



PRESSEINFORMATION ZUM TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN

„Die meisten seltenen Erkrankungen bei Kindern sind genetisch bedingt“

Berlin, 26. Februar 2021. Bundesweit leiden drei bis vier Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung, darunter auch Kinder. Bei ihnen haben diese Erkrankungen oft genetische Ursachen, sie zeigen sich teils in einer Disposition zur Entwicklung von Tumoren. Der Kinder- und Jugendradiologe Prof. Dr. Jürgen F. Schäfer vom Universitätsklinikum Tübingen setzt bei der Diagnose und Therapie von betroffenen Kindern auf bildgebende Verfahren. Professor Schäfer leitet auch die AG Pädiatrische Radiologie in der Deutschen Röntgengesellschaft.

Herr Professor Schäfer, Sie leiten den Bereich Kinderradiologie am Universitätsklinikum Tübingen: Mit welchen seltenen Erkrankungen bei Kindern haben sie als Radiologe in Ihrem klinischen Alltag zu tun?

In Tübingen wurde bereits 2010 das erste Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) gegründet. Interessanterweise sind seltene Erkrankungen gar nicht so selten; man schätzt etwa, dass drei bis vier Millionen Patient:innen in Deutschland an einer seltenen Erkrankung leiden. Eine Erkrankung wird dann als selten eingestuft, wenn weniger als 6 von 10.000 Menschen daran leiden. Bezogen auf die Kinder ist es so, dass der größte Teil der seltenen Erkrankungen genetisch bedingt ist – rund 80 Prozent und daher bereits im Kindes- beziehungsweise Jugendalter klinisch manifest werden können. In der Pädiatrie des Universitätsklinikums Tübingen denken wir hierbei aber besonders auch an Tumorerkrankungen. Daher wurde 2017 auch ein Zentrum für seltene pädiatrische Tumoren, hämatologische und immunologische Erkrankungen gegründet.

Könnten Sie uns beschreiben, wie die Rolle der Radiologie bei der Diagnostik und Therapie seltener Erkrankungen bei Kindern aussieht?

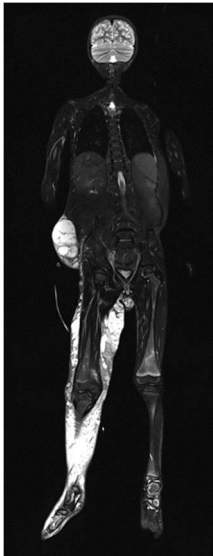
In Bezug auf das zuvor Gesagte ist es so, dass die Radiologie in der Diagnostik und im Therapiemanagement beziehungsweise in der Risikostratifizierung eine zentrale Rolle spielt. Wir nutzen daher alle diagnostischen und unter Umständen interventionellen Verfahren. In der Kinderradiologie sind wir häufig in jeder Phase des diagnostischen Work-up eingebunden, insbesondere aber auch bei der Früherkennung von Patient:innen mit Tumorprädispositionssyndromen. So wissen wir, dass etwa 10 Prozent aller Krebserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen genetisch bedingt sind: Zu den Häufigeren gehören u.a. das Li-Fraumeni Syndrom, das Constitutional mismatch repair deficiency syndrome (CMMRD), das hereditäre Paragangliom, aber auch, die wahrscheinlich bekanntere, Neurofibromatose Typ1. Es hat sich gezeigt, dass durch bildgebende Früherkennungsmaßnahmen eine deutliche Verbesserung des Überlebens erreicht wird. Da viele dieser Tumorsyndrome eine erhöhte Empfindlichkeit für Schädigungen durch ionisierende Strahlung aufweisen, wird in der Diagnostik der Ultraschall, aber auch die MRT favorisiert. Insbesondere in Form der Ganzkörper-MRT findet die Früherkennung eine relativ neue, aber sehr wichtige Basis. Wir optimieren und implementieren gerade neue Sequenzverfahren zur Optimierung und Beschleunigung der Untersuchung.



Vor dem Hintergrund Ihrer ärztlichen Erfahrungen: Wie könnte die Perspektive Ihres Aufgabengebietes in Zukunft aussehen, etwa bei der künftigen Ausbildung von Radiologen?

Unsere Aufgaben sind vielschichtig. Wir müssen aber besonders darauf achten, dass wir im multidisziplinären Dialog auf Augenhöhe bleiben können. Daher sind Kenntnisse der genetischen und klinischen Grundlagen dieser Erkrankungen, aber auch das Handeln nach nationalen und internationalen Leitlinien sowie die aktive Beteiligung an der Forschung nicht zuletzt auch mit Methoden der künstlichen Intelligenz Voraussetzung, dass die Radiologie respektive Kinderradiologie auch in Zukunft wahrgenommen wird. Diesem Umstand sollte natürlich auch im Rahmen der Weiterbildung zum/zur Radiolog:in und Kinderradiolog:in Rechnung getragen werden.

BILDMATERIAL



Ganzkörper-MRT bei einem 5-jähriger Jungen mit einem PTEN-Hamartom-Tumor-Syndrom (PHTS). Es wurden verschiedene Tumorentität diagnostiziert: u.a. Lymphangiome, ein Lipoblastom und eine Nephroblastomatose. Die MRT wird regelmäßig zum Therapie-Monitoring wiederholt. Zur Zeit, Targeted Therapie mit Sirolimus.

© Schäfer / Universitätsklinikum Tübingen



Prof. Dr. med. Jürgen Frank Schäfer, Leiter der Kinderradiologie am Universitätsklinikum Tübingen, Vorsitzender der AG Pädiatrische Radiologie in der Deutschen Röntgengesellschaft.

© Schäfer / Universitätsklinikum Tübingen



DEUTSCHE RÖNTGENGESELLSCHAFT
Gesellschaft für medizinische Radiologie e.V.

PRESEKONTAKT

Deutsche Röntgengesellschaft e.V.

Isabel Merchan Casado

Ernst-Reuter-Platz 10, 10587 Berlin

Fon: +49 (0)30 916 070 42

merchan@drg.de

<http://www.drg.de>