Archiv-Webinar:

Persistierende Thyreotoxikose im Rahmen einer neurologischen Entwicklungsstörung: MCT8 Defizienz

– Referenten-Infos und Ablaufplan zur Vorlage bei der Ärztekammer Berlin

Rahmenbedingungen

Verfügbar:	27.02.2026 - 26.02.2027
Sendezeit:	27.02.2026 16:00 – 17:00 Uhr, danach On Demand verfügbar
Titel:	Persistierende Thyreotoxikose im Rahmen einer neurologischen Entwicklungsstörung: MCT8 Defizienz
Technik:	Archiv-Webinar
Veranstalter:	esanum GmbH
Referenten:	**Dr. med. Anette Hackenberg**, Chefärztin am Universitäts-Kinderspital Zürich (Kispi), Zürich, Schweiz, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt Pädiatrische Neurologie
	Dr. med. Ilja Dubinski, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin Schwerpunkt Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie Pädiatrisch-Endokrinologisches Zentrum Zürich (PEZZ), Zürich, Schweiz
Moderation:	Dr. med. Götz-Johannes Peiseler
Wiss. Leitung:	Dr. med. Monika Steiner, Redaktion Medizin Factory Seven Media & Consulting GmbH & Co. KG
Teilnehmer:	esanum Mitglieder, überwiegend aus den Fachbereichen Pädiatrie, Endokrinologie und Neurologie
Teilnahme:	kostenlos
Sponsoring:	Egetis Therapeutics AB
Bearbeitungsdauer:	59 Minuten + 15 min LEK (10 Fragen)

Frühe Entwicklungsstörungen mit ausgeprägter Hypotonie und verzögerter Myelinisierung stellen in der pädiatrischen Neurologie und Endokrinologie eine diagnostische Herausforderung dar. Die CME-Fortbildung widmet sich der MCT8 Defizienz (Allan-Herndon-Dudley-Syndrom) als seltene, aber klinisch hochrelevante Differenzialdiagnose bei Säuglingen und Kleinkindern mit schwerer Entwicklungsverzögerung und auffälligen Schilddrüsenhormonkonstellationen.

Im ersten Vortrag stellt Dr. Annette Hackenberg anhand longitudinaler Fallverläufe die neurologischen Leitsymptome der MCT8 Defizienz dar. Im Fokus stehen früh beginnende Rumpfhypotonie, fehlende Kopfkontrolle, dyskinetische Bewegungsstörungen, Epilepsie sowie die charakteristische verzögerte Myelinisierung im MRT. Ergänzend werden typische Begleitbefunde wie Tachykardie und Gedeihstörung sowie genetische Ursachen durch Mutationen im SLC16A2-Gen erläutert. Die Präsentation verdeutlicht, dass nicht jede frühkindliche Bewegungsstörung einer Zerebralparese entspricht und dass die gezielte Bestimmung von Schilddrüsenhormonen bei entsprechender Klinik essenziell ist.

Der zweite Vortrag von Dr. Ilja Dubinski beleuchtet die endokrinologischen Grundlagen der Erkrankung. Anhand klinischer Fallbeispiele wird die typische Laborkonstellation mit niedrigem freiem T4, erhöhtem freiem T3 und oft normalem TSH herausgearbeitet. Besonderes Augenmerk gilt der freien T3/freien T4-Ratio als einfachem diagnostischem Hinweis. Darüber hinaus werden pathophysiologische Aspekte des gestörten Schilddrüsenhormontransports ins Gehirn, der natürliche Krankheitsverlauf sowie aktuelle therapeutische Ansätze diskutiert. Dabei wird die Behandlung der peripheren Thyreotoxikose mit dem T3-Analogon Tiratricol kritisch eingeordnet, einschließlich der Grenzen hinsichtlich einer Beeinflussung der neurologischen Entwicklung.

Die Fortbildung vermittelt praxisrelevantes Wissen zur frühzeitigen Erkennung der MCT8 Defizienz und unterstreicht die Bedeutung einer interdisziplinären Diagnostik sowie einer realistischen therapeutischen Zielsetzung.

Fortbildungsseite: https://www.esanum.de/webinars/expertendialog-fruehe-entwicklungsstoerung-mit-auffaelligen-schilddruesenwerten-mct8-defizienz

anmelden

in 15 Tagen

In diesem Expertendialog wird die MCT8 Defizienz (Allan-Herndon-Dudley-Syndrom) sowohl aus neurologischer als auch endokrinologischer Sicht vorgestellt, und die jeweiligen Therapieoptionen besprochen.

Referenten

Dr. med. Anette Hackenberg
Chefärztin Pädiatrische Neurologie, Universitätskinderspital Zürich

Dr. med. Ilja Dubinski
Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Spez. Päd. Endokrinologie & Diabetologie, PEZ Zürich

Im Detail

MCT8 Defizienz (Allan-Herndon-Dudley-Syndrom) ist eine seltene genetische Störung, die durch Mutationen im SLC16A2-Gen auf auf dem X-Chromosom verursacht wird, welches für das Membranprotein MCT8 kodiert. Eine Dysfunktion dieses Transporters resultiert in einem Ungleichgewicht der Schilddrüsenhormone, welches sich klinisch heterogen darstellen kann. Es zeigt sich einerseits eine neurologische Entwicklungsstörung und andererseits eine persistierende, periphere Thyreotoxikose mit daraus folgenden, mannigfaltigen Symptomen. Die Diagnosebestätigung ist oft verzögert und häufig mit Fehldiagnosen behaftet. Patienten mit MCT8 Defizienz benötigen eine multidisziplinäre Betreuung, vor allem durch (Kinder-) Neurologen und Endokrinologen, damit die Patienten adäquat betreut werden können.

Tags

Neurologie | Kinderheilkunde / Kinder- und Jugendmedizin | Endokrinologie und Diabetologie

Urheberrecht
Foto: Adobe Stock / Jaren Wicklund

Mit freundlicher Unterstützung von EGETIS THERAPEUTICS