

Pressemitteilung

Universitätsklinikum Freiburg

Benjamin Waschow

17.04.2012

<http://idw-online.de/de/news472738>

Forschungs- / Wissenstransfer, Forschungsprojekte
Medizin
überregional



Bessere Früherkennung und bessere Prognose bei einer seltenen Erkrankung des Immunsystems

Neues Testverfahren zur schnelleren Diagnostik des Hämophagozytose-Syndroms entwickelt

Dem Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI) am Universitätsklinikum Freiburg gelang gemeinsam mit drei weiteren europäischen Forscherteams ein wichtiger Schritt in der Diagnostik von Hämophagozytose-Syndromen (HLH). Die Erkrankung ist eine schwere Störung des Immunsystems, die unbehandelt zum Tod führen kann. Bei manchen Menschen ist sie angeboren. Die frühe Diagnose der genetisch bedingten HLH ist wichtig, weil die rechtzeitige Einleitung einer Stammzelltransplantation die einzige Aussicht auf Heilung ist.

Beim Hämophagozytose-Syndrom handelt es sich um eine extrem seltene Erkrankung (etwa 1 von 100.000 Menschen). Bei den Betroffenen richtet sich das Abwehrsystem gegen die eigenen Blutzellen. Die HLH (Hämophagozytische Lympho-Histiozytose) wird in angeborene, das heißt genetisch bedingte, und erworbene Formen unterteilt. Bei genetischen Formen können schon in den ersten 12 Lebensmonaten deutliche Symptome auftreten. Typisch sind: lang anhaltendes hohes Fieber, Entzündungen vor allem der Leber und der Milz, erniedrigte Blutzellzahlen und neurologische Auffälligkeiten wie Teilnahmslosigkeit oder erhöhte Zittrigkeit.

Durch die Zusammenarbeit von vier europäischen Labors gelang es, eine groß angelegte, prospektive Studie mit rund 500 Patienten durchzuführen, von denen etwa 100 an einer genetischen Form der HLH erkrankt waren. Die Wissenschaftler konnten zeigen, dass ein neues Testverfahren, das innerhalb von 48 Stunden Ergebnisse liefert, ein hoch sensibles und valides Instrument zur Diagnose von angeborenen Formen der HLH ist.

Die angeborenen Formen der HLH beruhen auf einer Störung des „Killer“-Mechanismus von Abwehrzellen. Durch diesen Mechanismus werden Virus-infizierte Zellen abgetötet, aber auch immunstimulierende Zellen unter Kontrolle gehalten. Die Störung konnte bisher nur mit einem groben, sehr störanfälligen Test nachgewiesen werden, so dass erst Gentests genügend Sicherheit für weitere Therapieentscheidungen brachten. Der neue Test, ein sogenannter Degranulations-Assay, macht es sich zunutze, dass der „Killer“-Mechanismus auf der Ausschleusung von kleinen Bläschen (Vesikeln) aus den Immunzellen beruht, in denen die „Killerproteine“ gespeichert sind. Der Test weist die Ausschleusung der Vesikel nach. Ist sie gestört, liegt mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit eine genetische Störung vor.

Die Ergebnisse der Studie zeigen die hohe Sensitivität und Spezifität der Degranulations-Assays für die HLH-Diagnostik. Weitere Vorteile der Assay-Untersuchung: sie ist schneller und wesentlich kostengünstiger als eine genetische Untersuchung. Doch der größte Nutzen liegt auf Patientenseite. „Wir haben jetzt die Möglichkeit, mit den Degranulations-Assays sehr schnell Patienten mit primären HLH-Formen zu identifizieren und können anschließend sofort mit der Suche nach einem Knochenmarkspender beginnen. Das ist ein ganz wesentlicher Baustein, um die Hoffnung auf Heilung und die Prognose für die Patienten zu verbessern“, so Professor Stephan Ehl, Klinischer Direktor des Centrum für Chronische Immundefizienz in Freiburg.

Literatur:

A prospective evaluation of degranulation assays in the rapid diagnosis of familial hemophagocytic syndromes. Blood. 2012 Mar 22;119(12):2754-63. Epub 2012 Jan 31

Kontakt:

Iris Woltemate

Presse- und Öffentlichkeitsarbeit

Centrum für Chronische Immundefizienz

Tel.: 0761/270-77561

E-Mail: iris.woltemate@uniklinik-freiburg.de

URL zur Pressemitteilung: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22294731> - Studie im Internet

URL zur Pressemitteilung: <http://www.cci.uniklinik-freiburg.de> - Homepage des CCI