) Ursachen c. Lebererkrankungen d. gastro-intestinale (den Magen-Darm-Bereich betreffende) Erkrankungen e. renale (von den Nieren ausgehende) Ursachen f. chronische Anämien (Blutarmut) g. muskuläre und neurologische Erkrankungen h. chronisch entzündliche Erkrankungen
9.	Endokrine Erkrankungen a. Wachstumshormonmangel b. Cushing-Syndrom c. Hypothyreose (Schilddrüsenunterfunktion) d. Leprechaunism (erbliche Erkrankung mit Störungen des Insulinhaushaltes) e. Diabetes mellitus (Mauriac-Syndrom) f. Laron-Syndrom (Wachstumshormonrezeptor-Defekt) und andere Störungen der WH-IGF1(Insulin-ähnliche Wachstumsfaktoren)-Achse
10.	Metabolische (Stoffwechsel-bedingte) Störungen a. Störungen des Kalzium/Phosphat-Metabolismus b. Störungen des Kohlenhydrat-Metabolismus c. Störungen des Lipid(bestimmtes Biomolekül)-Metabolismus d. Störungen des Aminosäuren- und Proteinstoffwechsels e. Störungen des Knochen-Stoffwechsels
11.	Psycho-soziale Ursachen a. psycho-soziale Deprivation (fehlende Zuwendung) b. Anorexia nervosa (Magersucht) c. Depression
12.	Iatrogene (durch ärztliche Einwirkung entstandene) Ursachen a. hochdosierte systemische (den gesamten Organismus betreffende) Glukokortikoid-Therapie b. hochdosierte lokale Glukokortikoid-Therapie (Inhalationen, intestinale Klysmen [Darmeinläufe] etc.) c. Schädel- und Ganzkörperbestrahlung d. Chemotherapie

Tabelle 1

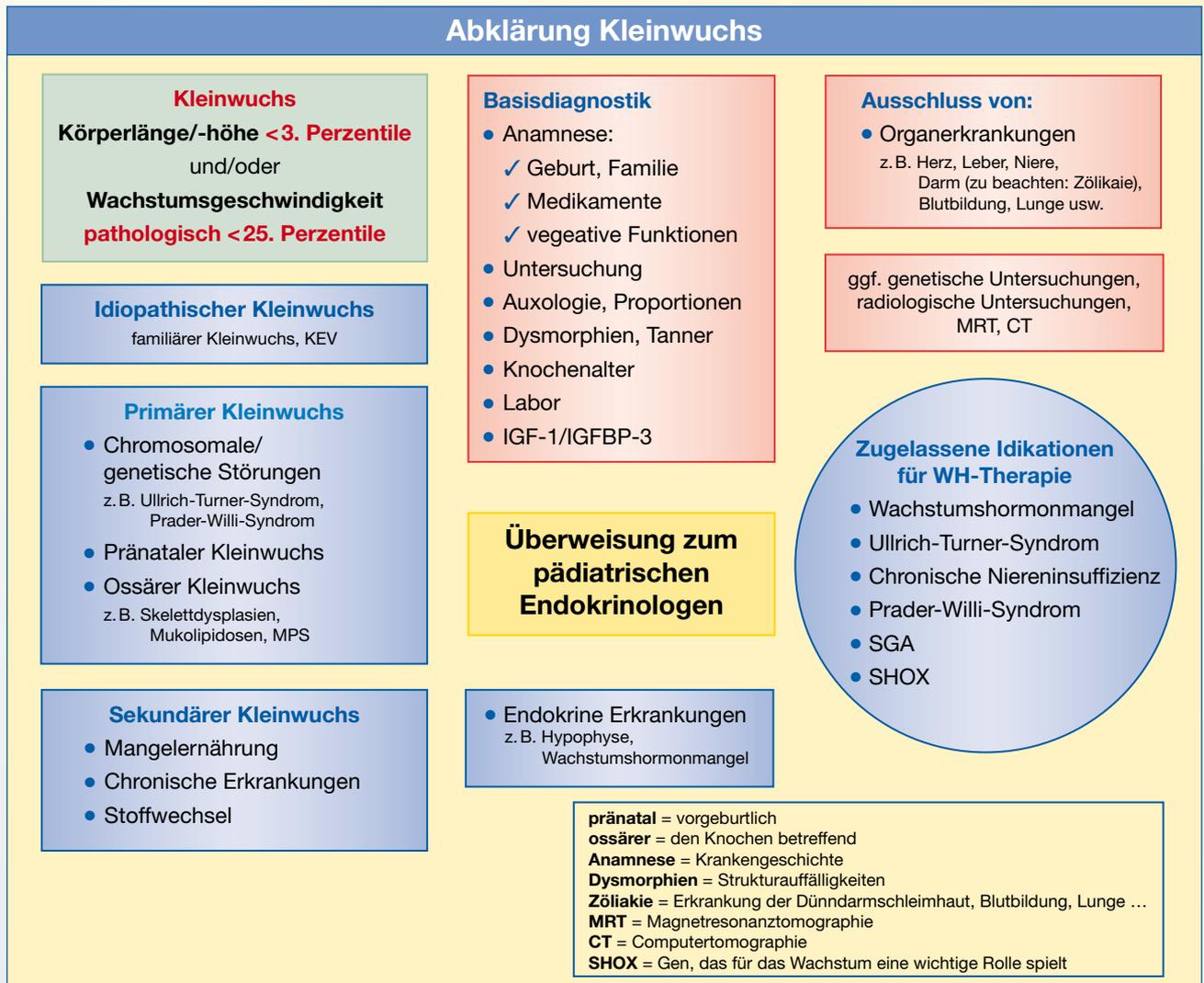


Abb. 1: Diagnostisches Vorgehen bei Kleinwuchs

Die sorgfältige körperliche Untersuchung (Suche nach Dismorphiezeichen) mit Dokumentation der Pubertätsentwicklung (Tanner-Stadien) wird in der Regel mit der Bestimmung des Knochenalters anhand einer Röntgenaufnahme der linken Hand abgeschlossen. Die Knochenalterbestimmung nach Greulich und Pyle hat sich am praktikabelsten erwiesen. Die Berechnung der voraussichtlichen Endgröße wird nach den Tabellen von Bayley und Pinneau (im selben Röntgenatlas) durchgeführt. Einschränkend ist hinzuzufügen, dass eine solche Bestimmung erst ab einem Knochenalter von etwa 10 Jahren eine einigermaßen zuverlässige Prognose erlaubt.

Allgemeine Labordiagnostik

Die allgemeine Labordiagnostik muss wiederum der Differentialdiagnose des Kleinwuchses gerecht werden. Blutbild, Blutsenkungsgeschwindigkeit, C-reaktives Protein (Eiweiß, das auf Entzündungen im Körper hinweist), Serumelektrolyte (Natrium und Kalium), Kreatinin (Stoffwechselprodukt, das über den Urin ausgeschieden wird), Harnstoff, Leberwerte, Blutgasanalyse und ein Urinstatus mit pH sollten zu einem Basisprogramm gehören. Eine Zöliakie muss ausgeschlossen werden. Besteht der Verdacht auf ein Ullrich-Turner-Syndrom (jedes Mädchen, bei dem der Kleinwuchs nicht einge-

ordnet werden kann), muss eine Chromosomenanalyse durchgeführt werden.

Screening auf einen Wachstumshormonmangel

Als den Ausgangswert bezeichnendes Screening (Test) für einen Wachstumshormonmangel ist die Bestimmung dieses Hormons ungeeignet. Hier hat sich die Bestimmung von IGF-1 und IGFBP-3 im Serum/Plasma bewährt. Der Test muss spezifisch sein und der gemessene Wert anhand von Referenzwerten für Alter, Geschlecht und Pubertät interpretiert werden. Niedrige IGF-1-Konzentrationen finden sich auch z.B.

bei einem GH (growth hormone – Wachstumshormon)-Rezeptordefekt, bei Unterernährung/Malabsorption, bei Vernachlässigung (battered child), bei chronischen organischen Krankheiten, bei Lebererkrankungen, krankhaftem Übergewicht oder bei Hypothyreose. IGF-I und/oder IGFBP-3 Werte < -2 SDS bezogen auf das chronologische Alter machen nach Ausschluss der oben genannten Ursachen eine Störung der Wachstumshormon-IGF-I Achse wahrscheinlich. IGF-I- und IGFBP-3-Werte > -1 SDS machen einen Wachstumshormonmangel unwahrscheinlich, schließen ihn jedoch nicht vollständig aus.

Diagnostik eines Wachstumshormonmangels (GHD)

Die S2-Leitlinie zur Diagnostik eines Wachstumshormonmangels im Kindes- und Jugendalter (Nr. 089/001) wurde im November 2008 erstellt und liegt im Internet frei zugänglich vor (www.awmf.org).

Hier sollte die Diagnostik nach einem Algorithmus erfolgen, der das verminderte Wachstum (Wachstumsgeschwindigkeit < 25 Perz.), einen Rückgang des Knochenalters > 1 Jahr und niedrige IGF-I und/oder IGFBP-3-Werte < -1 SDS einschließt. Liegen diese Voraussetzungen vor, erfolgt die Diagnostik mittels zweier pharmakologischer Stimulationstests. Bei bestimmten Voraussetzungen (z.B. bekannte Aplasie, ausbleibende Entwicklung, der Hypophyse) kann auch nur ein Test durchgeführt werden.

Die Tests sollten nach mindestens 6-stündigem nächtlichen Fasten morgens am nüchternen, ruhenden Kind unter standardisierten Bedingungen und sorgfältiger Über-

wachung durchgeführt werden. Als Test-Substanzen kommen Arginin, Clonidin, Glukagon oder Insulin infrage; als alternativer Test zu einem Stimulationstest kann auch die nächtliche Spontanabsonderung des Wachstumshormons gemessen werden. Besondere Vorsicht muss bei der Testung von Kindern unter 4 Jahren oder bei Einsatz der Testsubstanzen Insulin und Glukagon gelten, da schwere Hypoglykämien (Verminderung der Glukosekonzentration im Blut) auftreten können. Ein Wachstumshormonmangel gilt als ausgeschlossen, wenn die höchste gemessene Wachstumshormonkonzentration $8 \mu\text{g/L}$ (8 ng/ml) überschreitet. Dieser Grenzwert ist neu (früher $> 10 \text{ ng/ml}$) und setzt die Messung mit einem Test voraus, der den Standard 98/574 ($1 \text{ mg} - 3 \text{ IU}$) für rekombinantes, also durch Umlagerung von Erbgut entstandenes Wachstumshormon als Regelgröße verwendet.

Neu ist auch, dass ein Priming (Vorbehandlung) mit Sexualsteroiden vor Durchführung der Wachstumshormonstimulationstests bei präpubertären Jungen im Alter ≥ 10 Jahren und bei präpubertären Mädchen im Alter ≥ 8 Jahren durchgeführt werden soll. Das Priming sollte bei Jungen mit der Verabreichung von 50 mg Testosteron-Enantat intramuskulär, das heißt in einen Muskel hinein, einmalig sieben Tage vor der Testung und beim Mädchen mit der täglichen Gabe von 1 mg Estradiolvalerat p. o. (Einnahme durch den Mund) in den letzten drei Tagen vor der Testung durchgeführt werden.

Bei Fortbestehen der Wachstumsstörung (auxologische, klinische, laborchemische und

radiologische Kriterien für einen Wachstumshormonmangel liegen vor) und bei normalen Wachstumshormonstimulationstests kann der Nachweis einer krankhaften spontanen Wachstumshormon-Nachtabsonderung die Diagnose eines Wachstumshormonmangels im Rahmen einer sogenannten neurosekretorischen Dysfunktion (Fehlfunktion bei der Absonderung von Neurohormonen) begründen (S2-Leitlinie).

Eigene Erfahrungen bei der Diagnostik des GH-Mangels

Ca. 10–20 % der untersuchten Kinder antworten weder auf körperliche noch auf pharmakologische Reize mit einem GH-Anstieg.

In den Fällen mit niedrigen Serum-IGF-1-Konzentrationen bei normaler GH-Absonderung sollte der IGF-1-Generationstest durchgeführt werden, um eine GH-Unempfindlichkeit auszuschließen. Man bestimmt IGF-1 im Serum vor und nach 4-tägiger Behandlung mit hGH (tägliche s.c.(ins Unterhautgewebe gespritzte)-Dosis $35 \mu\text{g/kg KG}$). Steigt IGF-1 an, dann ist eine GH-Unempfindlichkeit unwahrscheinlich. Steigt IGF-1 aber nicht an, dann liegt ein sogenannter primärer, das heißt ursprünglicher IGF-1-Mangel vor. Hier besteht die Möglichkeit, diese Kinder mit rekombinantem humanem IGF-1 zu behandeln.

Zugelassene Indikationen für eine hGH-Therapie bei Kindern

Grundsätzlich – und dies ist auch in der S1-Leitlinie festgehalten – sollte die endokrinologische Therapie des Kleinwuchses von einem pädiatrischen Endokrinologen durchgeführt werden, und ich möchte ergänzen, der seine

Qualifikation durch die zuständige Landesärztekammer erhalten hat.

Folgende Indikationen sind derzeit für eine hGH-Therapie zugelassen (siehe auch Abb.1):

1. der nachgewiesene Wachstumshormonmangel einschließl. neurosekretorische Dysfunktion – sekundärer IGF-1-Mangel
2. das Ullrich-Turner-Syndrom
3. das Prader-Willi-Syndrom
4. die chronische Niereninsuffizienz
5. der SHOX-Mangel-Kleinwuchs (Dyschondrosteose)
6. der intrauterine Kleinwuchs (SGA-Neugeborenes) mit fehlendem nachgeburtlichem Aufholwachstum (und bestimmte auxologische Vorgaben).

Therapie bei primärem IGF-1-Mangel

Kleinwüchsige Kinder mit primärem IGF-1-Mangel können seit 2007 mit rh-IGF-I (rekombinantes humanes IGF-I) behandelt werden. Der schwere primäre IGF-1-Mangel ist selten und wird wie folgt definiert:

Es liegt eine Wachstumsstörung mit schwerem Kleinwuchs

(Körperhöhe < -3 SDS) vor, die Wachstumshormonabsonderung ist normal oder erhöht und der IGF-I-Serumwert liegt unterhalb der 2,5. Perzentile (< -2 SDS).

Das Kleinwuchskontinuum

Zwischen dem Wachstumshormonmangel und dem primären IGF-1-Mangel liegen zahlreiche weitere, in den Ursachen unterschiedliche Kleinwuchsformen vor. Wissenschaftliche Therapiestudien haben den Erfolg der hGH-Therapie bei Kindern mit Ullrich-Turner-Syndrom, Prader-Willi-Syndrom, chronischer Niereninsuffizienz, SHOX-Mangel und intrauterinem Kleinwuchs (SGA-Neugeborenes) nachgewiesen. Daher hat die Europäische Zulassungsbehörde (EMA) in Brüssel diese Indikationen für eine hGH-Therapie zugelassen. Interessant ist, dass nicht alle Wachstumshormonherstellenden Firmen über das gleiche Indikationspektrum verfügen.

Patienten mit idiopathischem Kleinwuchs fallen auch in das Szenario Kleinwuchskontinuum. Die bisherigen Daten aus der Literatur zeigen, dass der Zugewinn nach

einer hGH-Therapie bei diesen Patienten zwischen 4 und 7 cm liegt. Diese Patienten können in Europa nicht mit hGH behandelt werden. Bei einem kleinwüchsigen Kind mit schlechter Endgrößenprognose und hohem Leidensdruck, das keine der Indikationen für eine zugelassene hGH-Therapie erfüllt, bleibt nur eine letzte Möglichkeit: die jeweilige Krankenkasse zu fragen, ob sie einer probatorischen, also probeweisen Therapie im Rahmen eines individuellen Heilversuches über 6–12 Monate zustimmt. Derzeit werden nahezu alle Anfragen von den Ärzten des „Medizinischen Dienstes der Krankenversicherung“ mit der Begründung abgelehnt, dass „Kleinwuchs keine lebensbedrohliche Erkrankung“ wäre.

Literatur in den S1- und S2-Leitlinien (www.awmf.org) und beim Verfasser

Prof. Dr. med. H.G. Dörr
Pädiatrische Endokrinologie &
Diabetologie
Kinder- und Jugendklinik
der Friedrich-Alexander-
Universität
Loschgestr. 15
91054 Erlangen

Bundeskongress der AGS-Eltern- und Patienteninitiative 2011 (9.-11.9.2011)

Der diesjährige Bundeskongress fand bei schönstem Wetter an der Kieler Förde statt. Damit auch die Eltern betroffener Kinder die Chance haben, entspannt und konzentriert an den Vorträgen und Arbeitsgruppen teilzunehmen, ist es seit vielen Jahren Tradition, dass parallel zum Bundeskon-

gress auch ein Kinder- und Teenagertreffen stattfindet.

Diese Jahr stand es unter dem Motto "Ich bin stark". Die Kinder und Teenager sollten sich in verschiedenen erlebnispädagogischen Einheiten untereinander kennen und schätzen lernen und sich besonders ihre eigenen Fä-

higkeiten bewusst machen und in der Gruppe zum Einsatz bringen, um gestärkt und selbstbewusst aus dem Wochenende zu gehen. Die Kinder sollten erfahren, dass sie das AGS nicht daran hindert, sportliche Herausforderungen anzunehmen wie z. B. über die Förde zu paddeln, einen Seilparcours zu

bewältigen oder durch ein riesiges Spinnennetz zu klettern. Alle Kinder haben diese Herausforderungen bewältigt und ein wirklich schönes Wochenende gehabt.

Der Bundeskongress für die Erwachsenen fand in den Räumlichkeiten der Universitätskinderklinik statt. Am Samstag eröffnete Herr Dr. med. Riepe den Kongress mit einem Vortrag zum Thema "Betreuung von AGS-Patienten - Wunsch und Wirklichkeit". Hier stellte er ein Comprehensive Care Center AGS vor, ein Konzept, das anlässlich einer Konferenz mit der Selbsthilfegruppe CARES (USA) in den USA auch unter Mitwirkung von Herrn Dr. Riepe entwickelt wurde. Diskutiert wurden dann die Möglichkeiten und Grenzen einer Übertragung des Modells auf Deutschland.

Als nächstes widmete sich Herr Prof. Dr. med. Mönig in seinem Vortrag "Erwachsene sind keine großen Kinder - Was ist bei Jugendlichen und Erwachsenen mit AGS anders?" der Umkehrung der fehlerhaften These, dass Kinder nur kleine Erwachsene sind. Trotz einer gleichen Grunderkrankung ergeben sich auf Grund der Alterungsprozesse der Organe, der veränderten Lebensgewohnheiten (salzhaltigere Ernährung, sitzendere Tätigkeiten ...) veränderte Therapieziele und auch andere Probleme z.B. Fruchtbarkeit, Herz-Kreislaufkrankungen oder Osteoporose betreffend.

Herr Dr. med. Wünsch informierte in seinem Vortrag über die "Neuen Entwicklungen in der Untersuchung und Behandlung von Fehlbildungen des Scheideneingangs". Sehr anschaulich und verständlich erklärte er die Vorgehensweise an der Lübecker Universitätsklinik, wobei es sehr beruhigend war zu erfahren, dass, wenn ein

Beratungswunsch zum Thema Fehlbildungen der Scheide besteht, im Erstkontakt noch keine Weichenstellung stattfindet. Erst nach einer eingehenden Diagnostik werden die Vorgehensmöglichkeiten besprochen und es bleiben alle Optionen erhalten.

Am Nachmittag hatten dann alle Teilnehmer die Möglichkeit, sich von Schwester Katja in ihrem Workshop "Patientenschulung - Umgang mit der Notfallspritze" coachen zu lassen.

Außerhalb der Vorträge liefen Arbeitsgruppen zu den Vortragsthemen, um im kleineren Kreis offen gebliebene Fragen klären zu können oder sich Themen zu widmen, die nur einer kleineren Gruppe auf der Seele lag, wie z. B. "Wie lese ich einen Arztbrief?".

Der Sonntag begann mit einem Vortrag von Herrn Prof. Willig "Sport und AGS - Was ist zu beachten?". Schwerpunktartig stellte Herr Prof. Willig geeignete oder weniger geeignete Sportarten vor und wies eindringlich auf die Gefahr eines sinkenden Natriumspiegels hin, der gleichzeitig den Kaliumspiegel ansteigen lässt und somit zu Herzrhythmusstörungen und einer Salzverlustkrise führen kann.

Es folgte Herr Prof. Dr. med. Brämwig, der sozusagen für den Einsteigervortrag für Eltern zuständig war, die erst seit kurzem die Diagnose AGS für ihr Kind erhalten haben: "Diagnose AGS - Was nun?" Herrn Prof. Brämwig gelang es sehr gut, das Krankheitsbild anschaulich, kurzweilig und einfühlsam darzustellen und Mut zu machen für ein Leben mit der Diagnose AGS.

Zeitgleich fand ein Workshop mit Herrn Prof. Willig zu "Hodentumoren bei Menschen mit AGS" statt. Es kommt immer wieder zu erheblichen Fehleinschätzungen bei der Diagnose von TART, da

dieser oft verkannt und mit Leydig-Zelltumoren verwechselt wird, weshalb unnötige Operationen an AGS-Patienten durchgeführt werden.

Während des gesamten Kongresses stand Frau zur Nieden als Psychologin für Einzel- und Gruppengespräche zur Verfügung, und dieses Angebot wurde auch durchgehend genutzt.

Seit vier Jahren gibt es bei jedem Kongress auch ein kleines Parallelprogramm für Menschen mit nicht-klassischem AGS. Wir hoffen, dass die Menschen mit dieser Form des AGS in den nächsten Jahren die Treffen der AGS-Initiative zahlreicher nutzen werden.

Insgesamt war es ein erfolgreicher und informativer Bundeskongress und wir freuen uns auf viele Teilnehmer beim nächsten Bundeskongress in München (7.-9.9.2012).

Uschi Durant
AGS-Eltern- und
Patienteninitiative
Neuenbrooker Weg 36
24250 Warnau
Tel. 04302/1635
kiel@ags-initiative.de

**AGS-Eltern- und
Patienteninitiative e.V.
(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

Aus der täglichen Praxis:

Fall:

Eine Mutter stellt ihren 16-jährigen Sohn in der endokrinologischen Ambulanz wegen Kleinwuchs erstmalig vor. Sie fragt aufgeregt: „Da kann man doch noch was mit Hormonen machen oder ...?“

Vorgeschichte:

Der Junge ist ein ehemaliges Frühgeborenes der 32. Woche mit folgenden Geburtsmaßen: Länge 36 cm, Gewicht 1063 gr. Er sei immer bei den Kleineren gewesen, auch bei allen Vorsorgeuntersuchungen. Er geht in die 9. Klasse, Hauptschule, und wird dort wegen seines Kleinwuchses gehänselt (Spitzname: Fruchtzwerg). Die Mutter habe den Hausarzt mehrfach wegen des Kleinwuchses angesprochen und zur Antwort bekommen „Der wird schon noch wachsen“. Der Junge sei sportlich, Appetit und Stuhlgang normal, er sei belastbar. Die Mutter ist 163 cm groß, der Vater 170 cm. Beide Eltern hatten eine normale Pubertätsentwicklung.

Untersuchungsbefund:

Der Junge hat folgende auxologische Befunde: Körperhöhe 150 cm, Armspannweite 149 cm, Gewicht 40 kg, unauffällige Proportionen, keine Dismorphiezeichen, das heißt keine Anzeichen für Fehlbildungen. Der Reifestatus nach Tanner ist matur, also reif.

Röntgenaufnahme der linken Hand: Das Knochenalter liegt nach dem Atlas von Greulich & Pyle bei 17 Jahren.

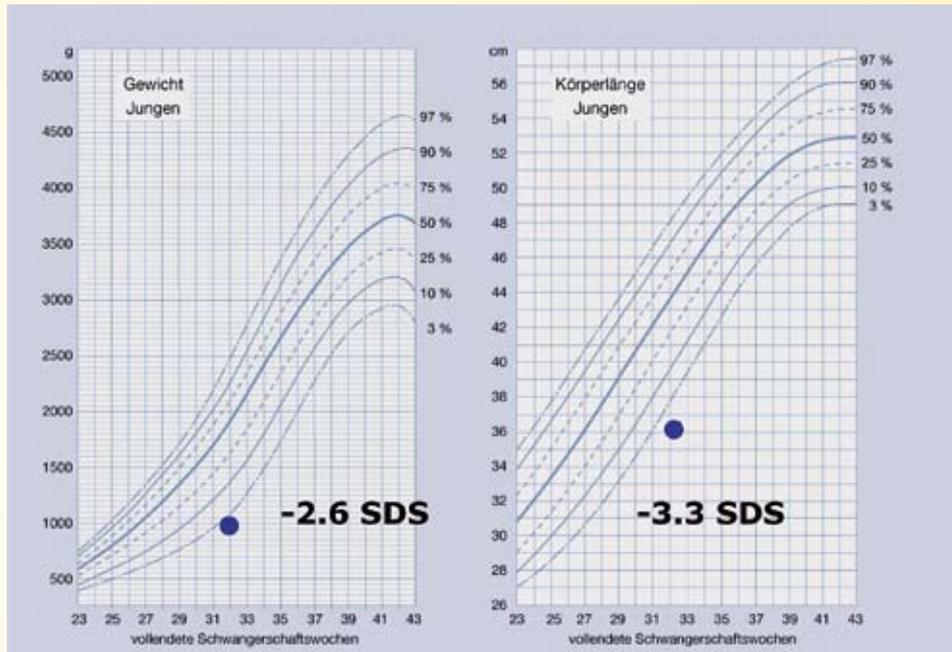


Abb. 1: Geburtsmaße des Jungen (in Standardabweichungen) in Relation zu den Referenzwerten M. Voigt, K.T.M. Schneider, K. Jährig. Analyse des Geburtsgutes des Jahrgangs 1992 der Bundesrepublik Deutschland. Teil 1: Neue Perzentilwerte für die Körpermaße von Neugeborenen. Geburtsh. u. Frauenheilk. 1996; 56: 550-558. *Quelle: Milupa GmbH & Co. KG*

Labor: normale Schilddrüsenwerte, normale Werte für IGF-1 und IGFBP-3.

Beurteilung:

Der Junge hat 99% seiner Endgröße erreicht. Eine Hormonstörung liegt nicht vor. Der Junge kam frühgeboren mit niedrigen Geburtsmaßen zur Welt, er war ein SGA (small for gestational age)-Frühgeborenes. Sowohl Länge als auch Gewicht lagen deutlich unter der Referenz (siehe Abb. 1). Der Junge zeigte nachgeburtlich kein Aufholwachstum, er war bei allen Vorsorgeuntersuchungen zu klein (siehe Abb. 2). Daraus wurden keine Konsequenzen gezogen. Bei rechtzeitiger Vorstellung bei einem Pädiatrischen Endokrinologen hätte man den Jungen mit Wachstumshormon behandeln können; die Therapie ist seit 2003 in Deutschland zugelassen.

Prof. Dr. med. H.G. Dörr

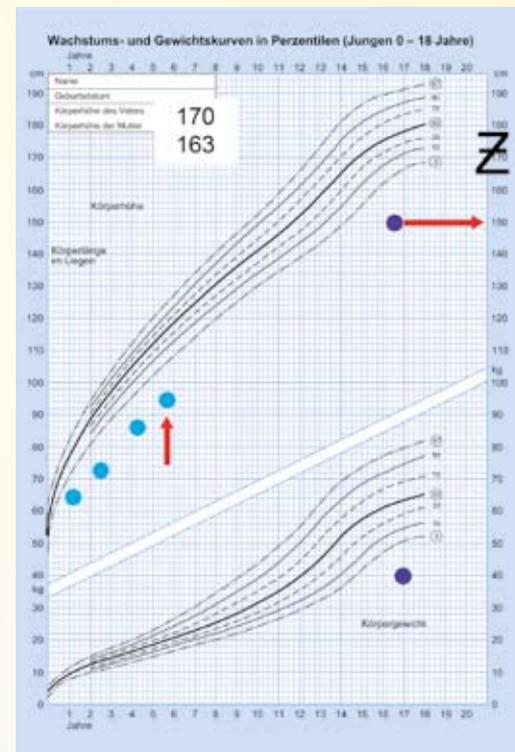


Abb. 2: Wachstumskurve des Jungen mit Zielgrößenbereich (Z). Der Junge war bei allen Vorsorgeuntersuchungen zu klein. Die Erstvorstellung erfolgte mit 16 Jahren.