

Fallbeispiele:

Fall 1: Jano, geb. 30.10.2003 (Wachstum und SD)

SS: VZWT 26. SSW, sonst i.O.

Geburt: 38 2/7 SSW, Gew 2850g, KL 46cm, KU 33cm, Apgar 7/9/9 ANS bei Vd.a. wet Lung, schnelle Besserung

Im Alter von 9 Monaten Überweisung vom HA: wegen auffälliger Kopfform und Knick in der Längen- und Gewichtskurve

Beurteilung: mässiggradiger PMER, Akrozephalie, Strabismus divergens intermittens re

14 Monate: neu

Rotatorischer Nystagmus: Zuweisung Neuroophthalmologie: im MRI ausgeprägte periventriculäre Leukomalazie

15 Monate: Neuropädiatrie:

Unklare PMER, Myelinisierungsverzögerung und Dysmyelinisierung im Schädel-MRI, wechselnde Augenbewegungsstörung, Vd.a. Hyperopie/ Stauungspapille bds, Minderwuchs

17 Monate: Chromosomenuntersuchung: Del. 18p- : Physio, HPFE

26 Mo: Genetisches Konsil ZH: ...u.a. Schilddrüsen Über- oder Unterfunktion.

Im Verlauf: Kleinwuchs, J. ist oft müde, mag nicht körperlich, schläft viel.

Regelmässige SD-Kontrolle TSH leicht über dem Normwert 4.3mU/l (N: 0.1-3.7), T4 91.9nmol/l (N: 65-165), dann wieder normal

16j: Überweisung zu Endokrinologin: subklinische Hypothyreose mit erhöhten AK gegen thyreoidale Peroxidase, hypertropher Verlaufsform einer Autoimmunthyreopathie Hashimoto, sonographisch hypertrophe, kleinknotige inhomogene SD ca 25ml

Beginn einer Substitution mit Eltroxin 0.05mg, Verbesserung der SD-Werte, aber darunter immer noch Müdigkeit.

Frage: Wie weiter mit Eltroxin? Andere Ursache der Müdigkeit?

Fall 2: SD

Sara, geb 19.5.2004

Bei Geburt Dg Trisomie 21 mit:

- St.n. Totalkorrektur kompletter AV-Kanal, PDA-Ligatur
- St.n. Einlage Pacemaker wegen intermitt. komplettem AV-Block(2/21)
- St.n. rez. Einlagen von Paukenröhrchen wegen Seromucotympanon

Jahreskontrolle 5/16: Beschwerdefrei

Aber: SD-Labor: TSH 2.2mU/l (N 0.1-3.7), tot. T4 61.5nmol/l (N: 65-165)

Frage: Weiter abklären oder abwarten und kontrollieren?

Fall 3: SD
Alina geb. 9.9.2012

PA und FA bland.

JL: 9/21 Seit 3-4 Wochen Schwindel beim Aufstehen, oft müde, mag nicht. Alltag kann sie bewältigen, Schlaf i.O. E: mag nicht viel essen. Nur noch selten Bauchschmerzen.

St: unauffällig

Labor: TSH 4.77 mU/l (N:0.66-4.14); fT4 17.7pmol/l (N: 11.6-21.5)

Frage: wie weiter? Behandeln, abwarten und kontrollieren?

10/21: Beginn mit Euthyrox 25mcg/d, BE nach 1 Monat: TSH 3.17mU/l (N: 0.6-4.84), fT4 19.6pmol/l (N: 11.6-21.5); TSH-Rezeptor-AK, Thyreoidale Peroxidase-AK, Thyreoglobulin Ak alles unauffällig.

5/22: vor 1 Monat Euthyrox gestoppt. Geht gut, ausgeglichen, nicht mehr müde, geht in Schule gut, streng.

Labor: TSH 3.53mU/l (N:0.66-4.14); fT4 16.1pmol/l (N: 11.6-21.5)

Fall 4: Wachstum

Fabian, geb. 14.7.2009:

JL: Zuweisung wegen Makrosomie

PA: SS unauffällig

Geb spontan 41 5/7 SSW, GG 3730g, GL 53cm, KU 36cm

St.n.OP einer glandulären Hypospadie

St: Guter AEZ, 77.2kg (über P.97), KL 180.7cm (über P97), BMI 23.6 (P90-97)

Rx li Hand dv: CA13j. KA: 13j., erreichte Länge: 87.6%, errechnete Endlänge 206cm

Beurteilung: Grosswuchs über dem elterlichen Zielbereich

Proc: Überweisung zu

Kinderendokrinologe. Beurteilung: Nicht-syndromaler, grenzwertig familiärer Grosswuchs mit Skelettreifungsbeschleunigung von ca. 3 Monaten, zu erwartende Endlänge 194-195cm. Übergewicht. Proc: Ko co Hausarzt nach 6 Monaten

Fall 5: Wachstum, SGA

Caroline W, geb. 4.3.2002

Ehemaliges FG 24 4/7 SSW, GG 375g mit:

- Chronic lung disease
- ROP
- Pulmonal arterielle Hypertonie
- Nephrocalcinose bds, Nephrolithiasis re
- Leichter PMER
- Symmetrische Wachstumsretardierung

8/2006: endokrinologische Erstuntersuchung:

Primordialer Kleinwuchs bei extremer Frühgeburtlichkeit, Empfehlung einer WH-Therapie.

Endgrösse geschätzt 145 +/- 5cm, Grössengewinn 15-18cm

Eltern entscheiden sich dagegen.

7/2012: erneute endokrinologische Beurteilung:

Relativer Kleinwuchs mit beginnender Pubertät bei extremer Frühgeburtlichkeit und SGA.

Endlänge 144-149cm, da beginnende Thelarche. WH-Therapie erneut von den Eltern abgelehnt.

Letzte Messung: 11/2017: (15 ½ Jahre): 47.9kg (P25-50), KL 149.3cm (P3), kein Wachstum mehr im letzten Halbjahr.

Frage: Wie würde man heute vorgehen? Was könnte man erreichen bezüglich Endlänge? Welche Nebenwirkungen könnten auftreten?

Fall 6: Wachstum

Diagnosen

Wachstumsknick bei dysproportioniertem Wachstum (positive Familienanamnese)

- Basisabklärungen unauffällig
- Karyotyp 46 XX
- Knochenalter altersgerecht
- Binder Index knapp positiv, keine Madelungdeformität

Jetziges Leiden

Kommt zur Besprechung der Laborresultate bei Wachstumsknick. Systemanamnese bland, 2.KG

Bruder 3 Jahre, gesund

Persönliche Anamnese: TG, eutroph, kein SGA, bisher gesund

Familienanamnese: Mutter, Grossvater (156cm) und Urgrossmutter (148cm) klein und dysproportioniert (rhizomel). Mutter schwanger mit 3.Kind mit bekannt verkürztem Femur

Mutter: Länge 153.6cm, SH 87cm, BL 66.6cm, SH/BL 130 (P >97), Armspanne 146cm. Binder Index positiv (2.44 <2.7), keine Madelung Deformität

Befunde

5 10/12 Jahre altes Kleinkind in bestem AZ, BD 97/54 mmHg, Länge 104.9cm (P 3), G 16.5kg (P 10 - 25), Armspanne 97.5 cm, SH 60.6cm, BL 44.3cm, SH/BL 136 (P >97). Kardiopulmonal und abdominal unauffälliger Untersuchungsbefund. PSR bds seitengleich symmetrisch auslösbar, keine

Dysmorphiezeichen. Tanner B1 P1. Keine Madelungdeformität

Binder Index knapp positiv (2.34 < 2.4)

Röntgen Hand links vom 22.10.2020 : Knochenalter nach Greulich und Pyle 6 Jahre bei chronologischem Alter von 5 9/12 Jahren

Fragen: DD? Procedere?

Fall 7: SD

Frage aus der Praxis:

- Verursacht eine latente Hypothyreose Symptome wie verminderte Leistungstoleranz, Obstipation, schlechtes Essverhalten?

Fall aus der Praxis hierzu:

S. E. geboren 23.09.2011:

Bereits im ersten Lebensjahr knappe Gewichtszunahme (anamnestisch, Kurve objektiv normal), schlechtes Essverhalten mit wenig Appetit, kaum Gemüse, kein Fleisch. Stets eher obstipiert, wenn bei Eisenmangel Maltofer gegeben wurde, zusätzliche Verschlechterung der Obstipation. Movicol wurde verweigert, gaben Gatinar.

Wachstumskurve unauffällig, aber für Mutter schlechtes Gedeihen.

Erstmals in Praxis 19.04.2013, am 30.05.2013 dann Labor. Ferritin tief, TSH 6.6mU/l, T3 frei und T4 frei normal. Thyreoglobulin Ak und Thyroperoxydase Ak normal. Gabe von Maltofer, Kontrolle in drei Monaten. Dann im September **TSH 8.9, T3 frei und T4 frei normal**. Dann Ueberweisung Kispi, Beginn mit Euthyrox. Eltern verabreichen das verordnete Euthyrox aber nicht bis zur Kontrolle im Oktober bei mir. Ich sage, sie müssen nun beginnen. Im Januar 2014 persistierend schlechter Esser. Muss gemäss Angabe der Mutter für mich essen (noch ein Löffeli für Dr. Haefeli!!!).

In der Folge zwei Absetzversuche (2016 und 2021, klinisch ohne Symptome), geht nicht.

Genetik für PAX8 und TSH-Rezeptor-Gen-Mutation negativ.

Juli 2022: Mutter tel MPA, Elias mag im Sport nicht, kommt nun in die 5. Klasse, will Bestätigung, dass Elias wegen Hypothyreose nicht mag.

Termin 08.08.2022: 1km joggen oder 5km Velofahren gerade aus sei viel zu viel. Miserabler Esser.

Blasses Kind mit stark verkürzter Muskulatur, tollpatschig. **TSH erhöht (5.02, Normwert bis 4.16mU/l).**

Ich erhöhe Euthyrox von 37.5mikrogramm auf 50mikrogramm täglich.

Kann diese minime Erhöhung des TSH spürbar sein?

Bemerkung Mutter: Elias ist sehr speziell, er hat einfach alles! Auf meine Nachfrage, ob er einfach kein Sportler sei und anderes bevorzuge, sagt sie, das könnte schon sein. Auf die Frage, ob er bemerke, wenn es jemandem nicht so gut gehe, wenn jemand traurig sei, antwortet die Mutter: ASS sei es dann sicher nicht und blockt sofort ab.