

## Bericht der AG Nebenniere 2024

### 18. JA-PED, Köln 2024

Moderation: C. Kamrath

- 1) Clemens Kamrath berichtet vom diesjährigen ersten gemeinsamen Forschungstreffen der AG Nebenniere und der AG DSD, welches im Juni 2024 stattfand. Acht Teilnehmende besprachen mögliche Forschungsfragen, die gemeinsam bearbeitet werden könnten. Das Treffen war ursprünglich in Präsenz geplant. Nach Vorab-Anfrage erfolgte es schließlich als online Veranstaltung. Ein nächstes Treffen ist für Frühjahr/Sommer 2025, ggf. im Rahmen der ESPE in Kopenhagen als mittjährige Veranstaltung zwischen den JAPED-Tagungen geplant. Der Termin soll per online Umfrage ermittelt werden. Im aktuellen Arbeitsgruppentreffen auf der JAPED wurden die geplanten Projekte vorgestellt:
  - a) Multizentrische Erfassung seltener AGS-Formen: dabei sollen Fälle eines 17alpha-Hydroxylasemangels zusammengetragen und charakterisiert werden. Es bleibt noch die Frage, wie Daten erhoben werden: SDM-registries (I-DSD) oder Fragebögen an interessierte Kolleg\*innen.  
Studienprotokoll wird erstellt von Hedi Claahsen mit Clemens Kamrath
  - b) Knochenstoffwechsel bei AGS  
Frage: Ist die Nephrocalcinose typisch bei AGS? In der Literatur gibt es Beschreibungen, die eine Prävalenz von 2-3% beschreiben. Es soll eine Untersuchung bei Neugeborenen nach AGS-Diagnose erfolgen mit Bestimmung von Calcium, Phosphat, Knochenparametern, Calcium im Urin, Ca/Krea Quotient, Sonographie der Nieren.  
Studienprotokoll wird erstellt von Frau Reinauer
  - c) Untersuchung von 17-OHP-Speichelprofilen: Welche Zielwerte sind anzustreben, um eine gute Einstellung bei AGS zu haben? Was kennzeichnet ein gut eingestelltes Kind mit AGS? Für diese Untersuchung sollen 17-OHP-Speichelprofile in Kombination mit Multisteroidanalysen entnommen werden. Neben 17-OHP sollen auch weitere Parameter, wie 11-Ketosteroide, Androstendion erfasst werden. Als mögliche Outcomeparameter wurden diskutiert: Wachstumsgeschwindigkeit, Skeletalter/chronologisches Alter. Erfassung der Daten über I-CAH (SDM registries) oder nationales AGS-Register?  
Studienprotokoll wird erstellt durch Oliver Blankenstein, Uta Neumann
- 2) Vorstellung der PREDICT-Studie (BMBF-Studie): Studie zur Untersuchung des Einflusses einer pränatalen Dexamethasontherapie auf Mutter und Kind. Doppelblinde Studie zur Untersuchung einer pharmakokinetisch ermittelten verminderten Dosis von 7,5µg/kg KG im Vergleich zur bisherigen Dosis von 20µg/kg KG. Kontrollgruppe sind nicht behandelte Frauen. Primäres Outcome: Grad der Virilisierung bei behandelten Neugeborenen. Internationale Studie mit Rekrutierung in mehreren europäischen Zentren. Deutsche

Zentren München und Berlin, Studienleitung; Prof. Nicole Reisch. Interessierte Familien in Berlin sollen im flying doctor Konzept von München und Berlin betreut werden.

- 3) Eine Anfrage aus den Niederlanden betraf den Begriff AGS. Es wird diskutiert, den Begriff z.B. durch angeborene Nebennierenhyperplasie zu ersetzen. Es soll dazu eine Umfrage in der Gesellschaft erfolgen unter Einbeziehung der Selbsthilfegruppe AGS-Eltern- und Patienteninitiative e.V.
- 4) Die Leitlinien „Primäre Nebenniereninsuffizienz im Kindesalter“ und „Cushing-Syndrom“ stehen zur Überarbeitung an. Bei Interesse an der Mitarbeit bitte melden bei Prof. Dr. Clemens Kamrath (clemens.kamrath@uniklinik-freiburg.de)