

## **Bericht der AG Pubertät und Gonaden 2023**

### **17. JA-PED, Ulm 2023**

Moderation: Sabine Heger (Hannover), Julia Rohayem (St. Gallen)

Bettina Gohlke, Bonn referierte zum Thema „Säkulärer Trend des Pubertätsbeginns bei Kindern mit T1D-Daten seit 2000 aus dem DPV- Register“. Sie berichtete hierbei, dass sich der Pubertätsbeginn, d.h. die Gonadarche bei Jungen mit Diabetes mellitus von einem Alter von 12,6 Jahren im Jahr 2000 auf 11,98 Jahre im Jahr 2021 vorverlagert habe. Die Thelarche von Mädchen mit Diabetes habe sich analog von einem Alter von 11,48 Jahren auf 10,93 Jahre vorverlagert. Somit ist der Pubertätsbeginn um 3 Monaten/Dekade für Mädchen und Jungen früher eingetreten. Als Einflussfaktoren für einen früheren Pubertätsbeginn identifizierte sie einen höheren BMI, einen niedrigeren HbA1C und das Vorhandensein eines Migrationshintergrundes.

Julia Rohayem, St. Gallen gab einen „Progress report“ zum Projekt „Minipubertäts-Substitution bei männlichen Säuglingen mit congenitalem hypogonadotropem Hypogonadismus“ und Sabine Heger, Hannover übernahm die Diskussion über das praktische Vorgehen in Deutschland. Die Referentinnen berichteten, dass eine Europäische Beobachtungs-Studie zu diesem Thema aufgelegt wurde, welche durch einen «ESPE collaborative research grant» unterstützt wird. PI ist hierbei Julia Rohayem (Ostschweizer Kinderspital St. Gallen, CH), assoziierte Partner sind für Deutschland Sabine Heger (Kinderkrankenhaus Auf der Bult, Hannover), für UK Sasha Howard (William Harvey Research Institute, Queen Mary University of London) und für Schweden Anna Nordenström (Karolinska University Hospital, Stockholm). Die Partnerinnen haben einen Uebersichtsartikel zum Stand des Wissens zu diesem Thema verfasst, der im Journal «Endocrine Reviews» eingereicht wurde und demnächst veröffentlicht wird. Hier werden Empfehlungen zur Diagnostik bei Jungen mit einem Micropenis und einem Maleszensus testis ausgesprochen, sowie die Möglichkeiten der Substitution von Gonadotropinen oder GnRH während der Minipubertät aufgeführt. Die OFF label –Therapie ist ein individueller Heilversuch. Jeder Behandler muss daher die Kostenübernahmeerklärung der Krankenkasse und das explizite Einverständnis für die Behandlung von den Eltern einholen. Es besteht demnächst die Möglichkeit, die Daten in das neu geschaffene Subregister (I-HH) des I-DSD Registers einzugeben. Dies ist empfohlen, um Evidenz zu schaffen, ob und wie die Hormontherapie des Säuglings in Bezug auf den Deszensus testis, sowie das Hoden- und Peniswachstum wirksam ist. Gunter-Simic Schleicher berichtete darüber hinaus über seine

Erfahrungen in der Behandlung von 4 Patienten. Hierbei verwendete er nicht rLH, sondern hCG zur LH-Substitution.

Alexandra Kulle, Kiel stellte die von ihr in Kiel erhobenen Messdaten und sich daraus ableitenden „Referenzintervalle für Östradiol im Serum/Plasma bei Kindern- und Jugendlichen vor. Insbesondere stellte sie ihre neuen LC-MS/MS-Daten den Daten aus 4 internationalen LC-MS/MS Studien gegenüber.

Barbara Rinderer, St. Gallen referierte zum Thema „Optimale Hormon-Substitution der gonadotropen Achse bei Mädchen mit einem Ullrich-Turner-Syndrom: Was empfehlen die internationalen Leitlinien und wie ist die wissenschaftliche Datenlage?“ Sie berichtete, dass ca. 80% der Turner-Mädchen eine Hormonersatztherapie der gonadotropen Achse in Abhängigkeit davon benötigen, ob und welche Form eines gonosomalen Mosaiks bestehe. Im Hinblick auf die Östrogensubstitution bestehe Konsens, dass die transdermale Substitution von Estradiol bevorzugt werden sollte. Die Lutealphasen-Substitution sollte ab Blutungsbeginn bzw. Sonographie-gesteuert nach Endometrium-Dicke erfolgen, hier seien natürliche (mikronisierte) Progesteron-Präparate dabei, andere Gestagene abzulösen. Sie fasste auch die Evidenz darüber zusammen, inwieweit Turner-Frauen Androgen-defizient sind und betonte, dass der Einfluss der Androgene auf Knochenmineralisation, Gewichtsentwicklung, sexuelle Probleme und neurokognitive Prozesse diskutiert werde. Sie schloss, dass eine Androgen-Substitution sinnvoll zur positiven Modulation des Turner-Phänotyps sein könnte.