

Pressemitteilung

23.09.2021

Hoher Leidensdruck bei Kindern mit Kleinwuchs

Familiärer Kleinwuchs? Dahinter könnte sich auch eine SHOX-Defizienz verbergen

Kinder mit Wachstumsstörungen sind in der Regel einem hohen Leidensdruck ausgesetzt. Sie merken schnell, dass sie im Vergleich zu ihren Altersgenossen „anders“ sind. Aufgrund des heterogenen Spektrums an Erscheinungsformen und Einzelmerkmalen ist es für Pädiater daher oft schwierig, allein aus der Anamnese und der körperlichen Untersuchung auf das mögliche Vorliegen einer SHOX (Short Stature Homeobox)-Defizienz zu schließen. Das kann die frühzeitige Diagnose und Behandlung verzögern. Dabei kann eine rechtzeitige Therapie bei präpubertären Kindern mit dem humanen Wachstumshormon Humatrop®^{1,*} (Somatropin) helfen, das Längenwachstum effektiv zu verbessern.

Im Interview wollen die beiden pädiatrischen Endokrinologen Prof. Dr. med. Thomas Reinehr, Leiter der Abteilung für Endokrinologie, Diabetologie und pädiatrische Ernährungsmedizin, Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln, und Prof. Dr. med. Gerhard Binder, Leiter der Pädiatrischen Endokrinologie (Hormonstörungen) und des Hormonlabors der Kinderklinik, Universitätsklinikum Tübingen, für die entscheidenden Hinweise für eine SHOX-Defizienz, die Bedeutung der frühzeitigen Diagnosestellung und der rechtzeitigen Behandlung sensibilisieren.

Was ist die Ursache einer SHOX-Defizienz und wie häufig tritt sie auf?

Binder: Die häufigste Ursache des SHOX-Mangels ist der Verlust des SHOX-Gens auf dem kurzen Arm des X- oder Y-Chromosoms. Das Gen liegt in einer genomischen Region mit hochfrequenter Rekombination während der Reifeteilung und struktureller Prädispositionen für diesen Genverlust. Es gibt aber auch andere Mutationen des Gens, die seltener sind. Die Häufigkeit des SHOX-Mangels wird in der Gruppe der kleinwüchsigen Kinder auf mindestens 2 % geschätzt, ist also wahrscheinlich häufiger als der Wachstumshormon-Mangel.

Warum ist eine SHOX-Defizienz als Ursache für Kleinwuchs nur schwer zu erkennen?

Reinehr: Eine Veränderung im SHOX-Gen führt neben der Wachstumsstörung und leichten Knochendeformitäten zu keinen weiteren Symptomen. Alle diese Veränderungen können unterschiedlich stark ausgeprägt sein, so dass

Ihre Ansprechpartner:

Weber Shandwick Frankfurt
Speicherstraße 59
60327 Frankfurt a.M.

Name Dr. Brigitte Muskalla
Büro: 069 913 043-60
eMail: bmuskalla@webershandwick.com

Lilly Deutschland GmbH
Werner-Reimers-Straße 2-4
61352 Bad Homburg
www.lilly-pharma.de

Pressestelle
Büro: 06172 273-2738
Fax: 06172 273-2539
eMail: pressestelle@lilly.com

Im Fall einer Veröffentlichung freuen wir uns über ein Belegexemplar.

¹ Humatrop® ist angezeigt für die Behandlung von Kindern mit Wachstumsstörungen infolge eines durch DNA-Analyse bestätigten SHOX-Mangels¹

sie leicht übersehen werden können. Da der Erbgang autosomal dominant ist und außer bei seltenen Neumutationen auch immer ein Elternteil von Kleinwüchsigkeit betroffen ist, wird häufig ein „idiopathischer familiärer“ Kleinwuchs angenommen. Zudem führt eine SHOX-Defizienz nicht zu einem Wachstumsknick, was als das Leitsymptom von vielen Pädiatern angesehen wird, um einen kleinwüchsigen Patienten in einer endokrinologischen Ambulanz vorzustellen.

Welche Anomalien des Skeletts oder Disproportionen können bereits früh auf eine SHOX-Defizienz hinweisen?

Binder: Bei Vorschulkindern sind Anomalien des Skeletts kaum vorhanden. Gelegentlich kann schon sehr früh in der Handradiographie eine Aufhellung der medialen distalen Radiusmetaphyse nachweisbar sein. Klinische Zeichen können eine Supinationshemmung im Handgelenk, auffällig breite Unterarme, kurze Unterschenkel mit kräftiger Wadenmuskulatur, ein hoher Gaumen oder eine Metacarpalverkürzung sein.

Welche Tools stehen dem Pädiater für eine Verdachtsdiagnose zur Verfügung?

Reinehr: Ein disproportioniertes Wachstum eines kleinwüchsigen Kindes sollte immer an eine SHOX-Defizienz denken lassen. Als einfache Maßnahme kann hier die Armspannweite im Vergleich zur Körperhöhe gemessen werden. Liegt diese unter 96 % (ab dem vierten Lebensjahr) liegen verkürzte Extremitäten im Vergleich zum Rumpf vor. Für jüngere Kinder gibt es auch Perzentilen für die Sitzhöhe oder die Armspannweitenlänge. Daneben können im Röntgenbild der linken Hand ab dem 8. bis 10. Lebensjahr radiologische Veränderungen auftreten. Liegt die Verdachtsdiagnose einer SHOX-Defizienz vor, so kann diese genetisch mittels verschiedener Verfahren (z. B. FISH; MLPA) gesichert werden.

Warum ist eine frühzeitige Identifizierung von SHOX-Defizienz für eine erfolgreiche Behandlung der betroffenen Kinder so wichtig?

Binder: Je früher die Diagnose eines SHOX-Mangels als Ursache des Kleinwuchses gestellt wird, desto eher kann mit rekombinantem Wachstumshormon behandelt werden. Die Behandlung sollte möglichst mindestens drei Jahre vor Eintritt der Pubertät beginnen.

Welche Therapiemöglichkeiten stehen bei einer SHOX-Defizienz zu Verfügung?

Reinehr: Der Kleinwuchs bei der SHOX-Defizienz kann mit Wachstumshormonen behandelt werden. Dabei stellt der genetische Befund einer SHOX-Defizienz keine absolute Behandlungsindikation für Wachstumshormon dar. Es sollte immer zusammen mit dem Patienten und dessen Familien die Ent-



scheidung unter Berücksichtigung der zu erwartenden Endlänge gefällt werden. Ist die Behandlung erfolgreich, wird diese bis zum Schluss der Wachstumsfugen durchgeführt.

SHOX-Diagnostik: Hilfen für das weitere Vorgehen

Lilly Deutschland bietet interessierten Pädiatern viele weitere Informationen zum Thema SHOX-Defizienz. Darunter auch eine einfache Schritt-für-Schritt-Anleitung, die entscheidende Hinweise liefern kann, ob eine weiterführende Diagnostik beim pädiatrischen Endokrinologen sinnvoll wäre. Mehr erfahren Sie unter: <https://www.lilly-pharma.de/shox>

PP-HG-DE-0095

¹ Humatrope® Fachinformation, Stand März 2019, https://www.lilly-pharma.de/assets/pdf/weitere-arzneimittel/fachinformation/fachinformation_humatrope_fuer_pen.pdf

Über Lilly

Eli Lilly and Company gehört zu den weltweit führenden Unternehmen im Gesundheitswesen. Gegründet wurde Lilly vor mehr als 140 Jahren von einem Mann, der sich der Entwicklung und Herstellung qualitativ hochwertiger Medikamente für Erkrankungen mit dringendem medizinischem Bedarf verschrieben hatte. Diesem Ziel sind wir bis heute treu geblieben.

Wir bei Lilly wollen das alltägliche Leben der Menschen positiv verändern – durch die Erforschung von Medikamenten, durch ein besseres Verständnis für den Umgang mit Krankheiten und durch Unterstützung von kranken Menschen, deren Familien und Freunden. Unsere Arbeit – angefangen bei der Entdeckung, Entwicklung, Herstellung und dem Vertrieb von Arzneimitteln bis hin zu Patientenprogrammen sowie ehrenamtlichen Initiativen – spiegelt unsere Tradition wider: Fürsorge und Forschergeist miteinander zu verbinden, um das Leben von Menschen weltweit besser zu machen oder zu vereinfachen.

Wenn Sie mehr über Lilly erfahren wollen, besuchen Sie unsere Website www.lilly-pharma.de