

Adrenogenitales Syndrom (AGS) bei 21-Hydroxylase-Mangel

Das Adrenogenitale Syndrom (AGS) ist eine angeborene Störung der Nebennierenrinde, bei der zu wenig oder gar kein Stresshormon (Cortisol) produziert wird. Am häufigsten kommt der 21-Hydroxylasemangel vor, bei dem in den meisten Fällen außerdem auch eine zu geringe Produktion von Aldosteron vorliegt, einem den Salzhaushalt regulierenden Hormon (AGS mit Salzverlust). Demgegenüber produziert die Nebenniere vermehrt Hormone mit vermännlichender Wirkung (Androgene).

Ursache für das AGS ist eine Gendefekt im *CYP21A2* Gen. Die Erkrankung wird autosomal-rezessiv vererbt, was bedeutet, dass auf beiden Genkopien eine Veränderung vorliegen muss, damit man erkrankt. Die Überträgerhäufigkeit liegt in Deutschland bei ca. 1:50.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Das klassische 21-Hydroxylasemangel AGS wird mit dem Neugeborenen Screening erfasst. Einzelne Screeningversager sind bislang nur bei Kindern mit AGS ohne Salzverlust bekannt.

Und das sind die typischen Symptome für das weibliche und männliche Geschlecht:

> Bei betroffenen Mädchen kann es zu einer unterschiedlich stark ausgeprägten Genitalvermännlichung kommen. Diese kann von einer leichten Vergrößerung der Klitoris bis hin zu einem äußerlich männlichen Erscheinungsbild reichen, wobei in diesem Extremfall dann keine Keimdrüsen/Hoden zu tasten sind.

> Bei Jungen findet man meistens keine äußerlichen Auffälligkeiten, es kann allenfalls der Hodensack etwas dunkler pigmentiert sein.

Und so sehen die Folgen aus, wenn die Diagnose nicht rechtzeitig gestellt wird:

> Es kommt zur Salzverlust- und Nebennierenkrise, in deren Rahmen es auch zu lebensbedrohlichen Elektrolytverschiebungen kommen kann. Außerdem können Unterzuckerungen auftreten.

> In diesem Kontext kann es zu kritischen Situationen kommen, in denen die Kinder in einen apathischen Zustand verfallen. Zudem kann zu wiederkehrendem, unstillbarem Erbrechen kommen.

> Durch die Entgleisung der Elektrolyte (Blutsalze) können schließlich auch lebensgefährliche Herzrhythmusstörungen auftreten.

Wird die Diagnose zu spät gestellt oder erfolgt die Behandlung nicht adäquat, können Nebennieren- und Salzverlustkrisen auftreten. Es kommt es zu einer deutlichen Entwicklungsbeschleunigung mit vorzeitiger Pubertätsentwicklung bei Jungen und Mädchen und zu einer Vermännlichung von Mädchen. Es droht ein vorzeitiger Verschluss der Wachstumsfugen, der zu einem Kleinwuchs führt.

> **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

Normalerweise erfolgt die Diagnosestellung im Neugeborenen Screening. Eine entsprechende Bestätigungsdiagnostik sollte dann bei einem Hormonspezialisten für Kinder (Kinder-Endokrinologe) eingeholt werden. An ein AGS sollte gedacht werden,

> wenn beim Mädchen eine Genitalvirilisierung vorliegt

> wenn es im Säuglingsalter zu einem drastischen Verfall des Allgemeinzustandes mit wiederkehrendem Erbrechen kommt

> wenn es bei älteren Kindern zu einer deutlichen Entwicklungsbeschleunigung oder vorzeitiger Pubertätsentwicklung kommt

> **Behandlung & Therapie**

Die Behandlung besteht aus dem Ersatz der fehlenden Hormone mit Hydrocortison und Fludrocortison. Sie sollte immer durch eine Kinder-Endokrinologen erfolgen. Entsprechende Informationen zum Vermeiden von Nebennierenkrisen sind ungemein wichtig.

> **Förderung / Beratung der Familien**

In Deutschland gibt es die AGS Eltern- und Patienten Initiative e.V., bei der viele Informationen inkl. Informationsbroschüren erhältlich sind. Denn über den medizinisch-klinischen Aspekt des AGS hinaus gibt es noch viele Probleme, die nur Betroffene unter sich lösen können. Hierfür ist die AGS-Initiative als eine überregionale Anlaufstelle für Betroffene mit regionalen Gruppenverbänden ein idealer Ansprechpartner. Im Fokus stehen dabei Fragen der Verarbeitung und des Umgangs mit der Erkrankung, aber auch Fragen der Aufklärung und des Informationsaustausches.

Außerdem gibt es das Hypophysen- und Nebennieren Netzwerk e.V., bei dem ebenfalls sehr umfassende und immer wieder aktualisierte Informationen bereitgehalten und Informationsbroschüren abgerufen werden können.

Dieses Netzwerk bietet neben Informationsmaterial zudem Hilfe zur Selbsthilfe für Betroffene durch Förderung des Kontaktes mit anderen Patienten und Ärzten sowie Seminare und Weiterbildungsmaßnahmen für Betroffene und auch für Ärzte an. Schließlich leistet es auch einen wertvollen Beitrag zur Forschungsförderung.

Text gemeinsam erstellt von der Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V. und dem knw.

> [Mehr Infos zum Adrenogenitalen Syndrom unter folgenden Links:](#)

www.ags-initiative.de

www.glandula-online.de