



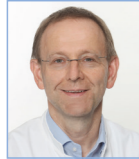
Unser Team

Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie
Ihre Ansprechpartner vor Ort:



Univ.-Prof. Dr. med. Arndt Borkhardt
Klinikdirektor

Stammzelltherapie



Prof. Dr. med. Roland Meisel
Stellvertretender Klinikdirektor



Dr. med. Friedhelm Schuster
Oberarzt



PD Dr. med. Sujal Ghosh
Oberarzt

Kinder-Rheumatologie



Dr. med. Prasad Thomas Oommen
Bereichsleiter, Oberarzt

Pädiatrische Palliativmedizin



Dr. med. Laura Doriana Trocan
Oberärztin

Regionale Tiefenhyperthermie



PD Dr. med. Rüdiger Wessalowski
Oberarzt

Immundefektzentrum



PD Dr. med. Hans-Jürgen Laws
Geschäftsführender Oberarzt



PD Dr. med. Sujal Ghosh
Oberarzt

Allg. Kinder-Hämatologie-Onkologie



Dr. med. Triantafyllia Brozou
Oberärztin



PD Dr. med. Dr. med. univ. Florian Babor
Oberarzt



Univ.-Prof. Dr. med. Marc Remke
Oberarzt



PD Dr. med. Rüdiger Wessalowski
Oberarzt

Hämostaseologie



PD Dr. med. Hans-Jürgen Laws
Geschäftsführender Oberarzt

Kontakt und Terminvergabe:

Chefsekretariat: Frau Brockmann-Metz 0211-8117680
Oberarztsekretariat: Frau Lehr 0211-8116341
Päd. SZT: Frau Schiefer 0211-8119297
Termine Hämatologie/Onkologie: 0211-8118590
Termine Rheuma/Immun: 0211-8118297
Servicehandy für Ärzt:innen: 0160-93902262

Website:

www.uniklinik-duesseldorf.de/kinderonkologie

Impressum:

Herausgeber: Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und
Klinische Immunologie, Universitätsklinikum
Düsseldorf, Moorenstraße 5, 40225 Düsseldorf
Fotos: UKD

Düsseldorfer

KINDER-ONKOLOGIE, -HÄMATOLOGIE UND KLIN. IMMUNOLOGIE - NEWS

Ausgabe 1 | Februar 2023



Thema: 3 Jahre Neugeborenen-Screening zur Früherkennung von SCID (Schwerer kombinierter Immundefekt) Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) an der Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie immer mehr gefragt

VORWORT

Liebe Kolleginnen und Kollegen,



angeborene Störungen der blutbildenden Systeme rücken zunehmend in den Fokus der Diagnostik bei Patienten mit atypischen infektiologischen, inflammatorischen und hämatologischen Krankheitsbildern. Nicht zuletzt hat die SARS-CoV-2 Pandemie durch die immunologischen Krankheitsbilder „Post-Covid“ oder „PIMS“ und durch die Impfung die Relevanz des Immunsystems stärker in das Bewusstsein aller Bürger nähergebracht. Zudem sind durch demographische Veränderungen in Deutschland auch hämatologische Krankheiten, die in anderen Breiten bislang endemisch waren, zunehmend prävalent. Um diesen Entwicklungen Rechnung zu tragen, sind in den letzten Jahren die Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) in Düsseldorf, insbesondere in der Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie, gegründet worden. Neben dem onkologischen Schwerpunkt Tumorprädisposition sollen die benignen Erkrankungen der immunologischen, rheumatologischen und hämatologischen Reihe weiter die Ihnen bekannte Betreuung in der entsprechenden Fachambulanz erfahren, jedoch durch die übergeordnete Struktur innerhalb des Zentrums für Angeborene Störungen des Immunsystems (ZASI), des Zentrums für Pädiatrische Rheumatologie und Autoinflammation (ZERPRAT) und des Zentrums für Angeborene Störungen des Knochenmarks und der Blutbildung (ZKMBB) eine besondere Zertifizierung erfahren und die bisherige Qualität gerade im interdisziplinären Kontext weiter ausbauen. Patienten werden bei Bedarf leichter innerhalb der ZSE-Struktur ggf. auch mit Zentren des ZSE-Netzwerks oder Netzwerken individueller ZSE-Zentren besprochen. Der gemeinsame Bundesausschuss hat zwei besonderen Erkan-

kungen, die an der Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie seit Jahrzehnten betreut werden, einen besonderen Stellenwert eingeräumt. Das Neugeborenen-Screening für SCID (Schwerer kombinierter Immundefekt oder severe combined immunodeficiency) und SCD (Sichelzellerkrankung oder sickle cell disease) wurde 2019 bzw. 2021 begonnen. Für beide Erkrankungen ist eine ausgewiesene Expertise am Klinikum vorhanden. Für die Erkrankung SCID ist unser Klinikum eines von zehn bundesweiten Zentren, das für die Durchführung einer Stammzelltransplantation vorgesehen wurde. Als einziges in NRW zählt es auch zu den größten Zentren in Deutschland. Nicht zu vernachlässigen sind die Tätigkeiten des psychosozialen Dienstes bei diesen Erkrankungen, insbesondere den Herausforderungen, die Eltern und Familien mit „klinisch gesunden“, aber „lebensbedrohlich erkrankten“ Neugeborenen zu betreuen.

Im Folgenden möchten wir einen glücklich verlaufenen Fall einer seltenen Krankheit (Interleukin 7 Rezeptor – SCID) vorstellen, die in dieser klinischen Ausprägung (eineiige Zwillinge mit SCID) in der Literatur nur einmalig weltweit vorher beschrieben ist – vor 26 Jahren in Düsseldorf...

Mit freundlichen Grüßen aus der Düsseldorfer Klinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie,

Ihr

Prof. Dr. Arndt Borkhardt

Eineiige Zwillinge mit schwerem T-Zelldefekt (SCID) Ein Fallbericht

Oskar und Fritz kommen im Juli 2021 als eineiige Zwillinge in der 34+0 SSW im Münsterland auf die Welt und werden zunächst bei Frühgeburtlichkeit auf einer neonatologischen Intensivstation versorgt.

Die Kinder können sich zügig cardiorespiratorisch anpassen; es bestehen keine infektiologischen Auffälligkeiten. Der enterale Kostenaufbau gestaltet sich komplikationslos. In den ersten Lebenstagen „abgenommenen Trockenblutkarte“ zur Durchführung des Neugeborenen-Screenings zeigt sich bei den Kindern eine auffällige Befundkonstellation.

Mit vollständig fehlenden TRECs (Abbauprodukte der T-Zellrezeptorsynthese – „T cell receptor excision circle“) ergibt sich ein „urgent positive“ Befund. Gemäß der Empfehlung der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie (API) werden die Patienten unmittelbar einem CID-Zentrum (in diesem Fall das Universitätsklinikum Düsseldorf) vorgestellt.

In der durchflusszytometrischen („Konfirmationsdiagnostik“) Untersuchung bestätigt sich der Verdacht eines SCID. Die Zwillinge werden unmittelbar mit ihrer Mutter in eine Isoliereinheit mit HEPA-Filter und Schleusenzimmer in Düsseldorf übernommen. Im Laufe der weiteren 2 Wochen gelingt es durch immunologische und genetische Untersuchungen die zugrundeliegende Krankheit näher zu charakterisieren.

Bei den Kindern werden Mutationen im Gen für den Interleukin-7-Rezeptor gefunden. Die Diagnose SCID kann so molekulargenetisch gesichert werden. Es erfolgt die Verabreichung von prophylaktischen Medikamenten



Nach der Diagnose SCID werden die Zwillinge mit ihrer Mutter in eine Isoliereinheit mit HEPA-Filter in Düsseldorf übernommen (Foto: privat).



Dank der Stammzelltransplantation von der großen Schwester leben Oskar und Fritz ein ganz normales Leben. (Foto: privat)

(Antibiotika, Antimykotika und Immunglobuline). Eine Stammzelltransplantation wird für den nächst möglichen Zeitpunkt geplant.

Erfreulicherweise zeigt die Typisierung der Familie, dass die dreijährige Schwester in den 12 HLA-Merkmalen mit den Zwillingen übereinstimmt. Aufgrund der Spender-Empfänger-Konstellation und der genetischen Besonderheit dieser Erkrankung kann die Transplantation ganz ohne Gabe von Chemotherapie zur Konditionierung durchgeführt werden.

Im Alter von 3 Monaten bekommen die Jungs das Knochenmark ihrer großen Schwester infundiert – ein besonderer Tag für die Familie und auch

die Behandler. 6 Monate später können die meisten Medikamente abgesetzt werden. 1 Jahr später erfreuen sich alle fünf Mitglieder der Familie über ein prima funktionierendes Immunsystem... und aus den eineiigen Zwillingen werden „immunologisch-genetische Drillings“...

Aktuell in Deutschland gültiger TREC-Screening-Algorithmus für Neugeborene

