

Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und –diabetologie (DGKED) e.V.

Newsletter Nr. 08 Mai 2012

Inhalt

Editorial

1. Rückblick gemeinsame Jahrestagung der APE und der AGPD (JA-PED) 2011 in Berlin
2. Rückblick: Vereinsgründung
3. JA-PED 2012
4. Berichte der Arbeitsgruppen aus dem Jahr 2011
5. Stipendiaten und Preisträger 2011
6. Stipendien und Preise 2012
7. Impressum

Editorial

Liebe Kolleginnen, liebe Kollegen,

jetzt ist er endlich fertig, der Newsletter Nr. 8. Die Arbeiten mit der Vereinsgründung der Deutschen Gesellschaft für Kinderendokrinologie und –diabetologie (DGKED) e.V. haben uns etwas länger beschäftigt. Nun ist alles in trockenen Tüchern. Es sind viele wichtige Informationen in diesem Newsletter. Es wäre schön, wenn Sie/Ihr etwas Zeit finden/t, um ihn zu lesen. Ich bitte um besondere Beachtung der Ausschreibungen für Stipendien und Preise.

Mit freundlichen Grüßen



Prof. Dr. Martin Wabitsch
Präsident der DGKED e.V.
für den Vorstand (PD Dr. S. Heger, Dr. C. Brack, Prof.
Dr. B. Hauffa, PD Dr. J. Wölfle, Dr. D. Schnabel, Dr. S.
von Sengbusch)

1. Rückblick gemeinsame Jahrestagung der APE und der AGPD (JA-PED) 2011 in Berlin

Wir bedanken uns noch einmal herzlich für die unvergessliche Jahrestagung im November 2011 an der Charité in Berlin bei Herrn Dr. Dirk Schnabel und Herrn PD Dr. Clemens Raile. Wir erlebten hochkarätige wissenschaftliche Beiträge und genossen eine harmonische Atmosphäre.



2. Rückblick: Vereinsgründung

Am 11. November 2011 wurde im Rahmen der Jahrestagung der Pädiatrischen Endokrinologen und Diabetologen (Jahrestagung der APE und der AGPD) an der Charité in Berlin die Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und –diabetologie (DGKED) e.V. gegründet. 170 Gründungsmitglieder unterschrieben die einstimmig verabschiedete Satzung der Gesellschaft. Die bisher in der DGKJ aktive Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Endokrinologie (APE) wird aufgelöst. Die 289 Mitglieder der APE werden Mitglieder der DGKED.

Die Gründung der DGKED e.V. war der letzte Schritt auf dem Weg zu einer eigenen Organisationsstruktur und Fachgesellschaft, die alle Personen, die auf dem Gebiet der Kinderendokrinologie und/oder Kinderdiabetologie tätig sind, vereinigt. Die DGKED e.V. setzt sich für eine Stärkung der Kinder- und Jugendmedizin ein und kooperiert eng mit der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) e.V. und setzt sich aktiv ein im Konvent für fachliche Zusammenarbeit der DGKJ.



Der Eintrag ins Vereinsregister beim Amtsgericht Charlottenburg erfolgte am 5. April 2012.

Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und –diabetologie (DGKED) e. V..

Geschäftsstelle: Chausseestr. 128/129
10115 Berlin

Bankverbindung: Kontonummer: 190112670
BLZ: 100 500 00
Sparkasse Berlin



3. JA-PED 2012 Gemeinsame Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinderendo- krinologie und –diabetologie (DGKED) e.V. gemeinsam mit der Arbeitsgemein- schaft Pädiatrische Diabetologie (AGPD) e.V. in Erlangen

Gemeinsam mit den Tagungspräsidenten Herrn Prof. Dr. Helmuth G. Dörr, Herrn Dr. Holger Blessing und Herrn Dr. Horst Seithe laden wir Sie alle gerne ein zu unserer diesjährigen Jahrestagung.
Detailinformationen finden Sie unter:
www.ja-ped.de.

4. Berichte der Arbeitsgruppen aus den Sitzungen im Jahr 2011

Bericht der Arbeitsgruppe Knochenstoffwechsel (Moderation: Dr. Schnabel)

Schönau (Köln) stellte eine Vergleichstudie zwischen klassischen Röntgenaufnahmen und der Dual Energy X-Ray Absorptiometry (iDXA) vor. Sehr gut vergleichbar war die Untersuchung der seitlichen Wirbelsäule bezüglich der quantitativen Morphometrie bei Patienten mit Osteoporose. Die Strahlendosis ist mit DXA 20x geringer. Knochenalterbestimmungen zeigten bei Auswertung nach Greulich & Pyle eine vergleichbare Präzision bei schlechterer Detailbeurteilung durch iDXA.

Semler(Köln) berichtete über eine rezessive Form der Osteogenesis imperfecta (Typ 6) bei der sich eine Mutation im SERPINF1 als genetische Ursache fand. Die Störung betrifft am ehesten die Osteoklastenfunktion. Die medikamentöse Therapie mit i.v. Bisphosphonaten zeigte einen deutlich schlechteren Effekt als bei den autosomal-dominanten OI-Formen.

Dalla Pozza (München) stellte ihre Publikation zu Einflüssen des intrauterinen Milieus als auf die Entwicklung der Knochengometrie vor. In einem Kollektiv der bayrisch-finnischen Entwicklungsstudie wurde eine Gruppe von 76 ehemaligen Mangelgeborenen nachuntersucht. Es wurde unter anderem das muskuloskeletale System (pQCT, Griffstärke) untersucht. Bei Probanden, die mit einem sehr niedrigen Geburtsgewicht (<1500g) auf die Welt kamen, fand sich eine verminderte Knochenquerschnittsfläche und eine vermehrte endostale Knochenapposition. Sie wagte die Spekulation, dass möglicherweise durch die intrauterine Mangelsituation eine Programmierung hin zur Anlage einer endostalen Kalziumspeicherung besteht.

Land (München) stellte kurz die Situation der Vitamin D-Versorgung bei Kindern und Jugendlichen dar. Deutschland ist ein Vitamin D-Mangelgebiet. Es ist bislang allerdings unklar, ob bereits leichte Vitamin-D-Mangelzustände eine gesundheitsschädigende Wirkung entfalten. Schwere Mangelzustände mit 25-OH-Vitamin-D-Serum-Konzentrationen unterhalb von 10 ng/ml (25 nmol/l) gehen jedoch häufiger mit deutlichen Veränderungen des Kalzium-Phosphatstoffwechsels einher, mit der Gefahr einer Rachitisentwicklung. Frühere Empfehlungen zur Vitamin-D-Versorgung wurden deshalb von der Ernährungskommission der DGKJ in Zusammenarbeit mit der APE (Moki 2011) überarbeitet.

Bericht der Arbeitsgruppe Nebenniere (Moderation: F. Riepe)

Die Aktivitäten der AG Nebenniere im Rahmen der JA-PED Tagung befassten sich mit zwei Themengebieten. Zum einen wurden aktuelle Forschungsprojekte der AG Mitglieder dargestellt. Ziel war Informationen über Forschungsprojekte innerhalb der AG zu liefern, um die interne Vernetzung zu erhöhen. Hierbei zeigte **Prof. Remer (Dortmund)** die Assoziationen zwischen der Glukokortikoidsekretion und dem Pubertätsstart auf (J Clin Endocrinol Metab. 2011;96(6):E891-8). Höhere Glukokortikoidausscheidungen innerhalb des Normalbereiches führen bei

Mädchen zu einer Verzögerung von Wachstumssprung und Menarche. **Herr Dr. Kamrath (Gießen)** stellte Patienten mit Mutationen im CYP11A1 Gen vor, die nur zu einem partiellen Funktionsverlust führen und so zu einer Nebenniereninsuffizienz im Kleinkindsalter, ohne dass ein sex reversal vorliegt (J Clin Endocrinol Metab. 2011;96(11):E1798-806). Somit ist eine neue Ursache für eine Nebenniereninsuffizienz beschrieben worden.

In der zweiten Programmhälfte schilderte **Frau Dr. Rohayem (Münster)** einen Fall eines unzureichend behandelten erwachsenen AGS Patienten, der durch einen Hodentumor auffiel. Sie regte eine Initiative zur genaueren Erfassung der Tumore in der AQUAPE Datenbank an, sowie eine Erhebung von Fertilitätsmarkern (z.B. Inhibin B) und ein abschließendes Spermio-gramm vor der Transition in die Innere Medizin. Diese Vorschläge sollen in die AG Qualitätssicherung eingebracht werden. **Herr Dr. Blankenstein (Berlin)** informierte über die TAIN Studie, die die Wirksamkeit von 0,5 mg Hydrocortison-Tabletten erforschen soll. Hierbei geht es um einen Vergleich zu herkömmlichen Präparaten, die in dezentralen Apotheken hergestellt werden. Weitere Informationen hierzu werden folgen. Es ist geplant sowohl Neugeborene als auch Kleinkinder mit AGS einzuschließen, was einen multizentrischen Ansatz erfordert. Die Finanzierung der Studie ist bereits gesichert.

Bericht der Arbeitsgruppe Pubertät und Gonaden (Moderation: B. Hauffa)

Zu Beginn der mit 50-60 Teilnehmern gut besuchten, von Prof. B. Hauffa, Essen, geleiteten Sitzung sprach **Frau Dr. A. Köninger**, Univ.-Frauenklinik Essen, über den Stand fertilitätserhaltender Techniken bei Mädchen und jungen Frauen mit fertilitätsbegrenzenden, meist onkologischen Erkrankungen. Angewandt werden laparoskopische Verlagerung der Ovarien, GnRH-Analoga sowie Kryokonservierung fertilisierter/nichtfertilisierter Oozyten oder Ovargewebe. Bisher wurden bei 264 Mädchen < 16 Jahre Ovarbestandteile entnommen. 15 Geburten sind dokumentiert. Eine Schwangerschaftsrate von 30 % könnte erreicht werden, ist aber abhängig von der Größe des Primordialfollikelpools zu Erkrankungsbeginn, der eingesetzten Chemotherapeutika und der Höhe der Strahlendosis. **Frau Dr. J. Rohayem**, Institut für Reproduktionsmedizin Münster, berichtete über den Lauf der APE-Studie zur Pubertäts- und Fertilitätsinduktion bei männlichen Patienten mit hypogonadotropem Hypogonadismus. Nach Erhalt des Ethikvotums für die zugelassenen Medikamente HCG (Brevactid) und rFSH (Gonal F) begann im Mai 2011 die Rekrutierung. Erreicht ist für Therapiegruppe A (präpubertäre Patienten mit hypogonadotropem Hypogonadismus) n=11 (+ 8 angekündigt), für B (bereits mit Testosteron virilisierte Patienten mit hypogonadotropem Hypogonadismus) n = 2 (+12 angekündigt). Damit könnten die vorgesehenen 25 Patienten/Gruppe bald erreicht sein. Um rege Meldung (julia.rohayem@ukmuenster.de) wird gebeten. **Herr Prof. M. Hermanussen**, Aschauhof, stellte das bisherige Konzept der Wachstumsregulation (Gene, Ernährung, Gesundheit, soziales/ökonomische Umfeld) in Frage. Unter Verwendung Bayesianischer Schätzung zeigte er, daß die individuelle Wachstumsrate von der mittleren Körperhöhe der peer-group beeinflusst wird. Dieser "community effect" scheint überwiegend ein pubertärer Effekt zu sein (Größenordnung: mehrere cm). Abschließend resümierte **Frau Dr. J. Rohayem** Möglichkeiten der Fertilitätsprotektion beim Klinefelter-Syndrom (Azoospermie bei 97 %). Die Technik der mikrochirurgischen testikulären Spermienextraktion (mTESE) mit

anschließender Kryokonservierung der Spermien zur spätere Verwendung für eine intrazytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI) weist eine Erfolgsrate von ca. 50% auf. Das optimale Alter ist noch unklar. Wegen des testikulären Keimzellverlusts mit zunehmendem Alter könnte der optimale Zeitpunkt 6-12 Monate nach Pubertätsbeginn vor FSH-Anstieg, Inhibinabfall und Testosteronsubstitution liegen.

Am Abschluss erklärte **Herr Prof. Hauffa**, den Vorsitz der AG nicht länger wahrnehmen zu können. Frau Dr. Rohayem hatte sich im Vorfeld bereiterklärt, den Vorsitz zu übernehmen. Ein Votum der Anwesenden ergab mit Mehrheit die Empfehlung an den Vorstand, **Frau Dr. Rohayem** für die nächste Jahrestagung mit der Leitung der AG zu betrauen.

Bericht der Arbeitsgruppe Qualitätssicherung (Moderation: K. Mohnike)

Prof. Holl stellte die aktuellen Änderungen der Software vor, die im Rahmen des 25. AQUAPE-Qualitätszirkels am 08. / 09. April 2011 in Mainz vereinbart wurden. Die Version ist auf der Homepage PEDAS-QS erhältlich (<http://buster.zibmt.uni-ulm.de/peda-qs/>). Zum aktueller Datenstand 'Angeborene Hypothyreose': 997 Patienten mit 9088 Untersuchungsterminen aus 41 Zentren wurden aktuell dokumentiert. Daten zu Therapie-Beginn wurden von 640, und im Verlauf im 1. Lebensjahr von 768 und in der Kindheit von 681 Patienten dokumentiert. **Prof. Krude** berichtete über einen Qualitätsindikator (Ratio FT4 zu TSH) für die Laborwertanalyse. Im Vergleich eines Einzelzentrums (Berlin) mit der AQUAPE-Datenbank ergab sich eine vergleichbare Streuung der FT4/ TSH ratio für beide Gruppen. Fazit: bei Hypothyreose ist das Ausmaß von TSH-Erhöhung und FT4-Verminde- rung von weiteren bisher nicht ausreichend definierten biologischen Faktoren bestimmt. Eine differenzierte Beurteilung beider Parameter bei Diagnose und Therapieoptimierung bei Hypothyreose ist daher wesentlich und beim Benchmarking zu berücksichtigen.

Prof. Mohnike berichtete zum aktuellen Datenbestand bei AGS: 1226 Patienten (824 ab Geburtsjahr 1990) mit 19314 Untersuchungsterminen aus 43 Zentren wurden aktuell dokumentiert, davon 444 Mädchen und 380 Jungen und 498 Kinder mit Salzverlust. Herr Dr. Röhl führt aktuelle Datenauswertungen aus, die auf der APE-homepage im Mitgliederbereich publiziert werden. Weitergehende Analysen, die das Benchmarking unterstützen, erfordern in den Zentren die Beantwortung der im Mai an die Teilnehmer versandten Fehlermeldungen. Die dezentrale Datenhaltung im Rahmen des PEDAS-QS erfordert die Fehlerkorrektur im Zentrum. In einem weiteren Beitrag wurde eine longitudinale Auswertung zu Pubertätsbeginn, Hydrokortison- und Er- wachsenengröße und BMI vorgestellt. Eine Publikation ist in Vorbereitung. Als vorläufige Termine zum Treffen des AQUAPE-Qualitätszirkels werden alternativ 27./28.04.2012 oder 11./12.05.2012 vorgeschlagen. Interessenten melden sich bitte per mail an: Klaus.mohnike@med.ovgu.de.

Arbeitsgruppe Historie Pädiatrische Endokrinologie (Moderation: V. Hesse)

1. Ergebnisse aus der Arbeitsgruppensitzung

Eine AG-Sitzung wurde in diesem Jahr nicht durchgeführt, da in Vorbereitung auf die APE-Tagung zahlreiche direkte Gespräche geführt wurden.

2. Stand der Aktivitäten

Die Sammeltätigkeit für die Geschichte der APE und die Geschichte der Pädiatrischen Endokrinologie in Deutschland wurde fortgeführt. Informationen liegen jetzt vor für die Aktivitäten der AG Küstenländer der pädiatrischen Endokrinologen Norddeutschlands, der Süddeutschen Arbeitsgemeinschaft der pädiatrischen Endokrinologen, der AG „Pädiatrische Endokrinologie in der Praxis“, des endokrinologische Screeningsystems, zur Geschichte der APE-Ost und der MAPE. Es konnte eine Zusammenstellung aller Tagungen der APE-West und der gesamtdeutschen APE inzwischen vorgenommen werden.

Ein Bericht über die langjährige Zusammenarbeit der APE mit der „AG Kinder- und Jugendgynäkologie“ ist angekündigt.

3. weitere Informationen

Angestrebt wird ab dem Jahr 2012 eine Tagung der AG durchzuführen, auf der Beiträge zur Geschichte der Pädiatrischen Endokrinologie präsentiert werden und darüber hinaus Verlaufsbeobachtungen über das Schicksal von Kindern und Jugendlichen mit pädiatrischen endokrinologischen Erkrankungen ggf. unter Einbeziehung des Erwachsenenalters vorgestellt werden können.

Bericht ArbeitsgruppeWachstum/Hypophyse (Moderation: G. Binder)

TOP 1

Prof. Binder stellte zunächst einen Entwurf für die Stellungnahme der deutschen Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie (DGKED) zum Thema „Therapie mit rekombinantem Wachstumshormon (Somatotropin): Fortsetzung und Beendigung“ vor. Dieser Entwurf wurde mit einigen Änderungsvorschlägen in seinen wesentlichen Inhalten von den Anwesenden befürwortet und befindet sich inzwischen auf der APE-Homepage. Das Dokument ist unter dem Menüpunkt "Stellungnahmen" aufgelistet. Außerdem stellte Prof. Binder eine Zusammenfassung von zwei Rechtsgutachten vor, diese Zusammenfassung befindet sich nun im internen Bereich der APE-Homepage

TOP 2

Prof. Pfäffle berichtete über SAGHE und den aktuellen Stand der Erhebung in Deutschland. Leider verläuft die Datensammlung in Deutschland im Unterschied zu Ländern mit zentralem Register sehr schleppend. Prof. Pfäffle rief nochmals dazu auf, an dieser Studie teilzunehmen, da die Daten dringend benötigt werden. Kontakt ist **Ruth Gausche**, SAGhE-Projektkoordination, c/o CrescNet, Philipp-Rosenthal-Str. 27b, 04103 Leipzig, Tel.: 0341 9726148, email: Ruth.Gausche@medizin.uni-leipzig.de.

TOP 3

Prof. Bettendorf stellte eine neue Untersucher initiierte, prospektive, multizentrische, explorative und deskriptive, offene, nicht kontrollierte und nicht interventionelle Studie im Sinne des Arzneimittelgesetzes vor mit dem Titel „Sequentielle Messungen der Konzentrationen von Insulin-like Growth Factor I (IGF-I) und IGFBP-3 im Plasma von kleinwüchsigen Kindern und Jugendlichen mit schwerem primären IGF-I-Mangel (PIGFD) nach Injektionen von rekombinantem IGF-I (Increlex®)“. Das Ziel der Studie ist die sequentielle und longitudinale Erhebung der Plasmakonzentrationen von IGF-I und IGFBP-3 bei Kindern und Jugendlichen mit PIGFD, die in Deutschland (+ Österreich, Schweiz) mit Increlex® behandelt werden. Die Messung soll möglichst zentral erfolgen und in Relation zu relevanten

auxologischen Zielparametern (Körperhöhe, Sitzhöhe, Armspann, Kopfumfang, Gewicht, Pubertätsstatus) und unerwünschten Ereignissen (Hypoglykämie, Lipohypertrophie, an den Injektionsstellen Tonsillenhypertrophie, Otitis media, Hörverlust, Schlafapnoe, intrakranielle Hypertonie, Papillenödem, Kopfschmerzen, akromegale Gesichtsveränderungen, Ödeme, Myalgie, Gynäkomastie, Kardiomegalie) bewertet werden. Hierdurch sollen die Bedeutung und der Stellenwert der IGF-I Konzentration im Plasma als Zielparameter, auch im Verhältnis zur Konzentration von IGFBP-3, für die Wirksamkeit und Verträglichkeit der IGF-I Substitutionstherapie ermittelt werden. Eingeschlossen werden können alle Kinder und Jugendliche > 2 Jahre mit PIGFD nach Erteilung einer schriftlichen Einverständniserklärung, die die Behandlungskriterien für Increlex® (Körperhöhe <-3 SDS, IGF-I <2,5. Pz., normale Wachstumshormonausschüttung, kein sekundärer IGF-I Mangel) erfüllen und zur Verbesserung des Körperhöhenwachstums mit Increlex® behandelt werden. Positives Votum der Ethikkommission des Universitätsklinikums Heidelberg liegt vor. Patientenrekrutierung noch bis 31.12.2011. Kontakt: **Prof. Dr. Markus Bettendorf**, markus.bettendorf@med.uni-heidelberg.de.

5. Stipendiaten und Preisträger 2011

Jürgen-Bierich-Preis gestiftet von Pfizer Pharma GmbH



Preisträger: Herr Dr. Oliver Semler, Köln

Titel der Arbeit: "Exome Sequencing Identifies Truncating Mutations in Human SERPINF1 in Autosomal-Recessive Osteogenesis Imperfecta"

Preisträger: Herr Dr. Clemens Kamrath, Giessen

Titel der Arbeit: "Increased activation of the backdoor pathway in patients with 21-hydroxylase deficiency: evidence from urinary steroid metabolomics"

**Klaus-Kruse-Stipendium
gestiftet von Novo Nordisk Pharma GmbH**



Stipendiatin: Frau Dr. S. Thiele-Schmitz, Lübeck
Titel der Arbeit: „Charakterisierung funktioneller Unterschiede von langen und kurzen Proteinvarianten der α -Untereinheit stimulierender G-Proteine. Forschungsaufenthalt im Forschungslabor der Endocrine Unit des Massachusetts General Hospital, Harvard Medical School in Boston, USA.

Weiterbildungsstipendium der APE



Stipendiatin: Frau Dr. Heike Vollbach

Weiterbildungszentrum:
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie
89075 Ulm
(Leiter: Herr Prof. Dr. Martin Wabitsch)

**STEPS-Award
gestiftet von Merck Serono GmbH**



Preisträgerin: Frau Dipl. Troph. Stephanie Brandt, Ulm

Titel der Arbeit: "Der BMI der Mutter vor und am Ende der Schwangerschaft beeinflussen die Nüchterninsulinkonzentration des Kindes – Ergebnisse der Ulmer Geburtskohorte"

Preisträgerin: Herr Dr. Jan Idkowiak, Birmingham
Titel der Arbeit: "Breites phänotypisches Spektrum des 17-alpha-Hydroxylasemangels: Funktionelle Charakterisierung vier neuer Mutationen im *CYP17A1*-Gen".

6. Stipendien und Preise 2012

Der DGKED-Vorstand möchte alle Mitglieder und deren Mitarbeiter dazu motivieren, sich für die folgenden Stipendien und Preise zu bewerben.

Klaus-Kruse-Stipendium 2012

Deadline: 30. Juni 2012

Jürgen-Bierich-Preis 2012

Deadline: 1. Juli 2012.

Weiterbildungsstipendium der Deutschen Gesellschaft für Kinderendokrinologie und Diabetologie (DGKED) e.V. 2012

ermöglicht durch eine exklusive Spende von Ipsen Pharma GmbH

Deadline: 1. August 2012.

STEPS-Award 2012

Deadline entspricht der Abstracts-Deadline für die Ja-PED 2012.

Alle Ausschreibungen im Detail finden Sie auf unserer Homepage: www.paediatrische-endokrinologie.de

7. Impressum

Redaktion: Martin Wabitsch, Gabriele Krenn
Wir freuen uns über Kritik und Anregungen zum Newsletter; bitte schicken Sie diese an:
gabriele.krenn@uniklinik-ulm.de
V.i.S.d.P.: Prof. Dr. M. Wabitsch

Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Ulm

Fon: + 49 (0) 731 - 500-57401
Fax: + 49 (0) 731 - 500-57407
www.paediatrische-endokrinologie.de
gabriele.krenn@uniklinik-ulm.de