

Das Adrenogenitale Syndrom

Ein Ratgeber für Jugendliche
mit klassischem
21-Hydroxylasemangel AGS



Prof. Dr. med. Walter Bonfig

Netzwerk Hypophysen- und
Nebennierenerkrankungen e. V.



Mitglied der ACHSE



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 Benutzer muss im Zuge seiner Sorgfaltspflicht die Angaben anhand der Beipackzettel verwendeter Präparate und gegebenenfalls auch durch Hinzuziehung eines Spezialisten überprüfen und gegebenenfalls korrigieren. Jede Angabe zu Medikamenten und/oder Dosierung erfolgt ausschließlich auf Gefahr des Anwenders.

©Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.

Waldstraße 53, 90763 Fürth

Die Broschüre wurde im Dezember 2020 von Prof. Dr. med. Walter Bonfig, Wels, erstellt.

Redaktionelle Bearbeitung: Christian Schulze Kalthoff

Grafik und Layout: Klaus Dursch



Inhaltsverzeichnis

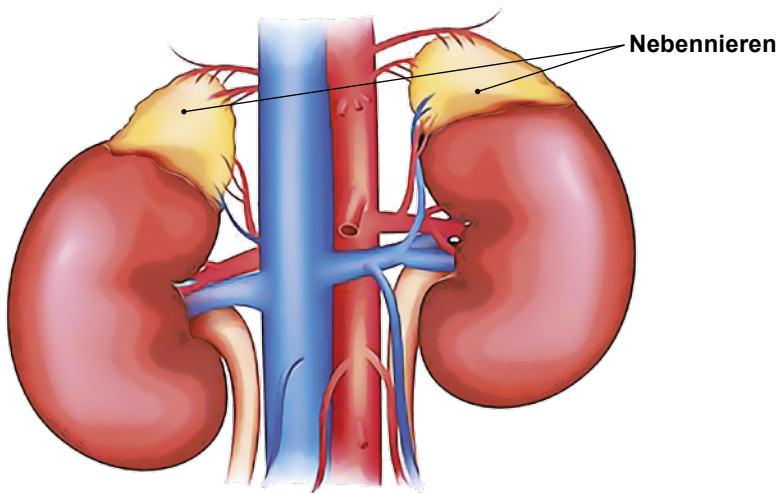
| | |
|---|----|
| Das Adrenogenitale Syndrom | 5 |
| Wie funktioniert die gesunde Nebenniere? | 7 |
| Was passiert beim AGS? | 8 |
| Wann treten Nebennierenkrisen auf? | 12 |
| Wie kann ich eine Nebennierenkrise vermeiden? | 12 |
| Welche Kontrollen werden bei AGS durchgeführt? | 17 |
| Warum ist es wichtig, auch nach Abschluss des Wachstums die Therapie regelmäßig fortzuführen? | 18 |
| AGS und Sport | 19 |
| AGS und Alkoholkonsum | 20 |
| Wenn ich selber einmal Kinder haben möchte ... | 21 |
| Wie wird beim AGS die Diagnose gesichert? | 22 |
| Wenn ich in die medizinische Erwachsenenbetreuung wechsele ... | 23 |

Das Adrenogenitale Syndrom

Beim Adrenogenitalen Syndrom handelt es sich um eine angeborene Störung der Nebennieren, bei der das Stresshormon Kortisol und meistens auch das Salz-Haushalt-regulierende Hormon Aldosteron nicht in ausreichender Menge hergestellt werden können. Der deutsche Name klingt etwas blöd, auf englisch spricht man einfach von einer „angeborenen Nebennierenvergrößerung“ („congenital adrenal hyperplasia“). Wenn dich jemand fragt, warum du Tabletten einnimmst, kannst du aber auch einfach sagen, dass dein Körper das Stresshormon Kortisol nicht produzieren kann.

Wenn sowohl das Stresshormon (Kortisol) als auch das Salzhormon (Aldosteron) fehlen, spricht man von einem AGS mit Salzverlust. Bei Salz denkt man zwar meist zunächst daran, dass in unserer Gesellschaft oft zu viel Salz über die Nahrung aufgenommen wird. Aber ein gewisses Maß an Salz ist für den Körper lebensnotwendig. Fehlt nur das Stresshormon (Kortisol) spricht man von einem AGS ohne Salzverlust (oder auch von einem einfach-virilisierenden AGS).

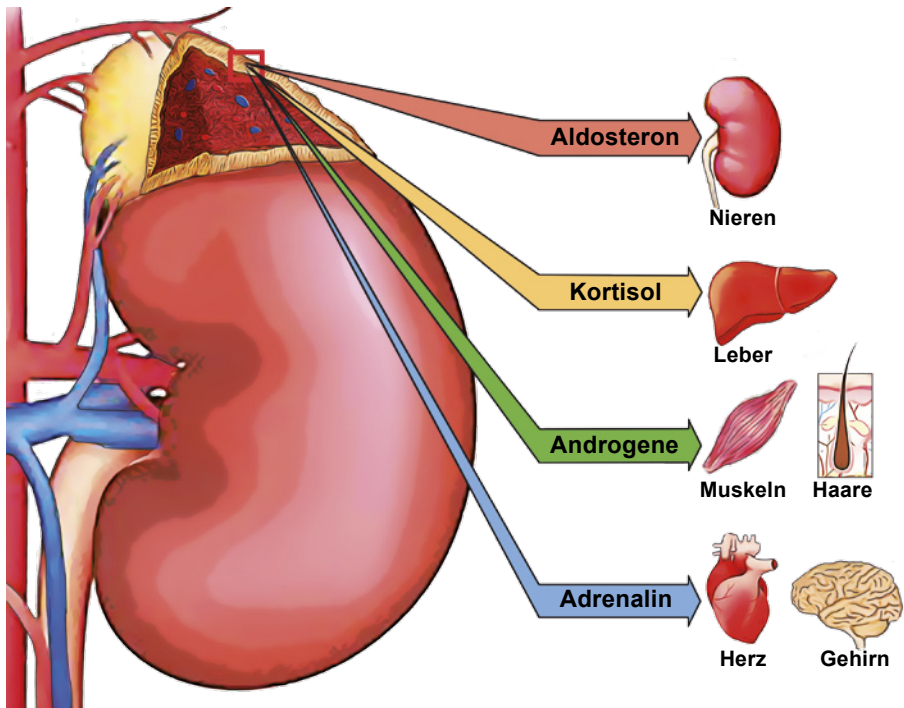
Die Nebenniere sitzt wie eine kleine Mütze auf der Niere und produziert verschiedene Botenstoffe (Hormone). Die Nieren filtern das Blut und produzieren den Urin.



Die Nebennieren bestehen aus dem Nebennierenmark und der Nebennierenrinde.

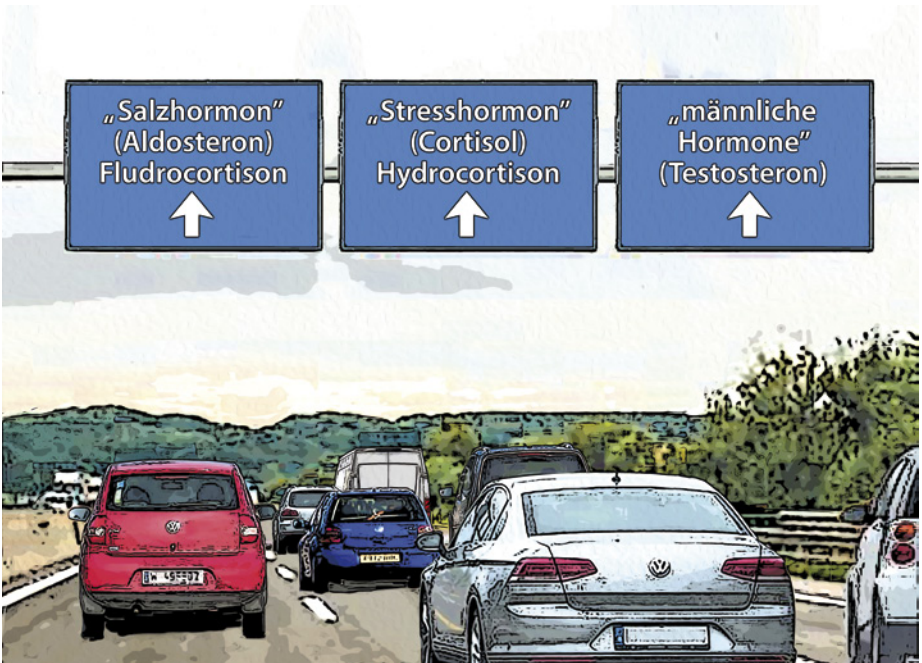
Im Nebennierenmark wird das Adrenalin, das „Kickhormon“ gebildet. In der Nebennierenrinde werden gleich drei verschiedene Botenstoffe hergestellt:

1. Das Stresshormon Kortisol
2. Das Salzhaushalt regulierende Hormon Aldosteron
3. Männliche Hormone (= Androgene), das bekannteste männliche Hormon ist das Testosteron.



Wie funktioniert die gesunde Nebenniere?

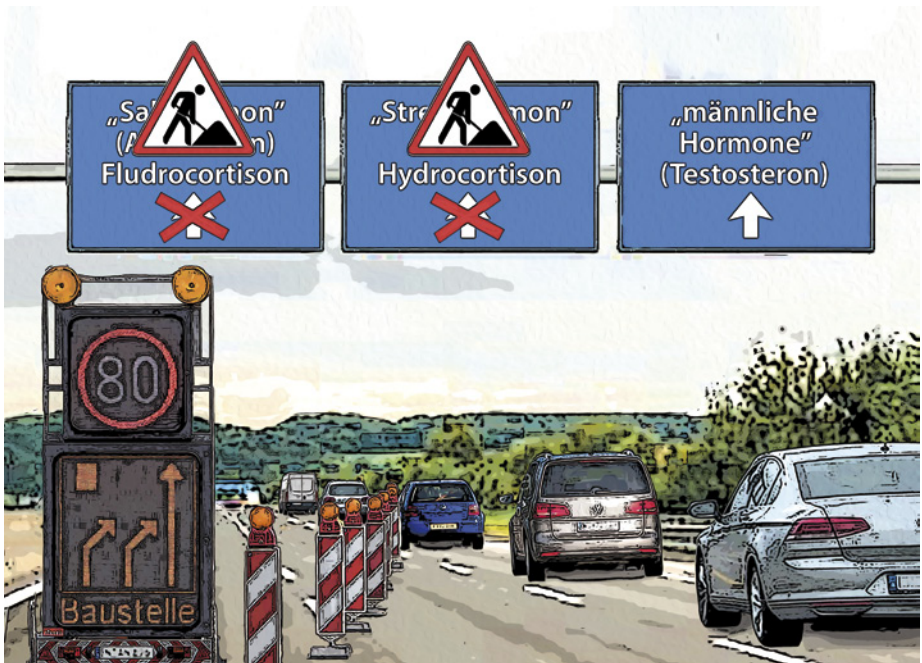
In der gesunden Nebenniere sind alle Straßen frei: die Straße zum Salzhormon, die Straße zum Stresshormon und die Straße zu den männlichen Hormonen, sodass alle Ziele in ausgewogenem Maße erreicht werden. So werden die Blutsalze im Normbereich gehalten, der Blutzucker wird stabilisiert und der Körper kann gut mit Stress umgehen. Und die männlichen Hormone sind in normalen Mengen vorhanden und nicht erhöht.



Was passiert beim AGS?

Beim AGS sind die Straßen zum Salzhormon und zum Stresshormon blockiert, sodass alle Autos nur noch zu den männlichen Hormonen fahren können.

Der Körper merkt allerdings, dass ihm das Salzhormon und das Stresshormon fehlen, deshalb werden von der Hirnanhangsdrüse immer mehr Autos losgeschickt, die eigentlich zum Salzhormon und zum Stresshormon fahren sollen. Weil die Straßen aber gesperrt sind, bleibt den Autos nichts anderes übrig, als ebenfalls zu den männlichen Hormonen zu fahren, die immer mehr werden.



Wenn die männlichen Hormone immer mehr werden, kann das zu einer körperlichen Entwicklungsbeschleunigung führen, sodass das Wachstum vorzeitig beendet ist und man klein bleibt. Bei Mädchen kann es außerdem zu einer Vermännlichung mit z.B. unangenehmem Haarwuchs oder Akne kommen. Bei Jungen und Mädchen können auch vorzeitig Schamhaare wachsen.

Wenn das Salzhormon fehlt, sind ganz gefährliche Verschiebungen der Blutsalze (Elektrolyte) möglich. Bei so einer Verschiebung der Blutsalze kann es in der Folge zu lebensbedrohlichen Herzrhythmusstörungen kommen. Außerdem kann sich eine Salzverlustkrise entwickeln: Dabei fühlt man sich ganz schlecht und schlapp, häufig erbricht man auch und hat dabei Kopf- und Bauchschmerzen. Oft ist auch der Blutdruck sehr niedrig, sodass man sich schwindelig fühlt. In solchen Situationen braucht man ganz schnell ärztliche Hilfe – es handelt sich dabei um einen Notfall!

Das Stresshormon wird besonders benötigt, wenn man krank ist, Fieber hat, oder wenn man operiert wird. Aber auch unter ganz normalen Bedingungen braucht man das Stresshormon in ausreichender Menge, um normal zu wachsen und um den Blutzucker zu stabilisieren. Wenn das Stresshormon wie beim AGS fehlt, wird es vor allem bei Erkrankungen, bei Fieber oder bei Operationen ganz schnell gefährlich: Wenn in solchen Situationen das Medikament Hydrocortison nicht entsprechend erhöht wird, kann es zu einer Nebennierenkrise kommen. Auch da fühlt man sich ganz schlecht und schlapp und es sind Kopf- und Bauchschmerzen sowie Erbrechen möglich. Der Blutdruck ist ebenfalls niedrig und es treten möglicherweise Unterzuckerungen auf. Wenn man nicht rechtzeitig reagiert, kann es auch zu einem Kreislaufversagen (Schock) kommen. So eine Nebennierenkrise ist eine gefährliche Situation, in der man ganz schnell ärztliche Hilfe benötigt – es handelt sich dabei ebenfalls um einen Notfall!

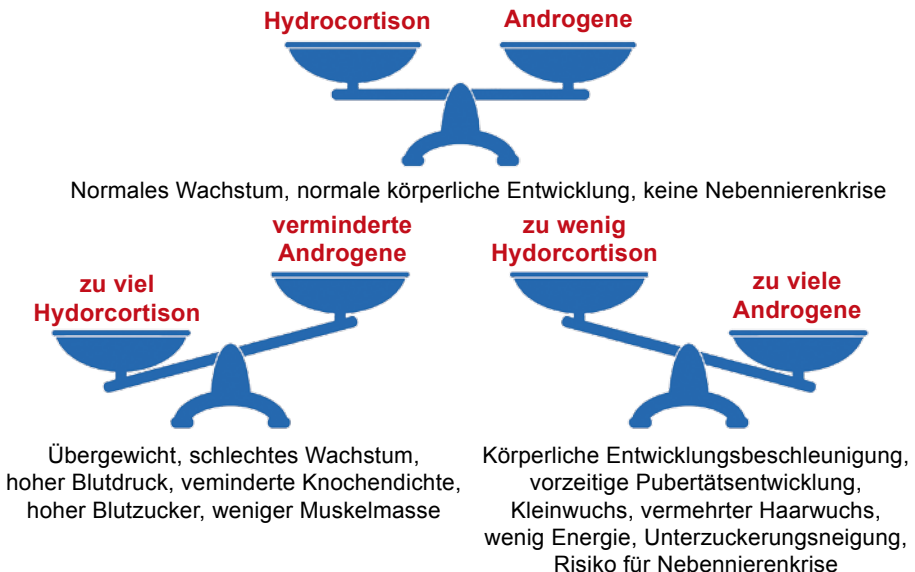
Wie man solche Notfälle vermeiden kann und wie die Therapie beim AGS funktioniert, sehen wir uns im folgenden Abschnitt an:



Zum Glück gibt es das Salzhormon und das Stresshormon als Medikamente, insofern kann man die fehlenden Botenstoffe (Hormone) gut ersetzen!

Im Kindes- und Jugendalter wird das Stresshormon Kortisol durch Hydrocortison ersetzt. Hydrocortison gibt es als Tablette oder auch in Form eines Granulats (kleine Kügelchen in einer Kapsel). Für den Notfall steht Hydrocortison auch als flüssige Lösung zum Spritzen zur Verfügung. Hydrocortison muss man dreimal täglich einnehmen: am besten morgens möglichst früh und dann nach Möglichkeit in ca. achtstündigen Abständen.

Um das Salzhormon Aldosteron zu ersetzen, gibt es das Medikament Fludrocortison, das als kleine Tablette zur Verfügung steht. Das Fludrocortison wird entweder einmal oder zweimal täglich eingenommen.



Wenn die Dosierung der Medikamente stimmt und man die Medikamente auch ganz regelmäßig und zuverlässig einnimmt, geht es einem ganz gut und das Wachstum verläuft völlig normal, sodass man bei guter Zusammenarbeit von Kind, Jugendlichen, Eltern und Ärzten eine normale Endgröße erreichen kann!

Wenn das AGS nicht gut eingestellt ist, überwiegen die männlichen Hormone und es kommt zu einer körperlichen Entwicklungsbeschleunigung, die zu einem vorzeitigen Verschluss der Wachstumsfugen und damit zu einem Kleinwuchs führt. Die Wachstumsfugen sind eine Gewebsschicht, von der das Wachstum des Knochens ausgeht.

Wird mit einer zu hohen Hydrocortison-Dosierung behandelt, kann das ebenfalls zu einem verminderten Wachstum und zu einer deutlichen Gewichtszunahme führen. Es ist also wichtig, dass die Hydrocortison-Dosis genau passt und die Medikamente ganz regelmäßig und zuverlässig eingenommen werden.

Wenn die Fludrocortison-Dosis zu niedrig ist, ist das Risiko für eine Salzverlustkrise erhöht.

Ist die Fludrocortison-Dosis zu hoch, kann das zu einem Bluthochdruck führen. Es ist also auch wichtig, im Rahmen der ärztlichen Kontrollen den Blutdruck zu messen!

Wann treten Nebennierenkrisen auf?

Besondere Risikosituationen, in denen eine Nebennierenkrise auftreten kann, sind vor allem Fieber, Atemwegs- oder Magendarminfekte und andere schwere Erkrankungen.

Wie kann ich eine Nebennierenkrise vermeiden?

Wichtig ist, dass man daran denkt bei Fieber oder Infekten eine Hydrocortison-Stressdosis einzunehmen. Dabei wird die Hydrocortisondosis mindestens verdoppelt, bei hohem Fieber und schlechtem Zustand wird sie sogar verdreifacht bis verfünffacht! Im Zweifelsfall sollte man im Erkrankungsfall immer die höhere Hydrocortisondosis wählen!

Bei wiederkehrendem Erbrechen kann auch ein Prednison-Zäpfchen verabreicht werden; Prednison ist ein recht stark wirksames „Kortisonpräparat“, das eben auch als Zäpfchen verabreicht werden kann.

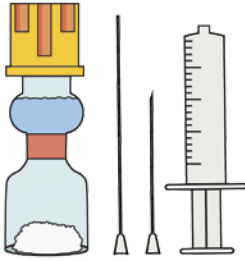


Die folgende Tabelle gibt einen Überblick zu einer möglichen Stressdosis-Anpassung von Hydrocortison. Da Hydrocortison eine relativ kurze Wirkdauer hat, kann es bei schwerer Erkrankung auch sinnvoll sein, die erhöhte Hydrocortisondosis auf 4 bis 6 Einzelgaben aufzuteilen:

| Temperatur | >38,0 °C | >38,5 °C | >39 °C | Erbrechen |
|----------------|------------------------------|-------------------------|--|---|
| | leichte Erkrankung | | schwere Erkrankung | |
| Hydrocortison | 2-fach alle 8 Stunden | 3-4-fach alle 6 Stunden | 4-5-fach alle 4 Stunden; ärztliche Vorstellung | Gabe wiederholen, bei anhaltendem Erbrechen 100 mg Prednison ergänzen bzw. Notfallspritze und ärztliche Vorstellung |
| Fludrocortison | Dosis unverändert fortsetzen | | | |

Wenn alles nicht mehr hilft und sich der Zustand immer mehr verschlechtert, gibt es auch die Hydrocortison-Notfallspritze: Dabei kann das Hydrocortison entweder wie bei einer Impfung in den Muskel gespritzt werden oder ins Unterhautfettgewebe. Auf jeden Fall sollte man sich nach der Gabe der Hydrocortison-Notfallampulle bei seinem Arzt vorstellen, um den Gesundheitszustand zu überprüfen und das weitere Vorgehen festzulegen.

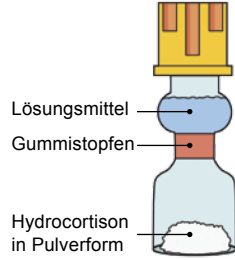




Das Notfallset enthält die Hydrocortison-Ampulle, eine Spritze und 2 Nadeln.

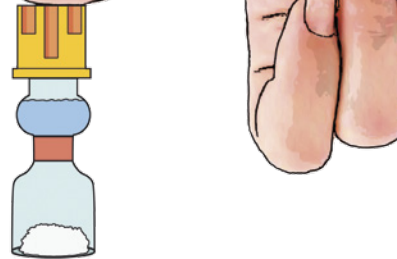
Auch wenn du dir nicht sicher bist ob es sich um eine Nebennierenkrise handelt, kannst du dir das Medikament spritzen, Nebenwirkungen sind nicht zu erwarten.

1



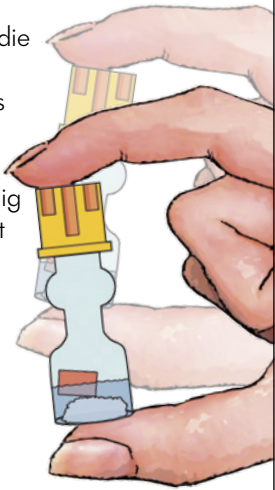
2

Drücke kräftig mit dem Daumen auf die gelbe Plastikcappe, damit das Lösungsmittel in die untere Kammer der Ampulle zum Pulver gelangt.



3

Schüttele die Ampulle leicht, bis sich das Pulver vollständig aufgelöst hat.



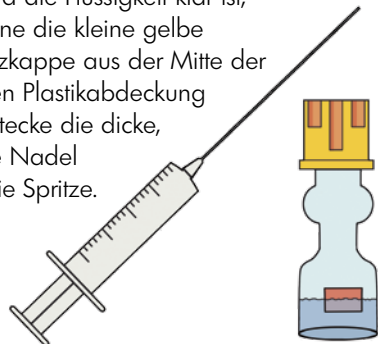
4

Nicht zu stark schütteln, es darf kein Schaum entstehen!



5

Sobald die Flüssigkeit klar ist, entferne die kleine gelbe Schutzkappe aus der Mitte der gelben Plastikabdeckung und stecke die dicke, lange Nadel auf die Spritze.



6

Steche die Kanüle durch den Gummistopfen und ziehe die Flüssigkeit in die Spritze auf.

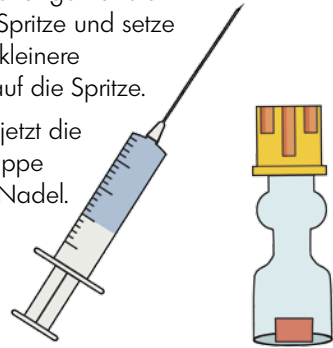
7



Ziehe die lange Kanüle von der Spritze und setze jetzt die kleinere Kanüle auf die Spritze.

Entferne jetzt die Schutzkappe von der Nadel.

8



Halte die Nadel nach oben gerichtet und klopfe leicht gegen die Spritze, damit eventuell in der Spritze befindliche Luft nach oben gelangt.

Drücke nun vorsichtig auf die Spritze bis aus der Kanüle ein Tropfen mit Flüssigkeit austritt.

Es darf keine Luft mehr enthalten sein!

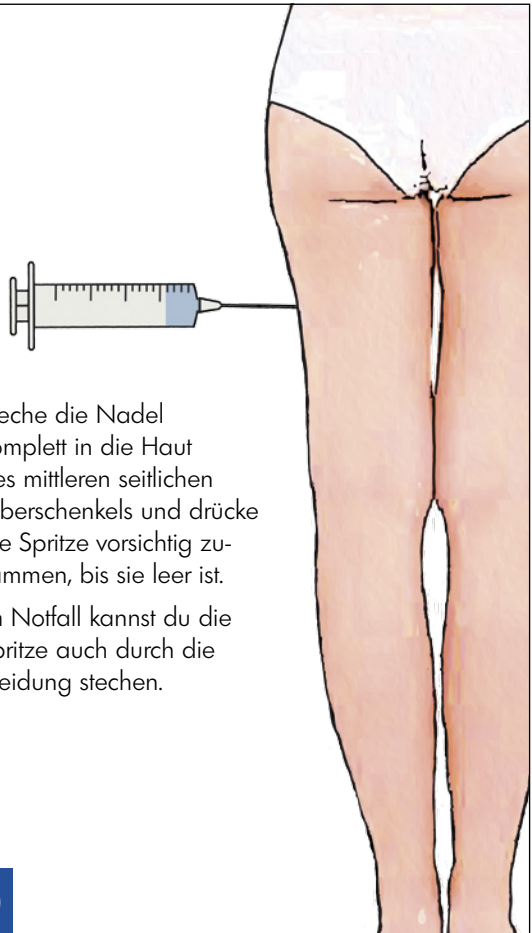
9



Steche die Nadel komplett in die Haut des mittleren seitlichen Oberschenkels und drücke die Spritze vorsichtig zusammen, bis sie leer ist.

Im Notfall kannst du die Spritze auch durch die Kleidung stechen.

10



Für Notfälle ist es auch immer gut, den europäischen Kortisolmangel-Notfallausweis bei sich zu haben und diesen auch dem medizinischen Personal vorzuweisen.



Europäischer Kortisolmangel-Notfallausweis

**WICHTIGE
ÄRZTLICHE
INFORMATION**



**DIESER PATIENT BRAUCHT
TÄGLICHE STEROID-ERSATZTHERAPIE**


Im Falle von schwerer Erkrankung, Unfall, Erbrechen oder Durchfall müssen **sofort Hydrocortison (oder ein anderes Glukokortikoid) i.v./i.m./supp. und physiologische Kochsalzinfusionen i.v.** verabreicht werden zur Vermeidung einer lebensbedrohlichen Nebennieren-Krise.

< 1 Jahr: 25 mg Hydrocortison i.v./i.m.
1 - 6 Jahre: 50 mg Hydrocortison i.v./i.m.
> 6 Jahre: 100 mg Hydrocortison i.v./i.m.

Oder jedes Alter: 100 mg Prednisolon supp.

*Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie
und -diabetologie*

**IMPORTANT
MEDICAL INFO**



**THIS PATIENT NEEDS DAILY REPLACEMENT
THERAPY WITH CORTISONE**

In the event of serious illness, trauma, vomiting or diarrhoea, hydrocortisone

Age: < 1 year: 25 mg IV or IM
Age: 1 - 6 years: 50 mg IV or IM
Age: > 6 years: 100 mg IV or IM
and IV saline infusion (when possible) should be administered **WITHOUT DELAY.**

NAME

PERSON NUMBER / DATE OF BIRTH

European Society for Pediatric Endocrinology



Welche Kontrollen werden bei AGS durchgeführt?

Beim AGS ist es ganz wichtig, dass die Medikation mit Hydrocortison immer ganz regelmäßig eingenommen und auch immer wieder an die Bedürfnisse angepasst wird. Wichtig ist nämlich, dass sowohl eine Unterdosierung als auch eine Überdosierung vermieden werden. Aus diesem Grund sind regelmäßige Kontrollen bei einem Kinderendokrinologen (Hormonspezialist für Kinder und Jugendliche) notwendig. Im Schulalter erfolgen die Kontrollen meistens halbjährlich, manchmal kann auch eine Kontrolle in 3- bis 4-monatigen Abständen sinnvoll sein.

Im Rahmen der Kontrollen werden die Körpergröße und das Gewicht bestimmt und der Blutdruck gemessen. Eine normale Wachstumsgeschwindigkeit ist eines der Hauptziele beim AGS!

Um die körperliche Entwicklung zu beurteilen, werden das Knochenalter (durch Röntgenbild der linken Hand) und die Pubertätsstadien bestimmt.

Mit verschiedenen Laboruntersuchungen kann auch die AGS-Einstellung überprüft werden: Dies kann mittels Blutabnahme, Speichelproben oder durch eine 24-Stunden-Urinsammlung erfolgen.

Ab Beginn der Pubertätsentwicklung wird bei Jungen auch jährlich eine Ultraschall-Untersuchung der Hoden empfohlen, da es bei Jungen mit AGS zur Bildung von gutartigen „Knoten“ im Hoden kommen kann. Diese „Knoten“ werden „TART“ (=testikuläre **a**drenale **R**esitumoren) genannt und können die Fruchtbarkeit beeinträchtigen, wenn sie größer werden.

Warum ist es wichtig, auch nach Abschluss des Wachstums die Therapie regelmäßig fortzuführen?

Lebenslang besteht beim AGS das Risiko einer lebensbedrohlichen Nebennierenkrise. Durch eine regelmäßige Medikamenteneinnahme, Stressdosisanpassung und regelmäßige ärztliche Kontrollen kann das Risiko minimiert werden.

Wenn bei Frauen das AGS nicht gut eingestellt ist, kann es durch die erhöhten männlichen Hormone zu vermehrtem Haarwuchs, Akne und Unregelmäßigkeiten der Monatsblutung kommen. Außerdem ist bei schlecht eingestelltem AGS auch die Fruchtbarkeit eingeschränkt.

Eine Hydrocortison-Überdosierung dagegen führt möglicherweise unter anderem zu Übergewicht, hohem Blutdruck und verminderter Knochendichte.

Wenn bei Männern das AGS nicht gut eingestellt ist, sind eingeschränkte Fruchtbarkeit und die Entstehung der bereits vorher erwähnten „Knoten“ (TART) im Hoden möglich.

Es ist also auch nach Abschluss des Wachstums noch wichtig, die Medikation mit Hydrocortison und Fludrocortison regelmäßig und zuverlässig einzunehmen, um die Gesundheit zu erhalten!



AGS und Sport

Wissenschaftliche Untersuchungen haben gezeigt, dass bei Menschen mit AGS sowohl bei Kurzzeitbelastung als auch bei Ausdauersport weniger Adrenalin im Nebennierenmark freigesetzt wird. Adrenalin wird normalerweise bei Sport vermehrt vom Nebennierenmark gebildet und führt zum Beispiel zu einem Anstieg der Herzfrequenz – das ist die Anzahl der Herzschläge in einem bestimmten Zeitraum - und des Blutdrucks. Außerdem führt Adrenalin dazu, dass dem Körper Zucker (Glukose) zur Verfügung gestellt wird, der dann dem Muskel als Energiequelle dient. Daher kann der Blutzucker unter körperlicher Belastung bei Menschen mit AGS etwas absinken. Es wird insofern empfohlen, zum Sport schnell für den Körper verfügbare Kohlenhydrate mitzunehmen (z. B. Banane, Apfelsaftschorle oder zuckerhaltige isotonische Getränke). Um den Flüssigkeits- und Elektrolytverlust während des Sports zu ersetzen, sollte auch auf eine ausreichende Trinkmenge geachtet werden. Unter diesen Maßnahmen sind Menschen mit AGS voll leistungsfähig und können sportlich auch sehr erfolgreich sein! Eine zusätzliche Einnahme von Hydrocortison ist vor Sport allgemein nicht erforderlich! Dass dies keine Vorteile bringt, wurde ebenfalls in wissenschaftlichen Untersuchungen bestätigt. Eine dauerhaft zu hohe Hydrocortisondosis kann sogar zu einer Verringerung der Muskelmasse und der Muskelkraft führen!



Wenn Menschen mit AGS Hochleistungssport treiben, muss die Einnahme von Hydrocortison bei der Nationalen Anti-Doping Behörde (NADA) angegeben und die medizinische Notwendigkeit der Einnahme ärztlich bestätigt werden. Alle Glukokortikoide – darunter versteht man Kortisol und sämtliche „Kortisonpräparate“ – stehen nämlich auf der Verbotliste der nationalen und weltweiten Anti-Doping Agentur. Sie können insbesondere von gesunden Personen zur Leistungssteigerung missbraucht werden.

AGS und Alkoholkonsum



Der Umgang mit Alkohol wird oft im jugendlichen Alter bzw. im jungen Erwachsenenalter ein Thema. Wenn man zu viel Alkohol trinkt, kann es einen Alkoholrausch geben, während dem man nicht mehr klar denken kann. Dies kann in Kombination mit einer Nebennierenunterfunktion zu einer gefährlichen Verkettung führen. Wenn es im Rahmen eines Alkoholrausches zu wiederkehrendem Erbrechen kommt, stellt das für den Körper eine Stresssituation dar, sodass das Risiko für eine Nebennierenkrise besteht, wenn eine Medikamenteneinnahme aufgrund von Erbrechen nicht mehr möglich ist oder vergessen wird, dass in einer solchen Situation eine Hydrocortison-Stressdosis erforderlich ist. Da Übelkeit und Erbrechen auch Symptome einer Nebennierenkrise sein können, ist es wichtig nach Alkoholkonsum nicht nur an die Folgen des Alkoholkonsums zu denken, sondern eben auch an eine mögliche Nebennierenkrise.

Es gibt eine Regel für sicheren Alkoholkonsum, die vor allem bei den ersten Erfahrungen im Umgang mit Alkohol beachtet werden soll, die sogenannte „Zwei-Gläser-Regel“: Diese besagt, dass jeweils zwei Gläser Alkohol aus dem für die Alkoholsorte geeigneten Glas ohne große Komplikationen konsumiert werden können. Das heißt: 2 Gläser Bier aus einem 0,3-Liter-Bierglas, 2 Gläser Schnaps aus einem „Schnapsstamperl“, 2 Gläser Wein aus einem Weinglas etc.

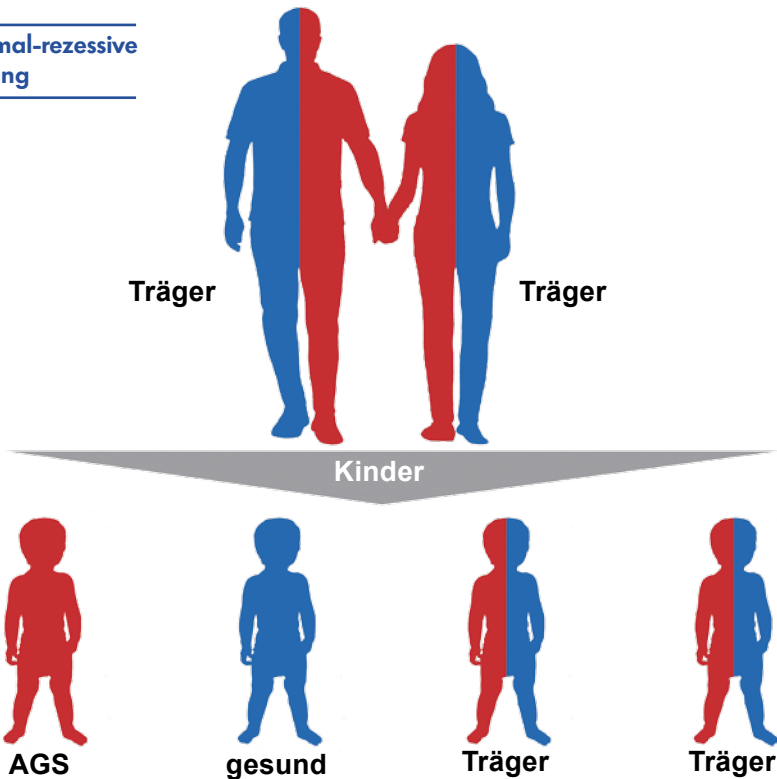
Prinzipiell vertragen Männer etwas mehr Alkohol als Frauen, dennoch sollte man vorsichtig seine ersten Erfahrungen sammeln und nie vergessen, dass es sich bei Alkohol um eine „sozial akzeptierte Droge“ handelt. Vor dem Trinken von Alkohol sollte man auch immer darauf achten, dass man zuvor gut gegessen hat. Auf nüchternen Magen verträgt man den Alkohol viel schlechter.

Wenn ich selber einmal Kinder haben möchte ...

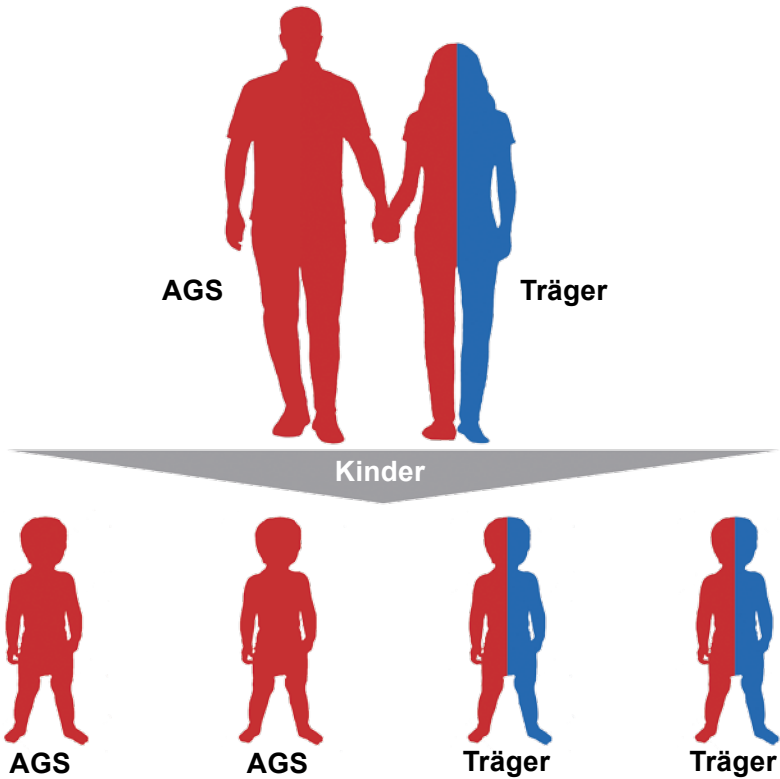
Die Vererbung des AGS folgt einem autosomal-rezessivem Erbgang: Das bedeutet, dass man nur symptomatisch wird, wenn man auf zwei Genkopien eine Veränderung trägt. Ist nur eine Genkopie verändert, ist man zwar Überträger für das AGS, aber man ist nicht erkrankt.

Die Überträger-Häufigkeit in der Bevölkerung beträgt ca. 1:50, das heißt, einer von 50 Menschen ist Überträger für das AGS.

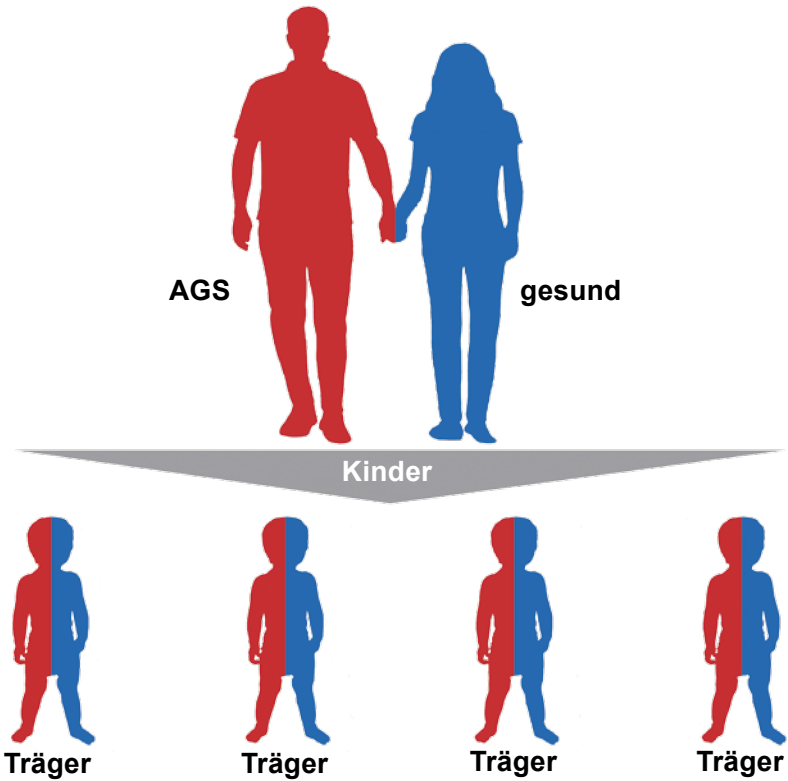
Autosomal-rezessive Vererbung



Wenn ich selber ein AGS habe und mein Partner AGS-Überträgerstatus aufweist (1 von 50 Menschen in unserer Bevölkerung), bedeutet dies, dass 50% der Kinder ebenfalls ein AGS haben und 50% der Kinder Überträgerstatus aufweisen.



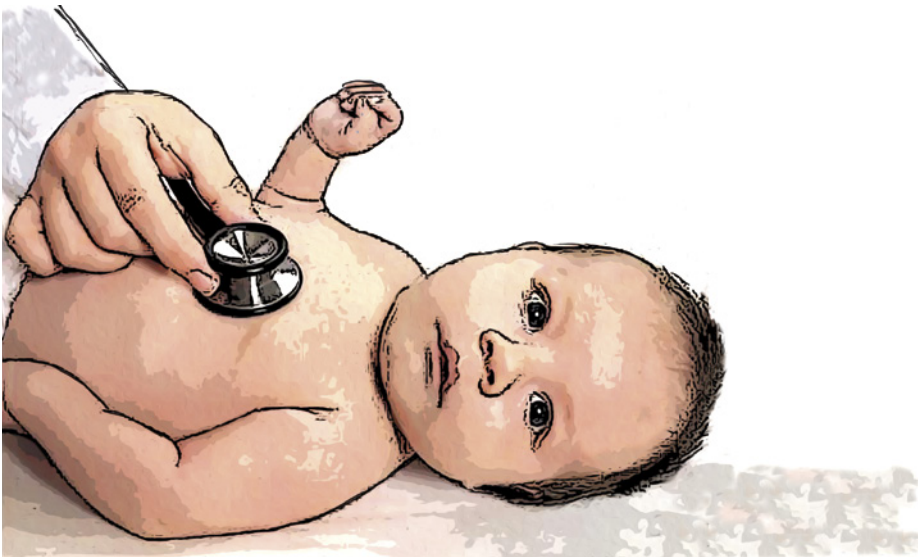
Wenn ich selber ein AGS habe und mein Partner kein Überträger für das AGS ist, bedeutet dies, dass alle Kinder gesund sein werden, aber alle Kinder Überträgerstatus für das AGS aufweisen.



Wie wird beim AGS die Diagnose gesichert?

Heutzutage wird die Diagnose eines AGS meistens im erweiterten Neugeborenen Screening gestellt. Am 2. oder 3. Lebenstag wird einem Neugeborenen Blut abgenommen und auf verschiedene angeborene Stoffwechselerkrankungen und endokrinologische Erkrankungen untersucht. Dazu gehört auch das AGS. Diese Untersuchung wird allen Eltern von Neugeborenen in Deutschland angeboten.

Bestätigt wird die Diagnose dann durch eine genetische Untersuchung, in der man die genaue genetische Veränderung im betreffenden Gen (CYP21A2) nachweist. Die gefundene genetische Veränderung lässt dann auch Rückschlüsse zu, ob wahrscheinlich ein AGS mit oder ohne Salzverlust vorliegt.





Wenn ich in die medizinische Erwachsenenbetreuung wechsele ...

Den Wechsel in die Erwachsenenmedizin bezeichnet man als Transition (Übergang). Idealerweise sollte dies kein plötzliches Ereignis sein, sondern ein langsam angebahnter Prozess, in dem der Jugendliche bereits während der kinderärztlichen Betreuung immer besser zu seiner Erkrankung und Therapie informiert ist und auch zunehmend eigenverantwortlich die Kontrolltermine plant und wahrnimmt. Er soll dabei auch einen Überblick über die erforderlichen Kontrolluntersuchungen behalten.

Auch nach Abschluss des Wachstums sind beim AGS weiterhin regelmäßige medizinische Kontrollen notwendig. Neben der Überprüfung der Stoffwechseleinstellung des AGS geht es auch darum, mögliche Nebenwirkungen einer Glukokortikoid-Langzeittherapie zu erkennen und gegebenenfalls abzumildern. Außerdem erfolgen auch Vorsorgeuntersuchungen für das Herz-Kreislauf-System, um langfristig die Gesundheit zu erhalten.

Checkliste für den Wechsel in die Erwachsenenmedizin:

- Kenne ich meine genaue Diagnose?
- Habe ich eine Kopie vom letzten Arztbrief und vom genetischen Befund?
- Kenne ich meine Medikamente inklusive Dosierungen?
- Kenne ich mich mit der Hydrocortison-Stressdosierung aus?
- Habe ich den europäischen Kortisolmangel-Notfallausweis?
- Bin ich zur „Notfallspritze“ informiert?
- Weiß ich, ob und wann ich mal eine Nebennierenkrise hatte?
- Bei Frauen: Hatte ich eine Operation im Bereich der Scheide (Trennung von Harnröhre und Scheide)? Gab es weitere chirurgische Eingriffe?
- Bei Männern: Habe ich „Knoten“ (TART) in den Hoden?
- Sind andere Erkrankungen bei mir bekannt? Bluthochdruck? Übergewicht?
- Ist mein Impfschutz „up to date“?
- Habe ich noch die Telefonnummer/E-Mail-Adresse vom betreuenden Kinderarzt/Kinderendokrinologen, falls ich noch Fragen zur vorangegangenen Betreuung habe?



Das Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.



Hilfe zur Selbsthilfe

Das Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen 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 Nebennierenerkrankungen
- Förderung von Seminaren und Weiterbildungsmaßnahmen für Betroffene und Ärzte

Es gibt inzwischen bundesweit 35 Regionalgruppen, darunter auch Gruppen, deren Schwerpunkt bei Kindern und Jugendlichen liegt. Außerdem existieren zwei krankheitsspezifische Gruppen 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 bzw. der Erkrankung Ihres Kindes 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**

Eine große Auswahl an Broschüren 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. Jede GLANDULA enthält auch das GLANDUlinchen, eine integrierte Zeitschrift, die sich speziell mit Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen bei Kindern und Jugendlichen befasst.

- **geschützter Mitgliederbereich im Internet**

In unserem nur für Netzwerk-Mitglieder zugänglichen geschützten Internetbereich erhalten Sie wertvolle Informationen.

- **Mitglieder erhalten** für Netzwerk-Veranstaltungen, z. B. den jährlichen Überregionalen Hypophysen- und Nebennierentag, **ermäßigte Konditionen**.

Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.
Waldstraße 53
90763 Fürth
Telefon: 0911/97 92 009-0
E-Mail: netzwerk@glandula-online.de
Internet: www.glandula-online.de

Mitglied der ACHSE
 achse
Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen



Informationsmaterial zur Kinder- und Jugendendokrinologie

Das Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen bietet zu dieser Thematik eine breite Palette an Informationsmaterial.

Einen Gesamtüberblick liefert die Broschüre **„Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen bei Kindern und Jugendlichen“**.



„Störungen der Pubertätsentwicklungen“ bietet vielfältige Informationen zu verfrüht oder zu spät einsetzender Pubertät.



„Transition in der Endokrinologie“ befasst sich eingehend mit dem Übergang von der Kinder- und Jugendmedizin zur Erwachsenenmedizin.



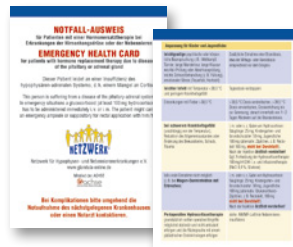
Broschüren mit umfangreichen Informationen sind außerdem zu den Krankheitsbildern **MEN** (Multiple Endokrine Neoplasie), **Kraniopharyngeom** und **Wachstumshormonmangel** vorhanden.



Zum **Kranio-pharyngeom** und zum **Wachstumshormonmangel** existieren zusätzlich Broschüren, die sich direkt an **Kinder und Jugendliche** richten.



Auch unser **Notfallausweis für Patienten mit Cortisolmangel** enthält inzwischen einen kinder- und jugendendokrinologischen Abschnitt.



Zu vielen Krankheitsbildern existieren außerdem **Patientenmappen** und **Diagnoseansweise**.

Unsere breite Palette an Informationsmaterial wird fortwährend erweitert und ist für Netzwerk-Mitglieder kostenlos bestellbar.

Weitere umfassende Informationen zu AGS und aktuelle Neuigkeiten sind auf unserer Website www.glandula-online.de zu finden.



Hypophysen- und
Nebennierenerkrankungen e.V.

Erwachsene
Kinder und Jugendliche
Das Netzwerk



Startseite > Kinder und Jugendliche > AGS

AGS

Unter dem kongenitalen (frügeborenen) adrenogenitalen Syndrom (AGS) werden mehrere von beiden Eltern vererbte Defekte der Cortisolbiosynthese der Nebenniere zusammengefasst.

Ursache

Die Nebenniere ist eine kleine Drüse, die der Niere wie eine Zigarre mit zwei Enden und verschiedene lebenswichtige Hormone produziert. Die wichtigsten Hormone sind das „Stresshormon“ Cortisol, das im Energiestoffwechsel 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 Muskelaufbau. 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-Desoocorticoosteron und 17-Hydroxy-Progesteron nicht mehr zu 11-Desoocortisol 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. Die Stimulation bewirkt aber keine effektivere Hormonproduktion. Daher wird die Erkrankung auch kongenitale Adrenale Hyperplasie (CAH) genannt, weil die Nebenniere aber nur die Hormone vor dem Stopp bildet. Hormon vor dem Stopp ist beim 21-Hydroxylase-Mangel das 17-Hydroxyprogesteron, das im Blut und im Speichel gemessen werden kann. Ein großer Teil des 17-Hydroxyprogesterons wird in Urin ausgeschieden und kann im Urin gemessen werden. Ein anderer Stoffwechselweg ist geschlossen, wodurch vermehrt Androstendion und Testosteron im Urin ausgeschieden werden. Man findet also beim AGS mit 21-Hydroxylase-Defekt und Symptome der vermehrten Produktion männlicher Ho-






Hypophysen- und
Nebennierenerkrankungen e.V.

Erwachsene
Kinder und Jugendliche
Das Netzwerk

Erfahrungsberichte und Fachbeiträge




Kinder und Jugendliche
AGS

Wachstum und Pubertät bei Adrenogenitalem Syndrom

Das Adrenogenitale Syndrom ist eine seltene Erkrankung der Nebennieren, bei der durch Störung der Hormonproduktion ein Mangel an Gluko- und Mineralokortikoiden entsteht.

Weiterlesen



Kinder und Jugendliche
AGS

Adrenogenitales Syndrom – Betreuung beim Übergang zum Erwachsenenalter

Das adrenogenitale Syndrom (AGS) fasst eine Gruppe von autosomal-rezessiv vererbten Störungen der Cortisolbiosynthese der Nebennierenrinde zusammen, wobei in über 95 % der Fälle ein Defekt der 21-Hydroxylase vorliegt.

Weiterlesen

Weitere Beiträge über die Suche

30 ●●●



Netzwerk Hypophysen- und
Nebennierenerkrankungen e.V.

Waldstraße 53

90763 Fürth

Telefon: 0911 / 97 92 009-0

E-Mail: netzwerk@glandula-online.de

Internet: www.glandula-online.de

Mitglied der ACHSE



Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen

Mit freundlicher Unterstützung der

