

## **1. Neonatale Herpes simplex Virus(HSV)-Infektion:**

Kinder mit positiver HSV-PCR oder HSV-Kultur aus Haut-, Schleimhaut-, Bläschen- oder Konjunktivalabstrich, Blut oder Liquor - die bei Diagnose  $\leq 60$  Tage alt waren.

## **2. Neuromyelitis optica-Spektrumerkrankung (NMOSD):**

Eingeschlossen werden alle Patienten <18 Jahren mit neu diagnostizierter NMOSD nach den aktuellen diagnostischen Kriterien:

NMOSD mit AQP4-Ak: mind. 1 klinisches Kerncharakteristikum und Serum AQP4-Ak.

NMOSD ohne AQP4-Ak: mind. 2 klinische Kerncharakteristika während einer oder mehrere Episoden; davon muss 1 Charakteristikum obligat aus Optikusneuritis, langstreckiger ( $\geq 3$  Segmente) transverser Myelitis oder Area postrema-Syndrom bestehen und negativen Serum AQP4-Ak.

Häufige Kerncharakteristika: Optikusneuritis; transverse Myelitis; Area postrema-Syndrom (Episoden mit Schluckauf, Übelkeit, Erbrechen) und MRT-Läsionen in der Area postrema;

Seltene Kerncharakteristika: akutes Hirnstammsyndrom (Symptome, die auf eine Affektion des Hirnstamms zurückzuführen sind mit entsprechenden MRT-Veränderungen); symptomatische Narkolepsie mit exzessiver Tagesschläfrigkeit +/- Kataplexie oder akutes diencephales Syndrom (z.B. exzessive Schmerzen, gestörte Temperaturregulation, Diabetes insipidus, Essstörung, psychiatrische Auffälligkeiten) – beide mit diencephalen MR-Läsionen (Thalamus, Hypothalamus)

Bei Interesse an **Bestimmung von MOG-Antikörpern** kontaktieren Sie bitte:

Prof. Kevin Rostásy (Tel.: 02363 975-233, Fax: 02363 975-393, k.rostasy@kinderklinik-datteln.de) oder Mag. Dr. Christian Lechner (Tel: +43 512 504-82446, Fax: +43 512 504-25450, Ch.Lechner@i-med.ac.at)

## **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 (SVT):**

Erstdiagnose eines ischämischen Schlaganfalls (Säuglinge ab Lebenstag 28 nach dem errechneten Termin; Kinder und Jugendliche bis zum 18. Geburtstag) sowie eines ischämischen Schlaganfalls oder einer 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. Fieber unklarer Genese:

Patienten <18 Jahre, die über ein Zeitintervall von mindestens 10 Tagen fiebern, wobei an mindestens 5 Tagen eine Temperatur über 38,5°C dokumentiert sein muss und trotz Anamnese, klinischer, allgemeiner laborchemischer, infektiologischer (Kulturen, Serologien) und bildgebender Untersuchungen (Röntgenaufnahme des Thorax, Sonographie des Abdomens, evtl. Sonographie von Pleura, Gelenken und Lymphknoten) keine Fieberursache bis zum 10. Erkrankungstag diagnostiziert werden konnte. (Einschluss: Patienten mit/ohne Diagnosestellung einer zugrundeliegenden Erkrankung im weiteren Verlauf; Ausschluss: Patienten mit primärer/sekundärer Immundefizienz/-suppression)

## 7. Therapiebedürftige Neuroborreliose:

Patienten bis zum 18. Lebensjahr mit neu diagnostizierter therapiebedürftiger Neuroborreliose.

## 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 regelmäßig geimpft, erhalten Sie innerhalb 2 Monaten die Antikörpertiter* der Vaccine-Serotypen mit Bewertung hinsichtlich eines möglicherweise bestehenden Immundefekts.

## 9. Akutes Leberversagen:

Patienten <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. Abdominelles Kompartmentsyndrom (AKS):

Eingeschlossen werden alle Kinder <18 Jahre mit dem Bild eines gemäß der nachfolgenden Definition neu diagnostizierten und/oder rekurren (rezidivierten) AKS:

- **IAD > 10 mmHg** (= intra-abdomineller Hypertonus [IAH]) **UND**
- Auftreten mindestens einer neuen oder unter IAH aggravierten **Organdysfunktion** (gemäß den 2005 von der International Pediatric Sepsis Consensus Conference publizierten Diagnose-Kriterien für Organdysfunktionen (Goldstein et al.))

## 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*

Einsendeschleife 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. Lysosomale saure Lipase-Mangel-Erkrankung (LALD):

Eingeschlossen werden alle Patienten mit enzymatisch oder genetisch nachgewiesener Diagnose eines Defektes der lysosomalen sauren Lipase.