



## **1. Kindliche und juvenile Myasthenien:**

Neu erkrankte Patienten < 18 Jahre mit Symptombeginn mit charakteristischer Klinik:

- **Neugeborene und Säuglinge:** Trinkschwäche, Saug- und Schluckstörungen, schwaches Schreien, muskuläre Hypotonie (Floppy infant), respiratorische Probleme (Apnoen, Ateminsuffizienz), Arthrogyrosis multiplex.
- **In jedem Alter:** Einseitige oder beidseitige Ptosis, unilaterale oder bilaterale Ophthalmoplegie, faciale Hypomimie, Schluck-/Kauschwierigkeiten, generalisierte Muskelschwäche; Schwankungen der Symptome im Tagesverlauf, Verschlechterung der Symptome im Rahmen der Infektionen.

**Diagnose JMG:** Charakteristische Klinik **und** eines der folgenden Kriterien: Nachweis der spezifischen Antikörper (AChR-, MuSK-, Anti-Titin-, LRP4-Antikörper), Hinweis auf neuromuskuläre Übertragungsstörung (repetitive Stimulation, Einzelfaser EMG), Ansprechen auf Acetylcholinesterase-Hemmer/Immunsuppression.

**Diagnose CMS:** Charakteristische Klinik **und** Nachweis krankheitsassoziierter Genmutation.

## **2. Tuberöse Sklerose Komplex-Erkrankung (TSC) vor dem 18.Geburtstag:**

Eingeschlossen werden alle Kinder und Jugendlichen <18 Jahre mit Neu- bzw. Verdachtsdiagnose einer TSC-Erkrankung gemäß den 2013 publizierten Leitlinien.

**Gesicherter Fall:** Nachweis pathogenetischer TSC1- oder TSC2-Mutation bzw. durch Vorliegen von 2 Hauptkriterien **oder** 1 Hauptkriterium und  $\geq 2$  Nebenkriterien

**Verdachtsfall:** Vorliegen von entweder 1 Hauptkriterium oder  $\geq 2$  Nebenkriterien

**Hauptkriterien:** Hypomelanotische Flecken ( $\geq 3$  mit einem Mindestdurchmesser von 5 mm) - Angiofibrome ( $\geq 3$ ) oder fibröser Plaque auf Stirn oder Kopfhaut - Unguale Fibrome ( $\geq 2$ ) - Chagrin-Patch (lederartig verfestigte lumbosakrale Läsion) - Angiomyolipome ( $\geq 2$ ) - Multiple Netzhauthamartome - Kortikale Dysplasien - Subependymale Knötchen - Subepend. Riesenzellastrozytome (SEGA) - Kardiale Rhabdomyome - Lymphangioliomyomatose  
**Nebenkriterien:** Konfettiartige Hautläsionen - Gingivale/enorale Fibrome - Multiple Nierenzysten - Zahnschmelzdefekte ( $\geq 3$ ) - Retinaler achromatischer Fleck - Nichtrenale Hamartome

## **3. Manifestation eines Diabetes mellitus:**

**bundesweit:** Neuerkrankung an insulinbedürftigem Diabetes mellitus, bei der eine Insulintherapie vor dem 5. Geburtstag zum Einsatz kam.

**NRW-Gebiet:** Neuerkrankung eines Typ 1- oder Typ 2-Diabetes mellitus ohne Altersbegrenzung.

## **4. Pädiatrischer Schlaganfall / neonataler Schlaganfall und Sinusvenenthrombose:**

Erstdiagnose eines ischämischen Schlaganfalls im Kindes- und Jugendalter (Säuglinge ab Lebenstag 28 nach dem errechneten Termin; Kinder und Jugendliche bis zum 18. Geburtstag) sowie eines ischämischen Schlaganfalls oder einer Sinusvenenthrombose (SVT) in der Perinatal-/Neonatalperiode (bis zum Lebenstag 28 nach dem errechneten Termin).

## **5. Typ-1-Interferonopathien:**

Neu diagnostizierte Patienten <18 Jahren mit einer der folgenden Erkrankungen:

- a) **Aicardi-Goutières Syndrom (AGS):** Dystonie oder Krämpfe, muskuläre Hypotonie, Spastik, Mikrozephalie, Verkalkungen der Basalganglien, Myelinisierungsstörungen  
**optional:** Lymphozytose oder erhöhtes IFN- $\alpha$  im Liquor, Fieberschübe oder kutane entzündliche Veränderungen an den Akren
- b) **Spondyloenchondrodysplasie (SPENCD):** neurologische Symptome mit Verkalkungen der Basalganglien und Myelinisierungsstörungen, metaphysäre Knochenläsionen (insbesondere distaler Radius und Ulna), Platyspondylie, Kleinwuchs  
**optional:** SLE-ähnliche Symptome mit erhöhtem ANA-Titer, rekurrende Infekte
- c) **STING-associated vasculopathy with onset in infancy (SAVI):** kutane entzündliche Veränderungen der Akren mit Ulzeration oder Gangrän  
**optional:** Fieberschübe, interstitielle Lungenerkrankung

**Optionales, kostenfreies Angebot:** Bestimmung der Typ-1-IFN-Signatur in Blutzellen

Bitte schicken Sie 5-10 ml Heparin-Blut **ohne vorheriges Einfrieren** am Tag der Abnahme mit Konsilschein und Patientenetikett an: *Frau Prof. Lee-Kirsch, Klinik für Kinder -und Jugendmedizin, Technische Universität Dresden, Fetscherstr. 74, 01307 Dresden* (Tel.: 0351 - 458 6887 / 6878 / 2530, minae.lee-kirsch@uniklinikum-dresden.de)

Der Versand kann auf normalen Postweg ohne Eis erfolgen. Der Befund wird schriftlich mitgeteilt.

6. - zurzeit nicht belegt -

7. - zurzeit nicht belegt –

### 8. Invasive Pneumokokken-Infektionen:

Kinder bis zum 16. Geburtstag, bei denen ein Streptococcus pneumoniae-Stamm aus einem physiologischsterilem Körpergewebe wie Blut, Liquor oder Gewebepunktat (z.B. Empyem) angezüchtet werden konnte.

Bitte unbedingt: Pneumokokken-Stamm zur für Sie und Labor **kostenfreien Typisierung** (Vaccine-Serotyp?) schicken an *Nationales Referenzzentrum für Streptokokken, Universitätsklinikum der RWTH Aachen, Institut für Medizinische Mikrobiologie, Pauwelsstr. 30, 52057 Aachen*

Weiterhin sinnvoll, bitte an den ersten Krankheitstagen ca. 0,5 ml Serum abnehmen und mit Konsilschein und Patientenetikett an das NRZ schicken. War die Erkrankung durch einen „Impfstoff Serotyp“ verursacht, *und war das Kind regelgemäß geimpft, erhalten Sie innerhalb 2 Monaten die Antikörpertiter* der Vaccine-Serotypen mit Bewertung hinsichtlich eines möglicherweise bestehenden Immundefekts.

### 9. Akutes Leberversagen:

Kinder und Jugendliche <18 Jahre, die die Kriterien eines neu diagnostizierten akuten Leberversagens erfüllen:

1. Biochemische Evidenz einer akuten Leberschädigung (erhöhte GPT, GOT und/oder erhöhtes gesamtes wie direktes Bilirubin) **UND**
2. Koagulopathie mit INR  $\geq 1.5$  **UND**
3. Keine bekannte chronische Leberkrankheit

*Kostenfreie metabolische, infektiologische und genetische Diagnostik bei ungeklärtem akutem Leberversagen (inkl. Erfassung neuartiger Viren und Exom-Sequenzierung).*

Möglichst Probenasservierung aus der Krise (Serum-Vollblut 1-2ml, EDTA-Vollblut 2-3ml, Trockenblutkarte, Urin 5-10ml). Für die Genetik wird 2-5ml EDTA-Vollblut (unabhängig der Krise) benötigt. Die Befunde werden schriftlich mitgeteilt.

Vor Probenversand bitte persönliche Absprache mit einem der zuständigen Ansprechpartner: Dr. Staufner (Tel.: 06221-56 38377, Christian.Staufner@med.uni-heidelberg.de) oder Dr. Lenz (Tel.: 06221-56 35788, Dominic.Lenz@med.uni-heidelberg.de).

10. - zurzeit nicht belegt -

### 11. Pleuraempyeme oder Pleuraergüsse infolge Pneumonie:

Kinder und Jugendlichen bis zum 18. Geburtstag mit Pleuraempyem oder Pleuraerguss infolge einer Pneumonie (Drainage nötig oder >1 Woche bestehend).

Kostenfreie PCR-Diagnostik (Pleurapunktat): *Dr. Christoph Schoen, Institut für Hygiene und Mikrobiologie, Universität Würzburg, Bau E1, DNA-Labor, Josef-Schneider-Str. 2, 97080 Würzburg, cschoen@hygiene.uni-wuerzburg.de*

Kostenfreie Pneumokokken-Typisierung (Pneumokokken-Kultur): *Dr. Mark van der Linden, Stichwort: „ESPED Pleuraempyem“, Nationales Referenzzentrum für Streptokokken am Institut für Medizinische Mikro-biologie, Universitätsklinikum der RWTH-Aachen, Pauwelsstr. 30, 52074 Aachen, mlinden@ukaachen.de*

Einsendescheine unter: [www.esped.uni-duesseldorf.de/Downloads/](http://www.esped.uni-duesseldorf.de/Downloads/) oder [www.nrz-streptococcus.de](http://www.nrz-streptococcus.de)

### 12. Hospitalisierungsbedürftige invasive MRE-Infektionen:

Hospitalisierte Patienten vor dem 18. Geburtstag mit einer invasiven Infektion (Blutstrom-, ZNS-, Knochen- und Weichteilinfektion, Beatmungspneumonie) mit Nachweis multiresistenter Erreger aus spezifischem Material (Blutkultur, Liquor, Trachealsekret, BAL, Punktat oder Gewebe).