

Gesundheitscheckliste für die Betreuung von Patienten mit Adrenogenitalem Syndrom

(21-Hydroxylase-Mangel)

Diese Empfehlungen beruhen zum Teil auf den Guidelines „Congenital Adrenal Hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency, an Endocrine Society Clinical Practice Guideline, 2010“ sowie Besprechungen innerhalb der DSD Arbeitsgruppe der SGPED – Schweizer Gesellschaft für pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie.

SGPED - Schweizer Gesellschaft für pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie
(www.sgpdp-ssedp.ch)

www.ags-initiative.ch

 **AGS- Eltern- und Patienteninitiative
Schweiz**



Patienten mit adrenogenitalem Syndrom (AGS) benötigen eine umfassende Betreuung, welche im Kindes- und Jugendalter in erster Linie der Pädiatrische und später der Erwachsenen Endokrinologe oder ein Gynäkologe übernimmt. Es werden regelmässige Kontrollen alle 3 bis 12 Monate mit klinischem Status, laborchemischen Untersuchungen und Beratungen empfohlen. Zudem wird bei diesen Konsultationen die medikamentöse Einstellung überprüft und bei Bedarf angepasst. Ziel ist eine möglichst optimale Einstellung der lebenslangen Therapie, um Wohlbefinden, eine möglichst normale Lebenserwartung sowie eine gute Lebensqualität zu erreichen.

Der Übergang vom Kind zum Erwachsenen (Transition) stellt einen wichtigen Meilenstein dar und soll gut geplant und vorbereitet werden. Er bedeutet nicht nur (meist) einen Arztwechsel, sondern auch eine Übergabe der Verantwortung der Therapie von den Eltern zum Heranwachsenden.

Das klassische adrenogenitale Syndrom betrifft ca. 1:10'000 Neugeborene und wird verursacht durch den Mangel des Enzyms 21-Hydroxylase, welches für die Bildung von Cortisol (Glukokortikoid, Stresshormon) und Aldosteron (Mineralocorticoid, reguliert den Salzhaushalt) verantwortlich ist. Beim AGS ist die Enzymfunktion zur Hormonbildung meist unter 5% vermindert. Diese Störung wird im Neugeborenen-Screening gesucht und erfasst. Bei der nicht-klassischen Form (auch late-onset genannt) ist die Enzymfunktion teils erhalten. Wegen dieser Restfunktion manifestieren sich diese AGS-Patienten später und werden im Neugeborenen-Screening verpasst. Typische Erstsymptome bei diesen Patienten sind Zeichen der verfrühten Pubertät, bei Mädchen Menstruationsunregelmässigkeiten, schwere Akne oder Hirsutismus während der Kindheit, Adoleszenz oder im Erwachsenenalter.

Beim 21-Hydroxylasemangel werden aufgrund des Mangels an Stresshormonen in der Nebennierenrinde kompensatorisch männliche Hormone gebildet, was beim Mädchen während der Schwangerschaft oder auch später zur Virilisierung führt. Der Androgen-Überschuss verursacht ausserdem bei beiden Geschlechtern in der Kindheit eine verfrühte Pubertät und Wachstumsbeschleunigung, was schliesslich zu Kleinwuchs im Erwachsenenalter führt. Eine adäquate Ersatztherapie kann dies verhindern. Die Behandlung besteht im Ersatz von Gluko- und Mineralocorticoiden in Form von Hydrocortone® und Florinef® in möglichst physiologischer Dosis.

Warum soll eine möglichst physiologische Ersatztherapie angestrebt werden? Aldosteron und Cortisol Mangel können bei akuten Stresssituationen (z.B. Fieber, Unfall, Operationen etc.) zu schweren Elektrolytverschiebungen und zu einem akuten Stresshormonmangel führen (sogenannte Addison Krise). Daher sollen dem Körper in diesen Situation, gemäss beiliegendem Notfallausweis grössere Dosen Cortisol zugeführt werden (2 bis 3-fache Dosis Hydrocortone® oder Solu-Cortef intramuskulär oder intravenös).

Chronische Folgen einer schlechten Einstellung können Kleinwuchs sowie eine verfrühte Pubertät sein. Dabei hat nicht nur eine dauerhaft zu tiefe Ersatztherapie negative Folgen, sondern auch eine dauerhaft zu hohe Zufuhr an Florinef® und Hydrocortone® (Cave Blutdruck, Wachstum, Gewicht, Knochengesundheit). Daher sind regelmässige klinische und laborchemische Kontrollen essentiell, um die Therapie vor allem im Kindesalter immer wieder dem Gewicht anzupassen.

1. Adrenogenitales Syndrom (Kinder)

<p>Patient</p> <p>Name/Vorname: _____</p> <p>Geburtsdatum: _____</p> <p>Adresse: _____</p> <p>E-Mail: _____</p> <p>Kinderarzt: _____</p> <p>Notfallausweis abgegeben (Datum): _____</p>	<p>Pädiatrischer Endokrinologe</p> <p>Behandlung ab (Alter): _____</p> <p>Name: _____</p> <p>Tel.: _____</p> <p>Informationen über AGS-Initiative Schweiz erhalten: Datum (Alter): _____</p>
--	---

Diagnostik

Erstdiagnose (Alter): _____ NG Screening Andere _____ Salzverlust Ja Nein

Genetische Mutation: _____ Genetische Beratung (Datum): _____

Virilisation (Prader I-V): _____ Feminisierende Operationen (Alter): _____ Art: _____

Medikamentöse Therapie

Hydrocortone®: _____ (mg/m² KOF) Beginn (Alter): _____

Florinef®: _____ (µg/d) Entgleisung (Datum): _____

Natriumsubstitution (im NG Alter): _____ mmol/kg/d, bis (Alter) _____

Wachstum

normal auffällig seit _____ Massnahmen _____ seit _____

Pubertät

Pubertätsbeginn (Datum/Alter): _____ Menarche (Alter): _____

Orale Kontrazeption Ja Nein, Präparat _____ Beginn (Datum): _____

Gyn. Untersuchung (Alter): _____ psychol. Ber./Unterst. Ja Nein bei: _____

Weitere Diagnosen

_____ Medikamente _____

Empfehlung für Screening und Prävention*

Grösse, Wachstumsgeschwindigkeit, Gewicht, BMI, körperlicher Status, Blutdruck	bei jeder Konsultation
Knochenalter	1x / Jahr (ab 2 Jahren)
Laborkontr. von ACTH, 170HProgesteron, DHEA/S, Androstendion, (freies) Testosteron	alle 6 Monate (Schema Insel)
Laborkontrolle Renin, Na, K	1x / Jahr (Schema Insel)
Genetische Beratung	bei Diagnose / vor Transition
Gynäkologische Untersuchung (evtl. in Narkose)	bei Bedarf (1x bei adolesz. Mädchen)
Sonographie Hoden (adrenal rest tumor)	im Kindergartenalter, vor Transition, bei schlechter Einstellung
Adäquate Vitamin D und Calcium-Zufuhr? Sport?	bei jeder Konsultation erfragen
Knochendensitometrie	bei Transition

2. Adrenogenitales Syndrom (Erwachsene)

<p>Patient</p> <p>Name/Vorname: _____</p> <p>Geburtsdatum: _____</p> <p>Adresse: _____</p> <p>Telefon: _____</p> <p>E-Mail: _____</p>	<p>Betreuende Ärzte</p> <p>Endokrinologie: _____</p> <p>Gynäkologie: _____</p> <p>Psychologe: _____</p> <p>Genetiker: _____</p> <p>Hausarzt: _____</p>
--	---

Diagnostik

Diagnose (Alter): _____ Genetische Mutation bekannt Ja Nein

Befund _____ Operation _____

Kontrolle und Behandlung

Cortisol-Präparat: _____	Virilisation	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
Florinef: _____	Arterielle Hypertonie	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
Orale Kontrazeption: _____	Adipositas	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
	Dyslipidämie	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
	Path. Glukosetoleranz	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
	Osteoporose	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
	Testikuläre Auffälligkeiten	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein

Empfehlung für Screening und Prävention*

Grösse, Gewicht, BMI, körperlicher Status	bei jeder Konsultation (1 - 2x / Jahr)
Laborkontr. von ACTH, 170HProgesteron, DHEA/S, Androstendion, (freies) Testosteron	alle 6 Monate (Schema Insel)
Laborkontrolle Renin, Na, K	bei Bedarf
Sonographie Hoden (adrenal rest tumor)	bei Bedarf, bei schlechter Einstellung
Gynäkologische Vorsorge	alle 2 - 3 Jahre
Beratung bzgl. Familienplanung / Genetik	bei Bedarf
Adäquate Vitamin D und Calcium-Zufuhr? Sport?	bei jeder Konsultation erfragen
Screening metabolisches Syndrom	1x / Jahr
- nüchtern Glukose, Insulin	
- Lipidstatus	
Knochendensitometrie	vor Transition + je nach Primärbefund

*Es bestehen dafür keine internationalen Guidelines. Dies sind gesammelte Empfehlungen aus der Arbeitsgruppe.