

Pressemitteilung

20.04.2021

Neuer Service von Lilly Deutschland für Kinderärzte

Schritt-für-Schritt-Anleitung erleichtert Diagnose einer SHOX-Defizienz

Mit Hilfe einer von Lilly Deutschland entwickelten einfachen Anleitung können Kinderärzte jetzt in drei Schritten leichter feststellen, ob ein Kleinwuchs möglicherweise auf einer SHOX-Defizienz beruht. Die Anleitung lässt sich ohne großen Zusatzaufwand z. B. im Rahmen der Vorsorgeuntersuchungen einbinden und kann entscheidende Hinweise liefern, ob eine weiterführende Diagnostik beim pädiatrischen Endokrinologen sinnvoll wäre. Bestätigt eine Gen-Analyse den Verdacht, kann eine rechtzeitige Therapie bei präpubertären Kindern mit dem humanen Wachstumshormon Humatrope^{1,*} (Somatotropin) helfen, das Längenwachstum effektiv zu verbessern. Die Schritt-für-Schritt-Anleitung können interessierte Pädiater bei Lilly Deutschland telefonisch unter +49 6172 273 2222 bzw. unter <https://www.lilly-pharma.de/kontakt> anfordern – oder mit einem Klick unter <https://www.lilly-pharma.de/shox> herunterladen.

Das auf den Geschlechtschromosomen lokalisierte SHOX-Gen (Short Stature Homeobox Gen) spielt eine Schlüsselrolle bei der Kontrolle des Längenwachstums. Fällt die Funktion einer oder beider Kopien des Gens aufgrund von Mutationen oder Deletionen aus, spricht man von einer SHOX-Defizienz (SHOX-D). Sie kann vererbt werden oder spontan auftreten und betrifft zwischen 1,5 % und 17% der kleinwüchsigen Personen.^{2,3,4} Neben dem Kleinwuchs können auch andere klinische Zeichen wie Disproportionen und Deformitäten auf eine SHOX-Defizienz hindeuten. Sie bilden sich jedoch häufig erst im Schulalter aus oder werden auffälliger.⁵

Für Pädiater ist es daher oft schwierig, allein aus der Anamnese und der körperlichen Untersuchung auf das mögliche Vorliegen einer SHOX-Defizienz zu schließen, was die frühzeitige Diagnose und Behandlung verzögern kann.

Lilly Deutschland hat daher eine Schritt-für-Schritt-Anleitung entwickelt, die es ermöglicht, den Verdacht auf SHOX-Defizienz mit nur zwei raschen Messungen zu erhärten. Bei der auf einer Studie von Malaquias et al. beruhenden Methode werden zunächst die Sitz- und die Körperhöhe des Kindes in Zentimeter ermittelt.⁶ Der Quotient aus beiden wird anschließend mit den +2 SDS-Werten für Mädchen bzw. Jungen einer Referenztabelle verglichen.

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.

* Humatrope[®] ist angezeigt für die Behandlung von Kindern mit Wachstumsstörungen infolge eines durch DNA-Analyse bestätigten SHOX-Mangels.¹

Liegt er über dem für das jeweilige Alter angegebenen Wert, wird die Überweisung zu einem pädiatrischen Endokrinologen empfohlen, um den Verdacht auf einen SHOX-Gendefekt zu verifizieren. Dieser kann dann eine Behandlung mit Humatrope® einleiten, dem einzigen Somatotropin-Präparat, das in Deutschland zur Behandlung von Kindern mit Wachstumsstörungen infolge eines durch DNA-Analyse bestätigten SHOX-Mangels zugelassen ist.¹

Über Humatrope®


Humatrope® enthält gentechnologisch hergestelltes Wachstumshormon, das seiner Struktur nach identisch mit dem menschlichen Wachstumshormon der Hypophyse ist. Die Dosierung und die Behandlungsdauer werden vom Arzt individuell auf das Kind abgestimmt und festgelegt.¹ Für Kinder mit SHOX-Mangel, beträgt die empfohlene Dosis 0,045 – 0,050 mg/kg Körpergewicht pro Tag als subkutane Injektion mit einem Pen. Nach gründlicher Anleitung durch den Arzt kann die subkutane Injektion von älteren Kindern auch selbst durchgeführt werden, bei Kleinkindern hingegen von den Eltern oder vom Arzt.⁷

Bei Interesse bietet Ihnen Lilly Deutschland weitere Informationen zum Thema SHOX-Defizienz unter <https://www.lilly-pharma.de/shox>


**VERDACHT AUF SHOX-DEFIZIENZ
BEI KINDERN MIT KLEINWUCHS?**

Schritt-für-Schritt Anleitung:
Berechnung des Quotienten aus Sitzhöhe zu Körperhöhe¹

**1. SITZHÖHE
MESSEN***



**2. KÖRPERHÖHE
MESSEN**



3. QUOTIENT BERECHNEN

Berechnen Sie den Quotienten Sitzhöhe/ Körperhöhe

: =
Sitzhöhe (cm) Körperhöhe (cm) Quotient

! Ist der berechnete Wert größer als der jeweils angegebene +2 SDS-Wert in der Tabelle**, ist eine Überweisung zu einem pädiatrischen Endokrinologen empfehlenswert, um den Verdacht auf einen SHOX-Gendefekt zu verifizieren.

+2 SDS Jungen	Alter in Jahren	+2 SDS Mädchen
0,887	1	0,889
0,840	2	0,839
0,805	3	0,803
0,587	4	0,587
0,578	5	0,577
0,570	6	0,571
0,564	7	0,564
0,558	8	0,558
0,551	9	0,552
0,544	10	0,549
0,539	11	0,545
0,536	12	0,541
0,532	13	0,541
0,532	14	0,544
0,534	15	0,548
0,537	16	0,550
0,538	17	0,550
0,541	18	0,550

Name:




Abbildung:

Schritt-für-Schritt-Anleitung: In drei Schritten kann der Verdacht auf SHOX-Defizienz in wenigen Minuten erhärtet werden.

© Lilly Deutschland GmbH



PP-HG-DE-0081

-
- ¹ Humatrope® Fachinformation, Stand März 2019, https://www.lilly-pharma.de/assets/pdf/weitere-arzneimittel/fachinformation/fachinformation_humatrope_fuer_pen.pdf
 - ² Binder G. Short Stature due to SHOX Deficiency: Genotype, Phenotype, and Therapy. *Horm Res Paediatr* 2011;75:81–89.
 - ³ Rappold G et al. Genotypes and phenotypes in children with short stature: clinical indicators of SHOX haploinsufficiency. *J Med Genet*. 2007 May;44(5):306–313.
 - ⁴ Rosilio M et al. Children with SHOX Deficiency in France. *J Clin Endocrinol Metab*, July 2012,97(7):E1257–E1265.
 - ⁵ Munns CJ et al.:Expression of SHOX in human fetal and childhood growth plate. *J Clin Endocrinol Metab*. 2004;89:4130–5.
 - ⁶ Malaquias AC et al. The sitting height/height ratio for age in healthy and short individuals and its potential role in selecting short children for SHOX analysis. *Horm Res Paediatr*. 2013;80(6):449–56.
 - ⁷ Humatrope® Gebrauchsinformation, Stand März 2019, https://www.lilly-pharma.de/assets/pdf/weitere-arzneimittel/gebrauchsinformation-bediensanleitungen/gebrauchsinformation_humatrope.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