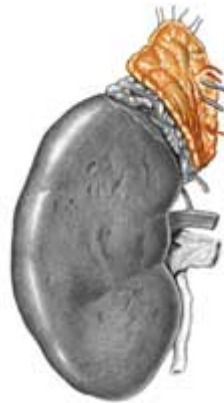


Adrenogenitalsyndrom



Informationsbroschüre für Eltern

Inhaltsverzeichnis:

Einleitung	3
Funktion der Nebennierenrinde	3
Fehlregulation beim AGS	4
Formen des AGS	4
Wie kommt es zu der Erkrankung	6
Diagnose des AGS	7
Behandlungsmöglichkeiten	8
Spezielle Aspekte bei Mädchen	8
Fertilität (Fruchtbarkeit)	9
Therapie während der Schwangerschaft	9
Einige wichtige Hinweise	10
Fragen und Antworten	11
Kontaktadressen	14

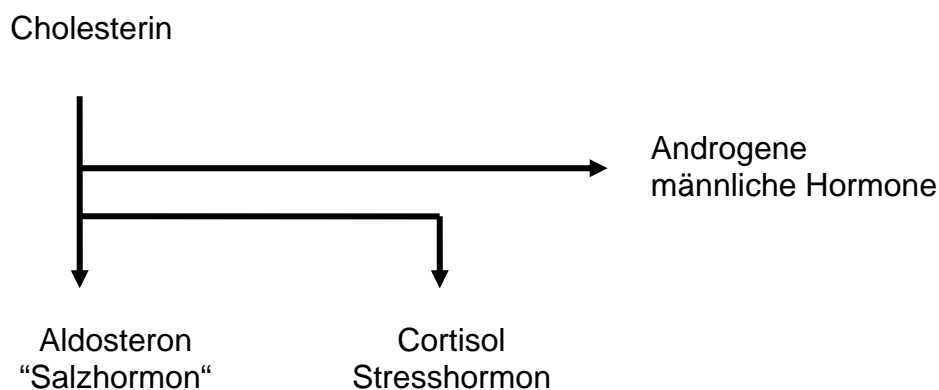
1. Einleitung:

Das Adrenogenitalsyndrom (AGS; englisch: Congenital adrenal hyperplasia = CAH) ist eine der häufigsten, angeborenen endokrinologischen Erkrankungen. Die Häufigkeit wird mit 1:10.000 – 15.000 angegeben. Den klinischen Symptomen liegt eine Störung im Bereich der Hormonproduktion der Nebennierenrinde zugrunde. Die englische Bezeichnung dieser hormonellen Störung beschreibt die Veränderungen, die an den Nebennieren auftreten. Es kommt bereits vor Geburt (intrauterin) zu einer deutlichen Vergrößerung der Nebennieren beidseits.

Die Nebennieren sind Drüsen, die beiden Nieren kappenförmig aufsitzen. Die Nebennieren bestehen aus Mark (innerer Anteil) und Rinde (äußerer Anteil). In der Nebennierenrinde werden ausgehend von der Vorstufe Cholesterin 3 verschiedene Hormone gebildet: Cortisol („Stresshormon“), Aldosteron („Salzhormon“) und Androgene (männliche Hormone). Bei allen Formen des AGS ist die Bildung von Cortisol gestört, bei manchen Formen auch die Bildung von Aldosteron. Nahezu allen Formen des AGS gemeinsam ist eine vermehrte Bildung von Androgenen, was vor allem bei Mädchen zu Veränderungen am äußeren Genitale führt (Adrenogenitalsyndrom). Die Entwicklung des inneren Genitale (obere Vagina, Gebärmutter, Eierstöcke bzw. Hoden) wird durch die Störung nicht beeinflusst.

2. Funktion der Nebennierenrinde

In der Nebennierenrinde werden im Wesentlichen 3 verschiedene Hormone gebildet, die für den Stoffwechsel, den Wasser-Salz-Haushalt, das Wachstum und die Entwicklung der sekundären Geschlechtsmerkmale von Bedeutung sind. Die gemeinsame Vorstufe aller Hormone der Nebennierenrinde ist das Cholesterin.



Cortisol

Cortisol wird auch als „Stresshormon“ bezeichnet. Neben der Regulation des Blutdrucks und des Zuckerspiegels spielt es auch eine entscheidende Rolle in der Immunantwort des Körpers. Niedrige Zuckerspiegel und Stresssituationen führen zu einem Anstieg der Cortisolspiegel in unserem Blut.

Aldosteron

Aldosteron ist an der Aufrechterhaltung des Salz- und Flüssigkeitsgleichgewichts im Körper verantwortlich und verhindert, dass zu viel Salz über die Nieren ausgeschieden wird. Wird zu wenig Aldosteron gebildet verliert der Körper über die Nieren zu viel Salz und Wasser, während der Kaliumwert im Körper ansteigt. Dies führt zu Erbrechen und Austrocknung („**Salzverlustkrise**“).

Androgene

Bei beiden Geschlechtern produzieren die Nebennieren männliche Hormone. Sie sind verantwortlich für die Ausprägung der sekundären Geschlechtsmerkmale (Schambehaarung, Achselhaare).

3. Fehlregulation beim AGS

Die Umwandlung der verschiedenen Vorstufen in die „endgültigen“ Hormone der Nebennierenrinde erfolgt durch so genannte Enzyme. Ist das Endprodukt Cortisol niedrig, so bildet die Hypophyse (=Hirnanhangsdrüse) vermehrt ACTH (=Adrenocorticotropes Hormon), was im Normalfall zu einer vermehrten Bildung von Cortisol aus Cholesterin führt. Ein hoher Spiegel von Cortisol wiederum führt zu einer verminderten Ausschüttung von ACTH aus der Hypophyse. Liegt nun eine Störung eines Enzyms vor, bleibt der Cortisolwert immer zu niedrig, ACTH steigt immer weiter an und bewirkt ein Wachstum der Nebennieren. Durch die dauernde Erhöhung von ACTH werden die Nebennieren vergrößert. Zusätzlich werden die vermehrt gebildeten Vorstufen des Cortisol in die Bildung männlicher Hormone „umgeleitet“.

4. Formen des AGS

Bei mehr als 90% der Fälle des AGS liegt eine Störung des Enzyms 21-Hydroxylase zugrunde. Nur ca. 5 – 8% der Patienten mit Adrenogenitalsyndrom weisen einen Defekt der 11-beta Hydroxylase auf. 1 – 2% der Patienten leiden an einem Defekt in einem der anderen Enzyme der Hormonsynthese der Nebennierenrinde.

Folgende Formen werden unterschieden:

- a. **AGS mit Salzverlust (= klassische Form; 21-Hydroxylase):** Bei dieser Form sind sowohl die Cortisol- als auch die Aldosteronbildung vollständig unterbrochen, die Androgenbildung massiv erhöht. Knaben mit diesem Defekt sind bei Geburt meist unauffällig, der Penis kann etwas vergrößert und der Hodensack dunkel verfärbt und etwas mehr gefältelt sein. Die ersten Anzeichen der Erkrankung treten ca. nach 7 – 14 Tagen auf und sind Trinkschwäche, Gewichtsverlust, Erbrechen und Schläppheit. Die Symptome werden durch den Salzverlust und den

Anstieg des Kalium verursacht und können lebensbedrohlich werden. Mädchen fallen typischerweise bereits unmittelbar nach der Geburt aufgrund der Veränderungen am äußeren Genitale auf. Die hohen Spiegel männlicher Hormone führen bereits intrauterin zu einer Vergrößerung der Klitoris und zusammengewachsenen und vermehrt gefältelten große Schamlippen (intersexuelles Genitale). In manchen Fällen kann das Genitale bei Geburt wie das Genitale eines Knaben aussehen, es sind dann jedoch keine Hoden im „Hodensack“ zu tasten und die Harnröhre mündet meist nicht an der Spitze der vergrößerten Klitoris (die wie ein kleiner Penis erscheint), sondern am Schaft. Das Geschlecht kann durch eine Blutuntersuchung der Erbkörperchen (Chromosomen) festgestellt werden. Wird die Diagnose bei Mädchen nicht unmittelbar nach der Geburt gestellt, kann es wie bei Knaben zu einer Salzverlustkrise wie oben beschrieben kommen.

- b. **Einfach virilisierendes (vermännlichendes) AGS (=klassische Form; 21-Hydroxylase):** Bei dieser Form des AGS ist eine minimale Restfunktion der 21-Hydroxylase vorhanden, die Bildung männlicher Hormone ist massiv erhöht. Die geringe Restaktivität reicht im Großteil der Fälle aus, einen Salzverlust zu verhindern. Mädchen weisen typischerweise bei Geburt eine Vermännlichung des äußeren Genitale auf, die jedoch nicht so schwerwiegend ist, wie oben dargestellt. Knaben werden bei Geburt klinisch meist nicht erkannt. Alle Kinder mit dieser Störung der Cortisolbildung sind unbehandelt in der frühen Kindheit zu groß für ihr Alter, weisen jedoch gleichzeitig eine verfrühte Knochenreifung auf und erreichen daher eine Endgröße, die unterhalb des Normalbereiches gelegen ist. Zusätzlich können in früher Kindheit Akne auftreten, die Kinder sind meist vermehrt behaart und die Entwicklung der Schambehaarung tritt zu früh auf. Alle Zeichen dieser Störung sind auf die vermehrte Bildung männlicher Hormone zurück zu führen.
- c. **Nicht klassisches AGS (Late-onset Form; 21-Hydroxylase):** Bei dieser Form sind bei Geburt bei Mädchen und bei Knaben keine Zeichen der Enzym- bzw. Hormonstörung zu erkennen. Die leicht erhöhten männlichen Hormone können jedoch während der Kindheit zu vermehrtem Wachstum, Akne, vermehrter Behaarung und verfrühtem Auftreten von Schambehaarung führen. Erwachsene Frauen können unter Zyklusunregelmäßigkeiten und Problemen Schwanger zu werden leiden. Erwachsene Männer haben keine Probleme durch die erhöhten männlichen Hormonwerte.
- d. **11 β -Hydroxylase AGS (klassische und nicht-klassische Form):** Bei dieser Enzymstörung ist die Bildung des Aldosteron („Salzhormon“) nicht gestört. Es kommt zu keinen Salzverlustkrisen. Im Gegenteil, hier bewirken erhöhte Vorstufen der Cortisolbildung eine vermehrte Rückaufnahme von Natrium und eine vermehrte Ausscheidung von Kalium über die Nieren. Diese Kinder entwickeln in den ersten Lebensjahren einen Bluthochdruck. Gleich wie bei Störungen der 21-Hydroxylase kommt es bei diesen Kindern zu einem Ansteigen der männlichen Hormonspiegel und zu einer Vergrößerung der

Nebennieren. Auch hier unterscheidet man je nach dem Schweregrad der Störung eine klassische (sehr starke Vermännlichung) und eine nicht klassische (milde Vermännlichung) Form. Insgesamt ist diese Störung jedoch sehr selten, Häufigkeit 1:100.000 Neugeborene.

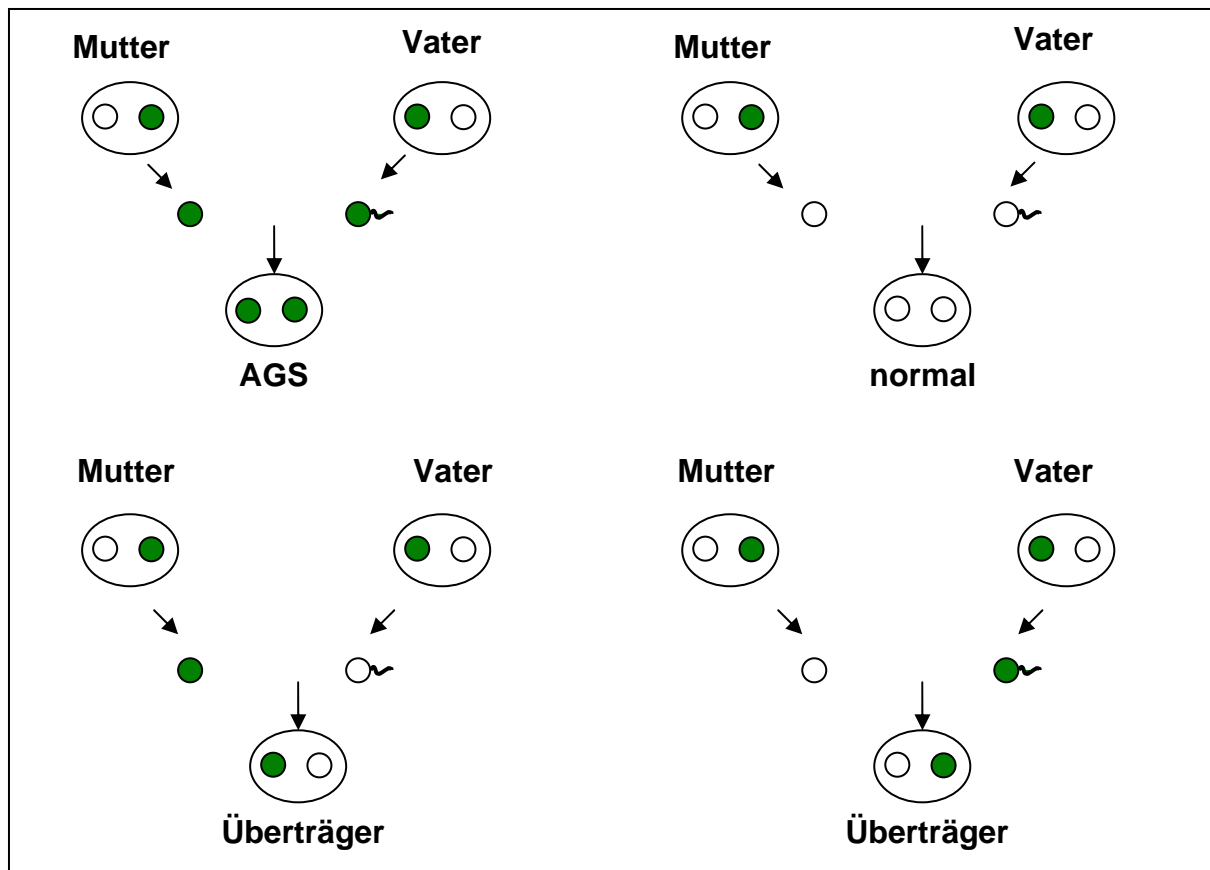
5. Wie kommt es zu der Erkrankung

Dem Adrenogenitalsyndrom liegt eine Veränderung in der Erbsubstanz zugrunde. Um den Entstehungsmechanismus zu verstehen, muss man bestimmte Regeln der Vererbung kennen.

Alle Merkmale eines Individuums sind in der Erbsubstanz festgeschrieben. Die Erbsubstanz liegt in Form von Chromosomen in jeder einzelnen Zelle des Körpers. Jede Zelle des Körpers enthält 23 Paare dieser Chromosomen, wobei jeweils eines von der Mutter und eines vom Vater stammt. Die „Funktionseinheiten“ auf den Chromosomen bezeichnet man als Gene. Gene enthalten die Information für alle Charakteristika eines Menschen vom Zeitpunkt der Befruchtung an und sind verantwortlich für Entwicklung, Wachstum und Funktion des Körpers.

Damit ein Kind an einem Adrenogenitalsyndrom erkrankt, muss es sowohl vom Vater als auch von der Mutter ein Merkmal für die Erkrankung erben (= Mutation). Nur das Zusammentreffen von 2 Merkmalen – auf beiden Chromosomen – löst bei einem Kind die Störung aus. Sowohl Mutter als auch Vater sind gesunde Merkmalsträger (= heterozygot). In seltenen Fällen kann auch nur einer der Eltern ein Merkmal für die Erkrankung aufweisen, die zweite Veränderung entsteht bei dem erkrankten Kind zum ersten Mal.

Den Vererbungsmodus des AGS bezeichnet man als autosomal rezessiv. Wenn zwei gesunde Merkmalsträger Kinder bekommen, sind anhand der Wahrscheinlichkeit 50% der Kinder wieder heterozygote, gesunde Merkmalsträger (1 Merkmal), 25% der Kinder sind gesund und tragen auch kein Merkmal für das AGS in der Erbsubstanz und 25% der Kinder erkranken an einem AGS (2 Merkmale). Der gesunde Partner eines AGS Patienten muss ebenfalls ein Merkmal für die Erkrankung tragen (Risiko = 1:50) damit ein Kind dieser Partnerschaft an einem AGS erkranken kann. Allerdings sind alle Kinder eines AGS-Patienten mit Sicherheit Überträger dieser Hormonstörung. Bei Blutsverwandtschaft zwischen Partnern steigt das Risiko deutlich an, ein Kind mit AGS zu bekommen.



- Chromosom mit normalem Gen
- Chromosom mit fehlerhaftem Gen

6. Diagnose des AGS

Bei Mädchen wird die Diagnose eines klassischen Adrenogenitalsyndroms üblicherweise unmittelbar nach der Geburt durch den Arzt, der das Neugeborene untersucht, gestellt. Bei Knaben sind die klinischen Symptome meist nur schwer zu erkennen. Daher wurde in vielen europäischen Ländern ein Screening auf diese Hormonstörung im Rahmen der Neugeborenen – Blutabnahme eingerichtet. Damit werden alle neugeborenen Kinder mit dieser Erkrankung, die das Risiko einer lebensbedrohlichen Salzverlustkrise aufweisen, entdeckt. Der Befund dauert im Schnitt 5 Tage und ist somit vor Erreichen der kritischen Zeit (7. – 14. Lebensstag) verfügbar. In manchen Fällen wird die Diagnose auch aufgrund der familiären Vorgeschichte gestellt.

Das Gen für die 21-Hydroxylase liegt auf dem kurzen Arm des Chromosoms 6 in der Nähe des so genannten HLA. Mit einer HLA-Typisierung kann untersucht werden, ob das normale Gen für die 21-Hydroxylase vorhanden ist und können somit Merkmalsträger gefunden werden. Eine pränatale (vorgeburtliche) genetische Untersuchung für Familien mit einem erhöhten Risiko für diese hormonelle Störung ist möglich und wird in Österreich angeboten. Die Analyse kann aus Fruchtwasser und Gewebsentnahmen aus der Plazenta (Mutterkuchen) erfolgen.

7. Behandlungsmöglichkeiten

Ziel der Behandlung ist eine Stabilisierung des Zuckerstoffwechsels sowie des Wasser- und Salzgehaltes im Körper, ein normales Wachstum und eine normale Geschlechtsentwicklung zu gewährleisten. Hierzu müssen die fehlenden Hormone dem Körper zugeführt werden. Die Hormoneinnahme muss lebenslang erfolgen. Regelmäßige ärztliche Kontrollen durch einen auf diesem Gebiet spezialisierten Arzt und Anpassungen der Hormondosis sind unerlässlich. Für die Gabe von Cortisol stehen verschiedene Präparate zur Verfügung, wie Hydrocortison, Aprednisolon und Dexamethason. Die Medikamente sind preislich relativ günstig und sind in oraler und intravenöser Form erhältlich. Die Dauertherapie wird mit Tabletten durchgeführt, die 2 – 3 x täglich eingenommen werden müssen. Während des Wachstums sollte nur Hydrocortison verwendet werden, da dieses Medikament am einfachsten zu steuern ist und am wenigsten das Wachstum der Kinder beeinflusst. Erst wenn die Wachstumsfugen der Knochen vollständig verschlossen sind, ist es empfohlen auf eines der anderen Medikamente zu wechseln. Kurzzeitige Gaben von Aprednisolon oder Dexamethason können im Einzelfall erforderlich sein. Die Entscheidung dazu sollte nur durch einen Spezialisten auf diesem Gebiet erfolgen. Aufgrund der fehlenden Möglichkeit der Patienten mit AGS in Stresssituationen die Cortisolbildung zu steigern ist es in Situationen mit fieberhaften Infektionen, Unfällen oder Operationen unbedingt erforderlich, die Hydrocortisondosis zu steigern (3 – 5-fache Dosis). Diese Dosissteigerung dient dazu Abfälle des Zuckerspiegels und Kreislaufprobleme zu verhindern. In diesen Situationen muss der behandelnde Spezialist unbedingt kontaktiert werden. Kinder mit einem Adrenogenitalsyndrom mit Salzverlust müssen aufgrund der niedrigen Aldosteronwerte zusätzlich oral ein Fludrocortison (AstoninH®) einnehmen um einem Salzverlust über die Nieren vorzubeugen und den Blutdruck stabil zu halten. Das Medikament muss in 1 – 2 (3) Dosen täglich eingenommen werden. Ein intravenöses Präparat ist hier nicht verfügbar. Im ersten Lebensjahr kann im Einzelfall zusätzlich eine Erhöhung der Salzzufuhr (Natrium) bei Kindern erforderlich sein. Wird nach Abschluss des Wachstums die Cortisonsubstitution auf Aprednisolon oder Dexamethason umgestellt, kann es erforderlich sein die Dosis von AstoninH etwas zu erhöhen.

8. Spezielle Aspekte bei Mädchen

Bei einem Grossteil der Mädchen mit einem Adrenogenitalsyndrom muss eine Operation am Genitale durchgeführt werden, wobei der Schweregrad der Veränderungen am äußeren Genitale vom Schweregrad des AGS abhängt. Die Operation sollte nur an einem Zentrum durchgeführt, das über eine große Routine bei diesen Operationen verfügt und diese mehrmals jährlich durchführt. Das Ergebnis ist ganz entscheidend von der Erfahrung und dem Können des Operateurs abhängig. Nach internationalen Empfehlungen sollte die Operation zwischen dem 2. und 6. Lebensmonat erfolgen. Nach Möglichkeit ist zu versuchen, alle erforderlichen Korrekturen in einer Operation durchzuführen. Es wird die Klitoris verkleinert, (wobei das normale sexuelle Empfinden und die Orgasmusfähigkeit erhalten bleiben!), die verwachsenen Schamlippen getrennt und der Eingang in die Vagina neu geformt. Manchmal kann es erforderlich sein,

zu einem späteren Zeitpunkt noch kosmetische und funktionelle Korrekturen durchzuführen. Dies sollte jedoch nicht während der Kindheit, sondern erst nach der Pubertät durchgeführt werden, um eine übermäßige psychische Belastung des Kindes durch eine „Manipulation“ im Genitalbereich zu vermeiden.

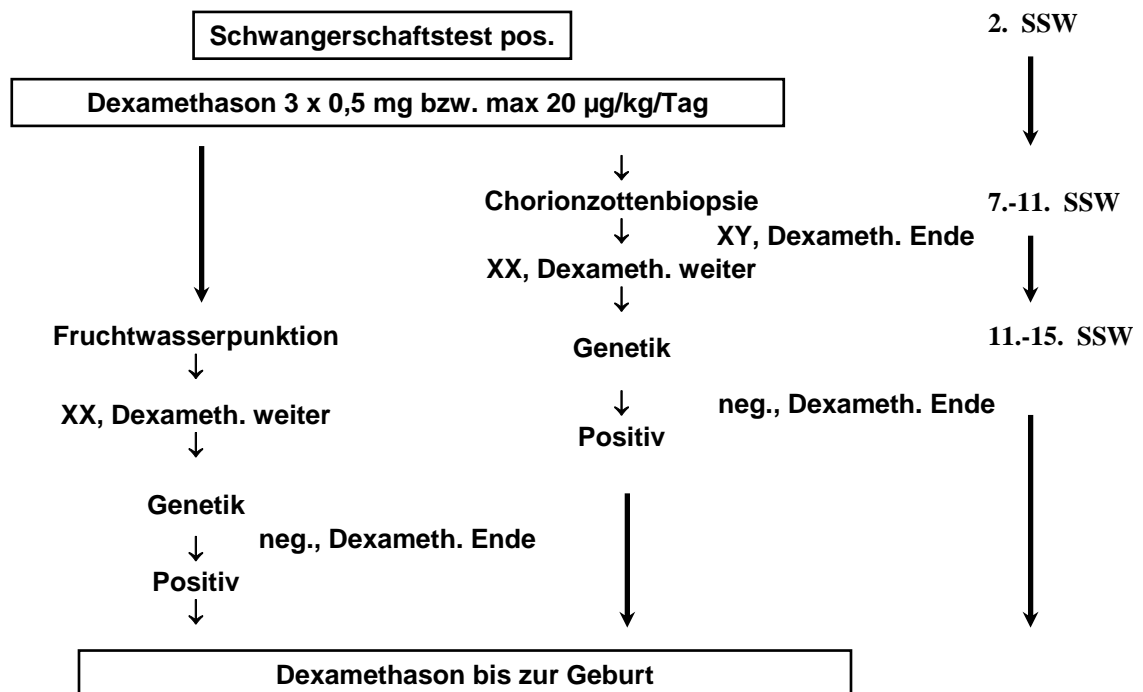
9. Fertilität (Fruchtbarkeit)

Das innere Genitale (oberer Teil der Scheide, Gebärmutter, Eileiter und Eierstöcke) bei Mädchen mit AGS ist völlig normal angelegt. Die Fruchtbarkeit scheint dennoch besonders bei jenen Frauen mit den schweren Formen des AGS etwas vermindert zu sein. Für die Fruchtbarkeit ist eine gute Einstellung der Hormonsubstitution bereits während der gesamten Kindheit unbedingt erforderlich. Ist die Einstellung während der Kindheit und im jugendlichen Alter nicht gut (hohe männliche Hormonwerte), entwickeln die Mädchen Zysten an den Eierstöcken und eine Schwangerschaft ist nur sehr schwer möglich. Auf Wunsch ist eine Antikonzeption (z.B. Kondom, Pille etc.) bei Mädchen mit AGS wie bei anderen Mädchen erforderlich. Wenn junge Frauen schwanger werden wollen, sollte auf jeden Fall im Vorfeld ein Spezialist (Endokrinologe) aufgesucht werden, der die hormonelle Einstellung vor und während der Schwangerschaft überwacht und steuert. Sollten Probleme schwanger zu werden auftreten, so kann der Endokrinologe medikamentös unterstützend eingreifen. Vor allem unter Verwendung älterer Operationsmethoden hatten manche Mädchen mit AGS nach der Korrekturoperation am Genitale Probleme mit dem Geschlechtsverkehr aufgrund einer Scheidenenge oder Scheidentrockenheit. Eine erweiternde Operation bzw. Gleitmittel können helfen diesen Problemen entgegen zu treten. Bougierungen bereits während der Kindheit sind nach heutigem Stand nicht zulässig und mit den modernen Operationsmethoden auch nicht erforderlich.

10. Therapie während der Schwangerschaft

Die Therapie während der Schwangerschaft dient nicht nur dazu, die Mutter ausreichend mit Hormonen zu versorgen und den Stoffwechsel an die geänderten Voraussetzungen anzupassen, sondern auch dazu die Veränderungen am Genitale des noch ungeborenen Mädchens möglichst gering zu halten. Die Therapie sollte nur durch den Spezialisten (Endokrinologen) erfolgen. Es muss Dexamethason verwendet werden, da dies im Gegensatz zu Hydrocortison über die Plazenta (Mutterkuchen) auch zum Kind gelangen kann und somit beim ungeborenen Kind die Bildung der männlichen Hormone unterdrückt. Um die Vermännlichung am äußeren Genitale möglichst effektiv zu unterdrücken, muss die Therapie zu einem möglichst frühen Zeitpunkt (= 6. SSW) begonnen werden. Auch gesunde Mütter, die bereits ein Kind mit AGS geboren haben, sollten in der Schwangerschaft mit Dexamethason behandelt werden. Ab der 11. Schwangerschaftswoche kann das Geschlecht des ungeborenen Kindes bestimmt werden – ist es ein Knabe, kann die Therapie abgesetzt werden. Ist es ein Mädchen, muss die Therapie fortgesetzt werden, bis das Ergebnis der Untersuchung der Erbsubstanz vorliegt. Ist das ungeborene Mädchen nur Überträger oder ist überhaupt kein Merkmal für die Erkrankung zu finden, muss die Therapie sofort beendet werden. Ist das ungeborene Mädchen an einem AGS

erkrankt, muss die Therapie bis zur Geburt fortgeführt werden.



11. Einige wichtige Hinweise

Wenn ein Kind mit AGS erkrankt, einen Unfall erleidet oder operiert werden muss, muss in jedem Fall der behandelnde Spezialist (Endokrinologe) des Kindes kontaktiert werden, um die Hydrocortison Dosis an die aktuelle Situation anpassen zu können. Jedes Kind mit einem AGS muss einen entsprechenden **Notfallausweis**, der Diagnose und laufende Therapie des Kindes ausweist, immer mit sich führen und die wichtigsten Kontaktpersonen müssen wissen, dass es diesen Ausweis gibt (nicht aber die Diagnose). Folgende Faustregeln können angewendet werden:

- Bei leichten Infekten ohne hohes Fieber und gutem körperlichen Zustand des Kindes (z.B. Schnupfen) ist eine Erhöhung der Hydrocortisondosis nicht erforderlich.
- Bei Erkrankungen, die die normale Aktivität des Kindes beeinflussen und es erforderlich machen, dass das Kind wenige Tage von der Schule zuhause bleiben muss (z.B. tiefe Luftwegsinfekte), ist es empfohlen, jede Dosis von Hydrocortison zu verdoppeln. Der behandelnde Arzt sollte kontaktiert werden.
- Erkrankt das Kind schwerer, besonders bei massivem Erbrechen und Durchfall, muss jede Dosis von Hydrocortison auf das 3 – 5-fache gesteigert werden. Wird das Medikament erbrochen muss das Hydrocortison (oder ein anderes Cortisonpräparat) intravenös gespritzt

werden. Besonders Kinder mit einem AGS mit Salzverlust können ohne entsprechende Therapie sehr rasch kritisch krank werden und sogar in eine lebensbedrohliche Situation kommen. Eine vorschnelle oder eine höhere Hydrocortisondosis hat für das Kind keine negativen Auswirkungen, ein zu langes Zögern kann jedoch rasch zu einer lebensbedrohlichen Situation führen. Der behandelnde Spezialist (Endokrinologe) sollte auf jeden Fall verständigt werden.

- d. Wenn ein Patient mit AGS einen schweren Schock erleidet oder bewusstlos wird, muss umgehend ein Cortisonpräparat intravenös verabreicht werden, ohne dass man die Ursache der Bewusstlosigkeit kennt. Es sollte umgehend die Rettung/der Notarzt verständigt werden.
- e. Bei jeder Operation eines Patienten mit AGS, die eine Vollnarkose erfordert muss bereits vor der Operation die Hydrocortisondosis erhöht werden. Der behandelnde Endokrinologe sollte auf jeden Fall um die Erstellung eines genauen Therapieprotokolls gebeten werden.
- f. Zahnbehandlungen mit lokaler Narkose erfordern in der Regel keine Erhöhung der Hydrocortisondosis. Der Zahnarzt sollte jedoch von der Diagnose des Kindes informiert sein.
- g. Alle Ärzte, die ein Kind mit AGS behandeln sollten von der Diagnose „Adrenogenitalsyndrom“ informiert sein, dezidiert nicht nur die Abkürzung AGS. Einige Ärzte sind mit der Abkürzung für diese Erkrankung und auch mit den wesentlichen Richtlinien der Therapie nicht vertraut, da sie nur selten Patienten mit dieser Hormonstörung behandeln. Deshalb ist es zwingend erforderlich, dass Patienten mit AGS einen Notfallausweis besitzen und diesen immer mitführen. Der Notfallausweis sollte auch die Erreichbarkeit des betreuenden Endokrinologen beinhalten.

12. Fragen und Antworten

F: *Erreicht ein Kind mit Adrenogenitalsyndrom eine normale Erwachsenengröße?*

A: Mit einer zufrieden stellenden hormonellen Einstellung während der gesamten Kindheit und Pubertät erreichen die meisten Kinder mit AGS eine Erwachsenengröße innerhalb ihres genetischen Zielbereichs (= Größe die von den Eltern vorgegeben ist). Trotz guter hormoneller Einstellung erreichen allerdings manche Patienten dennoch nicht eine normale Erwachsenengröße.

F: *Welche Nebenwirkungen hat die Cortisontherapie?*

A: Die Gabe von Cortison ist bei Patienten mit AGS unerlässlich. Unter Einhaltung der Dosierungsrichtlinien sind keine Nebenwirkungen der Therapie zu erwarten, da ja nur ein Mangel an Hormonen ausgeglichen und keine zusätzliche Hormongabe erfolgt. Eine zu hohe Cortisondosis über einen längeren Zeitraum führt zu einer Gewichtszunahme und einem verminderten Wachstum. Eine zu hohe Dosis von Cortison führt zu hohem Blutdruck und vermehrter Wasser- und Salzaufnahme über die Nieren.

F: *Was ist die richtige Hydrocortisondosis?*

A: Jedes Kind braucht eine individuelle Hydrocortisondosis. Es gibt internationale Empfehlungen, über die Höhe der Anfangsdosis. In der Folge wird die Hydrocortisondosis vom Spezialisten (Endokrinologen) ermittelt. Kinder mit einfach virilisierendem (=vermännlichendem) AGS brauchen in der Regel weniger Hydrocortison als jene mit einem Salzverlust – AGS. Als genereller Grundsatz für die Therapie gilt, dass die niedrigste Hydrocortisondosis, die zu einer ausreichenden Unterdrückung der männlichen Hormonwerte führt, die optimale Dosis für ein Kind ist. Ein altersentsprechendes Wachstum des Kindes ist die beste Bestätigung für eine gute Einstellung. Ein beschleunigtes Wachstum weist auf einen zu hohen Wert der männlichen Hormone und somit auf eine zu niedrige Hydrocortisondosis hin. Ist das Wachstum vermindert, ist die Dosis zu hoch gewählt. Neben dem Wachstum sind der Blutdruck und der harmonische Ablauf der Pubertätsentwicklung wichtige Hinweise für eine optimale Einstellung. Die regelmäßige Kontrolle der Hormonspiegel im Blut des Kindes ergänzt die Information für den betreuenden Endokrinologen, um eine optimale Einstellung der Therapie sicher zu stellen.

F: *Zu welcher Tageszeit sollen die Medikamente genommen werden?*

A: Die Meinungen zu dieser Frage sind unterschiedlich. Der Großteil der Endokrinologen empfiehlt eine Aufteilung der Hydrocortisondosis in 3 Einzeldosen über den Tag. Während manche die morgendliche Dosis am höchsten wählen (entsprechend der natürlichen Bildung von Cortisol – am Morgen am höchsten), geben andere 3 identische Dosen. Die erste Dosis sollte morgens unmittelbar nach dem Aufstehen, die zweite Dosis zwischen 12 und 14 Uhr, die abendliche Dosis möglichst spät (unmittelbar vor dem Schlafengehen) eingenommen werden.

F: *Kann ein Kind mit AGS normal geimpft werden?*

A: Ja! Kinder mit AGS können wie alle anderen entsprechend den Empfehlungen der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde geimpft werden. Es bestehen keinerlei Einschränkungen. Die Cortisondosis entspricht lediglich der körpereigenen Cortisolproduktion, im Gegensatz zu Erkrankungen, die mit viel höheren Dosen behandelt werden und bei denen Einschränkungen bei den Impfungen existieren.

F: *Wie häufig sind ärztliche Kontrollen erforderlich?*

A: In den ersten Monaten unmittelbar nach der Geburt sind häufige Kontrollen zur Ermittlung der optimalen Dosis notwendig. Anschließend werden die Kontrollen während der ersten 2 – 3 Lebensjahre 3 – 4 x jährlich durchgeführt. Es werden die Hormonwerte, das Wachstum, der Blutdruck und das Knochenalter regelmäßig bestimmt. Ab dem Schulalter sind im Normalfall halbjährliche Kontrollen ausreichend. Im Einzelfall können jedoch auch häufigere Kontrollen erforderlich sein. Die Entscheidung darüber trifft der betreuende Endokrinologe.

F: *Was wenn mein Kind die Tabletten erbricht?*

A: Im Zweifelsfall ist die Hydrocortison-Tablette auf jeden Fall noch einmal zu verabreichen. Eine Überdosierung kann mit einer einmaligen Erhöhung nicht erfolgen. Wenn das Kind unstillbar erbricht, gibt es die Möglichkeit das Cortison in Zäpfchenform zu verabreichen. Bitte fragen Sie ihren behandelnden Arzt. Im Notfall muss das Medikament über die Vene verabreicht werden

F: *Ist das Leben von Patienten mit AGS eingeschränkt?*

A: Nein! Obwohl derzeit noch nicht heilbar, leben Patienten mit AGS unter der Hormonersatztherapie mit Hydrocortison ein vollkommen normales Leben und haben auch eine normale Lebenserwartung. Intelligenz und Leistungsfähigkeit sind mit guter hormoneller Einstellung in keiner Weise eingeschränkt.

Kontaktadressen:

Wien/ Niederösterr.	Prof. Dr. Franz Waldhauser AKH Wien Tel.: 01 – 40400
	Dr. Peter Blümel Gottfried v. Preyer'sches Kinderspital Tel: 01 – 601 13 – 0
Burgenland:	Prim. Dr. Hans-Peter Wagentristsl KH Eisenstadt Tel: 02682-601-5510
Steiermark:	Prof. Dr. Martin Borkenstein Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Graz Tel: 0316 - 385
	Dr. Gerhard Köstl LKH Leoben Tel: 03842 – 401 – 0
Oberösterreich:	Prim. Dr. Klaus Schmitt Kinderklinik Linz Tel: 0732 – 6923
	Dr. Johannes Mühleder KH Wels Tel: 07242 – 415 – 0
Salzburg:	Dr. Rudolf Puttinger LKH Salzburg Tel: 0662 – 4482
Kärnten:	Dr. Peter Kurnik LKH Klagenfurt Tel: 0463 – 538 – 0
Tirol:	Dr. Klaus Kapelari Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Innsbruck Tel.: 0512-504 – 23600
Vorarlberg:	Dr. Jörg Fussenegger KH Dornbirn Tel: 05572 – 303 – 0