

## **Bericht der AG Wachstum und Hypophyse 2021**

### **15. JA-PED, Stuttgart 2021, online-basiert**

Moderatoren: G. Binder, R. Pfäffle

Prof. Gerhard Binder stellte die neue revidierte Fassung der S2e Leitlinie Diagnostik des Wachstumshormonmangels im Kindes- und Jugendalter im Detail vor. Die Kollegen Joachim Wölfle, Roland Pfäffle, Jürgen Kratzsch und Gerhard Binder haben nach einem Literaturscreening der Jahre 2015-2020 und Durchsicht von 800 Abstracts 26 Originalartikel selektiert; alte Fragestellungen wurden überprüft und die Retestung in der Adoleszenz als neues Thema aufgenommen.

Nach vier Video-Online-Treffen im April und Mai 2021 wurden alle Änderungen einstimmig umgesetzt. Folgende Neuerungen kommen mit der Revision: 1. Die Tabelle zu den Wachstumsgeschwindigkeiten von Jugendlichen mit konstitutioneller Verzögerung von Wachstum und Pubertät (KEV) wurde an den aktuellen Kenntnisstand angepasst; die Geschwindigkeiten liegen etwas höher als Modellrechnungen in der Vergangenheit ergeben hatten. 2. Es wird jetzt explizit der höhere diagnostische Wert von IGFBP-3 gegenüber IGF-1 für die Diagnostik im Säuglings- und frühen Kleinkindesalter hervorgehoben. 3. Bei der Funktionstestung sollen in der Regel zwei verschiedene Wachstumshormon-Stimulationstests an zwei separaten Tagen durchgeführt werden. Dabei sollen Wachstumshormonkonzentrationen aus Blutentnahmen direkt nach Anlage der Test-Kanüle (Zeitpunkte -30 min, 0 min) in die Beurteilung des Testergebnisses miteinbezogen werden. 4. Die neue Leitlinie enthält Regeln für die Retestung der Adoleszenten. Hierfür wird der GHRH-Arginin-Test (cut-off 16 µg/l) und der Insulin-Hypoglykämie-Test (cut-off 5 µg/l) empfohlen. Die Leitlinien sind am Ende der Pipeline und müssen noch von anderen beteiligten Gesellschaften abgesehnet werden. Die online-Verfügbarkeit ist für Oktober 2021 geplant. Frau Ruth Gausche vom CrescNet in Leipzig stellte das neue Register für Patienten mit Noonan-Syndrom vor. Seit 2020 ist der Kleinwuchs bei Noonan-Syndrom eine zugelassene Indikation für eine Behandlung mit Wachstumshormon. Vor dem Hintergrund der heterogenen genetischen Ursachen, unterschiedlicher phänotypischer Ausprägung und einer Syndrombedingten erhöhten Tumorneigung engagiert sich CrescNet an der Medizinischen Fakultät der Universität Leipzig für eine Langzeitbeobachtung von behandelten und nicht-behandelten Patienten mit Noonan-Syndrom. Frau Gausche stellte die Modifizierung einer bestehenden Web-Anwendung vor, die eine multizentrische Datensammlung ermöglicht.

Besonderen Wert wird auf die Verwendung anerkannter medizinischer Ontologien (Human Phenotype Ontology, HUGO Gene Nomenclature Committee) gelegt. Für die Erstellung eines erkrankungsbezogenen Registers für Patienten mit Noonan-Syndrom stehen drei verschiedene Wege für

den Datentransfer (nachrichtenbasiert an standardisierte Schnittstelle, periodische Datenpakete, manuelle Erfassung via Webanwendung) zur Verfügung. Voraussetzung ist eine abgeschlossene Kooperationsvereinbarung mit der Universität Leipzig.

Interessenten können sich an [info\(at\)crecscnet.org](mailto:info@crecscnet.org) wenden.

Zum Abschluss der gut besuchten AG präsentierte Prof. Roland Pfäffle noch neue Daten zum Spontanwachstum von Kindern nach SGA-Geburt.