

Zentrum für seltene Tumoren, hämatologische und immunolo- gische Erkrankungen (ZSPT)

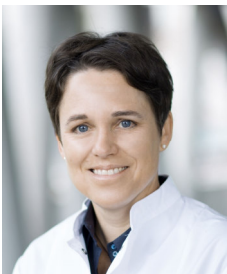
Das Zentrum für Seltene pädiatrische Tumoren, hämatologische und immunologische Erkrankungen (ZSPT) wurde 2017 gegründet, um eine optimale Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit seltenen onkologischen, hämatologischen und immunologischen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter zu ermöglichen.

Durch die Einrichtung des ZSPT gehen Behandlung und Erforschung von seltenen onkologischen, hämatologischen und immunologischen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter Hand in Hand. Dadurch profitieren die Patienten von den neusten Entwicklungen und Erkenntnissen zu Diagnostik und Therapie dieser Erkrankungen.

Ziele und Leistungen des Zentrums sind:

- Interdisziplinäre Betreuung der Patienten im Rahmen von Fachabteilungs-übergreifenden Spezial-Sprechstunden und Fallkonferenzen
- Enge Zusammenarbeit mit externen Partnern bei der Diagnostik und Behandlung der seltenen Erkrankungen
- Verbesserung der Grundlagenforschung, Durchführung von Studien und Entwicklung von Standards zur Diagnostik und Therapie
- Förderung der Aus-, Weiter- und Fortbildung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen bei Studierenden, Pflegepersonal und Ärzten
- Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen

Ansprechpartnerin



PD Dr. med. Ines Brecht
Stellvertr. Leiterin des ZSPT,
Stellvertr. Leitung der hämato-
onkologischen Ambulanz
Universitätsklinikum Tübingen
Tel. 07071-29-83773
Email: ZSPT@zse-tuebingen.de

SDS Deutschland e.V.

Wer wir sind



Helena Blöcker
1. Vorsitzende



Michael Peuker
Stellv. Vorsitzender



Dorothee Mundle
Dipl. Päd., Pädiatr.
Psychoonkologin

Was wir tun

- Wir unterstützen und helfen betroffenen Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen, und deren Angehörige und Freunde,
- sammeln Spendengelder für die Forschung und das SDSR-EU (Shwachman Diamond Syndrome Registry Europe),
- leisten Aufklärungsarbeit,
- vernetzen Fachleute, Ärzte und Betroffene weltweit

Weitere Informationen zu dem Verein finden Sie unter <https://sdsdeutschland.de/>

Impressum

Zentrum für Seltene Pädiatrische Tumoren, hämatologische und immunologische Erkrankungen (ZSPT)

© 2022 Universitätsklinikum Tübingen

www.medizin.uni-tuebingen.de

Zentrum für Seltene Pädiatrische Tumoren, hämatologische und immunologische Erkrankungen (ZSPT)

Kinderheilkunde I –

Allgemeine Pädiatrie, Hämatologie und Onkologie

Gründungssymposium des SDS Deutschland e.V.

Shwachman Diamond Syndrom



am 16.07.2022 um 10:30-13:00 Uhr

im Casino des Universitätsklinikums Tübingen
Hoppe-Seyler-Strasse 1



Universitätsklinikum
Tübingen

Shwachman Diamond Syndrom

Was ist das?

Das Shwachman Diamond Syndrom (SDS) ist eine sehr seltene, angeborene, vererbte Erkrankung (nur eine Person von 75.000 ist betroffen). Ein Kind wird mit SDS geboren, wenn zwei Veranlagungen, je eine von Vater und Mutter, zusammenkommen (sog. autosomal rezessiver Erbgang).

Dabei sind die Eltern in der Regel selbst gesund.

Das Syndrom ist nicht nur durch Veränderungen im Blutbild (Neutropenie, Thrombozytopenie, aber auch Anämie) gekennzeichnet, sondern zeigt sich nach Geburt vor allem durch eine Gedeihstörung, eine erhöhte Stuhlmenge und Fettstühle. Ursache ist eine Funktionsstörung der Bauchspeicheldrüse (Pankreas), Verdauungsenzyme fehlen, so dass es zu Problemen mit der Aufspaltung von Nahrungsfetten kommt, was wiederum zu fetthaltigen großen Stuhlmengen führt. Neben der Gedeihstörung kommt es zu einem Vitaminmangel (fettlösliche Vitamine A, D, E, K). Die fehlenden Enzyme und Vitamine können substituiert werden.

Bei Anzeichen einer Pankreasinsuffizienz sollte immer an ein SDS gedacht werden!

Insgesamt variieren die Krankheitsanzeichen bei Diagnosestellung des SDS stark. Die meisten Patienten werden bereits in der frühen Kindheit diagnostiziert, aber oft ist der Weg zur Diagnose schwierig und langwierig. Blutbildveränderungen (Neutropenie und andere Veränderungen), können aber müssen nicht vorhanden sein. Weniger häufig sind Minderwuchs, Skelettveränderungen und eine Lebervergrößerung.

Wenn die Neutropenie ausgeprägt ist (deutliche Verminderung von einer Untergruppe der weißen Blutzellen, den Neutrophilen), **leiden die Patienten an wiederholten bakteriellen Infektionen** und eine Behandlung mit G-CSF ist sinnvoll und hilfreich. Diese führt zu einem Anstieg der Neutrophilenzahl und damit zu einer Verminderung von bakteriellen Infektionen.

Eine weitere schwerwiegende mögliche Folge der Erkrankung ist das Entwickeln einer Leukämie oder eines myelodysplastischen Syndroms (MDS). In diesem Fall oder bei Versagen des Knochenmarks (schwerwiegende Verminderung der Blutbildung) ist eine Stammzelltransplantation notwendig.

Weitere Informationen finden Sie unter:

<https://sds-registry-europe.org/de>

Sa

Juli, 16

Festvorträge

🕒 10:30 Uhr

Ankommen - Kaffee

🕒 11:00 Uhr

Begrüßung durch den SDS Deutschland e.V.

Helena Blöcker, Michael Peuker, Vorsitzende

🕒 11:10 Uhr

Begrüßung durch das Zentrum für seltene Tumoren, hämatologische und immunologische Erkrankungen (ZSPT) Tübingen

PD Dr. med. Ines Brecht, Prof. Dr. med. Peter Lang, Leitung ZSPT

🕒 11:20 Uhr

Europäisches Register für SDS – was können wir lernen?

Dr. med. Cornelia Zeidler, Leitung SCNIR und SDRS-EU

🕒 11:35 Uhr

Regelmäßige Kontrolluntersuchungen bei SDS – nur nervig oder notwendig?

Sabine Mellor-Heineke, Ärztin Neutropenie-Sprechstunde

🕒 11:50 Uhr

Gentherapie beim Shwachman Diamond Syndrom

Prof. Dr. med. Julia Skokowa, Leitung SDS Forschungslabor

🕒 12:05 Uhr

Leukämierisiko bei SDS

Prof. Dr. med. Karl Welte

🕒 12:20 Uhr

Gastroenterologische Beteiligung bei SDS – Pancreas and more

Dr. med. Steffen Hartleif, Oberarzt Kindergastroenterologie

🕒 12:40-13:00 Uhr

Gespräche und Fragen bei Snacks und Getränken

🕒 13:00-14:00 Uhr

Talkrunde mit Dipl. Psychologin Dorothee Mundle für SDS-Member only

Vortragende

Die Experten auf dem Gebiet des Shwachman Diamond Syndroms stellen sich vor



Dr. med. Cornelia Zeidler

Leiterin SCNIR Europe und SDRS-EU, Studienleitung Langzeitbeobachtung schwere chron. Neutropenie, Klinik für Hämatologie u. Onkologie, Medizinische Hochschule Hannover



Prof. Julia Skokowa, MD, Ph.D.

Leiterin SCNIR Forschungslabor Leiterin der Sektion für Translationale Onkologie, Abteilung Innere Medizin II, Universitätsklinikum Tübingen



Prof. Dr. med. Karl Welte

Professor für Kinderheilkunde Seniorprofessor der Universität Tübingen Co-Director des Severe-Chronic-Neutropenia-International-Register (SCNIR)



Sabine Mellor-Heineke

Ärztin Neutropenie-Sprechstunde Päd. Hämatologie/Onkologie Kinderklinik Universitätsklinikum Tübingen



Dr. med. Steffen Hartleif

Oberarzt Kindergastroenterologie Pädiatrische Gastroenterologie und Hepatologie Koordinator pädiatrische Lebertransplantation Universitätsklinikum Tübingen