

Bericht der AG Nebenniere 2023

17. JA-PED, Ulm 2023

Moderation: C. Kamrath

Kamrath aus Gießen präsentierte das gemeinsame Vorhaben der AGs Nebenniere und DSD einer umfassenden ESPED-Umfrage zum Thema ‚Neugeborene und Kinder mit der Neudiagnose einer Intergeschlechtlichkeit/Variante der Geschlechtsentwicklung und 46,XX Adrenogenitales Syndrom (AGS) mit virilisiertem Genitale‘. Die Umfrage soll Daten zur Prävalenz von Neugeborenen, die die Diagnose einer Intergeschlechtlichkeit oder eines AGS mit virilisiertem Genitale erhalten haben, liefern.

Im Anschluss daran gab Kamrath einen Überblick über eine geplante Umfrage der AGs Nebenniere und DSD zu den Zentren, die eine interdisziplinäre Kommission bezüglich der Erstellung von Stellungnahmen für das Familiengericht bei geplanten Operationen bei DSD bzw. AGS gegründet haben. Die Studie soll Daten zur Anzahl von interdisziplinären Kommissionen, deren Zusammensetzung der Teams und zu den Häufigkeiten von Stellungnahmen und deren zugrundeliegenden Diagnosen liefern.

Danach wurde ein Ausblick auf ein geplantes Forschungstreffen der AGs DSD und Nebenniere gegeben. Die Zusammenarbeit beider Arbeitsgruppen zielt darauf ab, Synergien zu schaffen und gemeinsame Forschungsinteressen zu identifizieren.

Danach wurde die AGS-Pillen-Studie von Böttcher aus Bern vorgestellt. Die Studie befasste sich mit dem Einfluß von Kontrazeptiva auf die Hormoneinstellung bei jungen Frauen mit AGS. Es können noch Patientinnen in die Studie eingeschlossen werden.

Der Vortrag von Blankenstein aus Berlin beleuchtete die verschiedenen Varianten von ACTH, die mittels LC-MS/MS voneinander abgegrenzt werden können und deren Implikationen für die Diagnose beim ACTH-abhängigen Cushing Syndrom.

Geplant war danach, Daten aus dem AGS-Register zu präsentieren, die den Einfluss des Neugeborenen-screensings auf die Endlänge zeigen sollten. Frau Heike Hoyer-Kuhn konnte jedoch leider aufgrund einer Erkrankung nicht persönlich anwesend sein.

Zuletzt teilte Kamrath aus Gießen seine Erfahrungen bezüglich Harnsteroidprofilen vor und nach der Umstellung von Patienten mit AGS auf Efmody. Die Ergebnisse boten Einblicke in die Auswirkungen dieser Therapie auf die metabolische Kontrolle.

Das Treffen ermöglichte einen tiefgehenden Austausch über aktuelle Forschungsvorhaben.