

Das Adrenogenitale Syndrom (AGS) – Die Besonderheit im „DSD“

Grundsätzliches Krankheitsbild:

Das adrenogenitale Syndrom (AGS) ist eine angeborene Stoffwechselerkrankung, die aufgrund einer Störung der Hormonbildung in der Nebennierenrinde auftritt. Grund ist ein Enzymmangel, der die ausreichende Produktion von körpereigenem Cortisol und teilweise Aldosteron verhindert. Auf diese Weise stauen sich die Vorstufen der nicht produzierbaren Hormone und ein Teil dieser wird in männliche Androgene umgewandelt. So entsteht ein Hormonmangel und ein Überschuss männlicher Androgene.

Das *klassische AGS* (Fehlen des Enzyms 21-Hydroxylase) tritt in 86% aller Fälle auf und weist wiederum unterschiedliche Ausprägungen auf:

- > „einfache“ Form (Störung der Cortisolproduktion)
- > „mit Salzverlust“ (Störung der Cortisol- und Aldosteronproduktion)

Das *nicht klassische AGS* weist eine gemäßigte Symptomatik auf und tritt erst später, zum Teil erst in der Pubertät oder im Erwachsenenalter auf. Die betroffenen Frauen leiden dann evtl. unter einem unerfüllten Kinderwunsch, zunehmender Behaarung (z.B. Damenbart) und Zyklusstörungen.

Jungen und Männer mit dieser Form des AGS werden selten erkannt.

Da das körpereigene Cortisol den Zucker-, Salz- und Wasserhaushalt beeinflusst und ein lebenswichtiges Stresshormon ist, muss eine Hormonersatztherapie durchgeführt werden.

Ein AGS-Patient muss lebenslang ein Corticoid und bei gleichzeitigem Aldosteronmangel ein Mineralcorticoid in Tablettenform zu sich nehmen. Da ein gesunder Mensch in Stresssituationen (Fieber, Operationen, Unfälle, ...) 2-5 Mal mehr Cortisol als im Normalzustand produziert, können AGS-Patienten in lebensbedrohliche Krisen geraten, wenn nicht rechtzeitig eine Erhöhung der Corticoiddosis erfolgt.

Besonders wichtig ist die Diagnostik durch das Neugeborenen-Screening. Wird ein klassisches AGS mit Salzverlust nicht erkannt, kann bei Säuglingen in den ersten Lebenswochen eine Salzverlustkrise auftreten, die schnell zum Tod des Neugeborenen führt.

Warum wird AGS den DSD-Erkrankungen zugeordnet?

Neben den verschiedenen Formen des AGS kommt es durch den unbehandelten Überschuss an Androgenen zu weiteren Ausprägungen. Beim klassischen AGS kommt es bei den Mädchen durch die bereits vor(!) der Geburt zu viel vorhandenen Androgene häufig zu einer rein äußerlichen „Vermännlichung“ des Genitals. Die inneren Geschlechtsorgane (Eierstöcke und Gebärmutter) hingegen sind bei den Mädchen immer weiblich. Eine operative Korrektur kann bereits im 1. Lebensjahr erfolgen. Bei einer rechtzeitigen Behandlung sind Mädchen mit AGS normal fruchtbar.

Jungen können bei Geburt äußerliche Veränderungen der Geschlechtsmerkmale haben (vergrößerter Penis, starke Pigmentierung). Auch bei ihnen sind die inneren Geschlechtsorgane (Hoden und Samenleiter) ganz normal angelegt.

Was unterscheidet uns zu allen anderen intersexuellen Krankheiten?

Nur beim AGS handelt es sich um eine lebensbedrohliche Erkrankung, die lebenslang therapiert werden muss. Zudem haben alle AGS-Patienten einen eindeutigen Chromosomenstamm und eindeutige innere Geschlechtsmerkmale. Es handelt sich also eindeutig um weibliche oder männliche Patienten. Einzig der Androgen-Überschuss vor der Geburt kann zu einer Vermännlichung der äußeren Geschlechtsorgane bei Mädchen führen. Diese Vermännlichung kann unterschiedlich stark ausfallen und ist ggf. operativ zu rekonstruieren.

Wie fühlen sich AGS-Patienten?

Zunächst ist festzuhalten, dass es für männliche AGS-Patienten und den überwiegenden Teil der weiblichen Patienten gar keine Gründe gibt, über das eigene Geschlecht „nachzudenken“. Der Chromosomensatz, die eindeutigen inneren und äußeren Geschlechtsmerkmale spiegeln ein eindeutiges Geschlecht wieder. Aber auch weibliche Patienten, die sich einer rekonstruierenden Operation unterzogen haben, fühlen sich zum überwiegenden Teil dem weiblichen Geschlecht zugehörig.

Damit ist AGS in erster Linie eine lebensbedrohliche Krankheit, die über eine tägliche Medikamentengabe gut beherrschbar ist und ein „normales“ Leben ermöglicht.

Was möchte die AGS- Eltern- und Patienteninitiative?

Der Verein gibt über 500 Betroffenen eine Möglichkeit folgende Wünsche und Forderungen gemeinsam zu vertreten:

- >Die Bekanntheit von AGS steigern
- >Einen europaweit einheitlichen Notfallausweis
- >Ein einheitliches Schulungsprogramm für Patienten
- >Eine flächendeckende Zentrumsstruktur, damit Expertise gebündelt wird
- >Entscheidungsfreiheit für oder gegen eine Operation

Für weitere Informationen besuchen Sie unsere Homepage www.ags-initiative.de oder nehmen Kontakt mit uns auf.

AGS- Eltern- und Patienteninitiative e.V.

Kontakt: geschaeftsstelle@ags-initiative.de