Adrenogenitales Syndrom Baby: Diagnose und Fütterung

Adrenogenitales Syndrom Baby: frühe Diagnose sichert Therapie und Fütterung

Adrenogenitales Syndrom Baby bedeutet bei klassischer Form lebenslangen Ersatz von Cortisol und oft Aldosteron ab den ersten Lebenstagen mit engmaschiger Betreuung. Die klassische Form durch 21-Hydroxylasemangel trifft etwa 1 von 10 000 Neugeborenen in Europa mit Stand 2010 laut Paediatrica. Familien mit bekanntem Indexfall tragen ein Risiko von 1 zu 4 für ein betroffenes Kind und 1 zu 8 für einen erkrankten weiblichen Fetus mit Stand 2010 laut Paediatrica. Nach der Geburt sichern Hormonersatz und Säuglingsernährung mit salzreicher Anpassung und Kontrollen die Stabilität.

Adrenogenitales Syndrom Baby: was zeigt die pränatale Diagnose?

Adrenogenitales Syndrom Baby erhält die pränatale Diagnose durch Chorionzottenbiopsie zwischen 10. und 12. Schwangerschaftswoche mit Stand 2010 laut Paediatrica. In etwa 95 % aller Fälle finden sich homozygote oder compound-heterozygote Mutationen im CYP21A2-Gen mit Stand 2010 laut Paediatrica. Die genetische Beratung vor der Schwangerschaft klärt Befunde beider Eltern aus 2 bis 10 ml EDTA-Blut mit Stand 2010 laut Paediatrica. Weitere Paediatrica Hefte ordnen solche Risikokonstellationen in die kinderendokrinologische Praxis ein.

Wie wird Adrenogenitales Syndrom Baby vor der Geburt behandelt?

Adrenogenitales Syndrom Baby wird vor der Geburt mit 20 Mikrogramm Dexamethason pro kg pro Tag in 3 Dosen bis maximal 1,5 mg behandelt mit Stand 2010 laut Paediatrica. Der Beginn liegt sofort nach gesicherter Schwangerschaft, spätestens in der 6. Schwangerschaftswoche mit Stand 2010 laut Paediatrica. DHEAS ab der 7. Schwangerschaftswoche zeigt die fetale Suppression, Östriol ab der 16. Schwangerschaftswoche die mütterliche Suppression mit Stand 2010 laut Paediatrica. Das Absetzen erfolgt schrittweise um 0,5 mg jeden 2. Tag mit Stand 2010 laut Paediatrica.

Adrenogenitales Syndrom Baby braucht nach der Geburt Hormone und passende Fütterung

Adrenogenitales Syndrom Baby erhält nach der Geburt sofort Hydrocortison und Fludrocortison gegen die Addison-Krise in der zweiten Lebenswoche mit Stand 2010 laut Paediatrica. Am 4. Lebenstag misst das Neugeborenenscreening 17-alpha-OH-Progesteron mit Stand 2010 laut Paediatrica. Das Screening nutzt Vollblut auf Filterkarte mit Leitparameter 17-alpha-Hydroxy-Progesteron mit Stand April 2026 laut Labor Becker. Die Blutentnahme liegt zwischen der 36. und 72. Lebensstunde mit Stand Mai 2023 laut AGS-Initiative. Der Wissen Bereich hilft Eltern, Hormonplan und Fütterungsplan im Alltag zu verbinden.

Die Richtdosis Hydrocortison liegt bei 10 bis 15 mg pro Quadratmeter pro Tag, verteilt

auf 50 % morgens, 25 % mittags und 25 % abends mit Stand Mai 2023 laut AGS-Initiative. Fludrocortison liegt bei 0,05 bis 0,2 mg pro Tag in 1 oder 2 Dosen mit Stand Mai 2023 laut AGS-Initiative. Kontrollen erfolgen in den ersten 2 Lebensjahren alle 3 Monate mit Stand Mai 2023 laut AGS-Initiative.

Form | Hormonersatz | Alltag mit Fütterung

Klassisch mit Salzverlust | Hydrocortison plus Fludrocortison | Muttermilch plus Salz nach Plan, enge Elektrolytkontrollen
Klassisch einfach virilisierend | Hydrocortison | Muttermilch nach Bedarf, Wachstum und Hormone kontrollieren
Nicht klassisch | oft keine Dauertherapie im Säuglingsalter | normale Fütterung, Entwicklung beobachten

Adrenogenitales Syndrom Baby Häufige Fragen

Wie wird ein Adrenogenitales Syndrom Baby im Neugeborenenscreening erkannt?

Ein Adrenogenitales Syndrom Baby wird im Screening durch erhöhtes 17-Hydroxyprogesteron aus Blut auf Filterkarte erkannt. Die Entnahme erfolgt zwischen der 36. und 72. Lebensstunde mit Stand Mai 2023 laut AGS-Initiative. Bei auffälligem Wert folgen Hormonanalytik, Natrium und Kalium sowie Genetik. Frühgeborene und kranke Neugeborene haben oft falsch positive Werte.

Welche Hormone braucht ein Adrenogenitales Syndrom Baby nach der Geburt?

Ein Adrenogenitales Syndrom Baby braucht sofort Hydrocortison und bei Salzverlust zusätzlich Fludrocortison. Die Hydrocortison-Richtdosis liegt bei 10 bis 15 mg pro Quadratmeter pro Tag mit Stand Mai 2023 laut AGS-Initiative. Fludrocortison liegt bei 0,05 bis 0,2 mg pro Tag. Kontrollen erfolgen in den ersten 2 Lebensjahren alle 3 Monate.

Kann ein Adrenogenitales Syndrom Baby gestillt werden und was gilt bei Salzverlust?

Ein Adrenogenitales Syndrom Baby kann Muttermilch erhalten, braucht bei Salzverlust aber zusätzlich Salz und engmaschige Elektrolytkontrollen. Vor dem Screening traten Krisen mit Trinkschwäche und Erbrechen in den ersten 10 Tagen bis 3 Lebenswochen auf mit Stand Mai 2023 laut AGS-Initiative. Fieber und Infekte erhöhen den Bedarf. Die Dosisanpassung bespricht die Kinderendokrinologie.