

Rhabdoid-Tumor Dispositionssyndrom (RTPS)

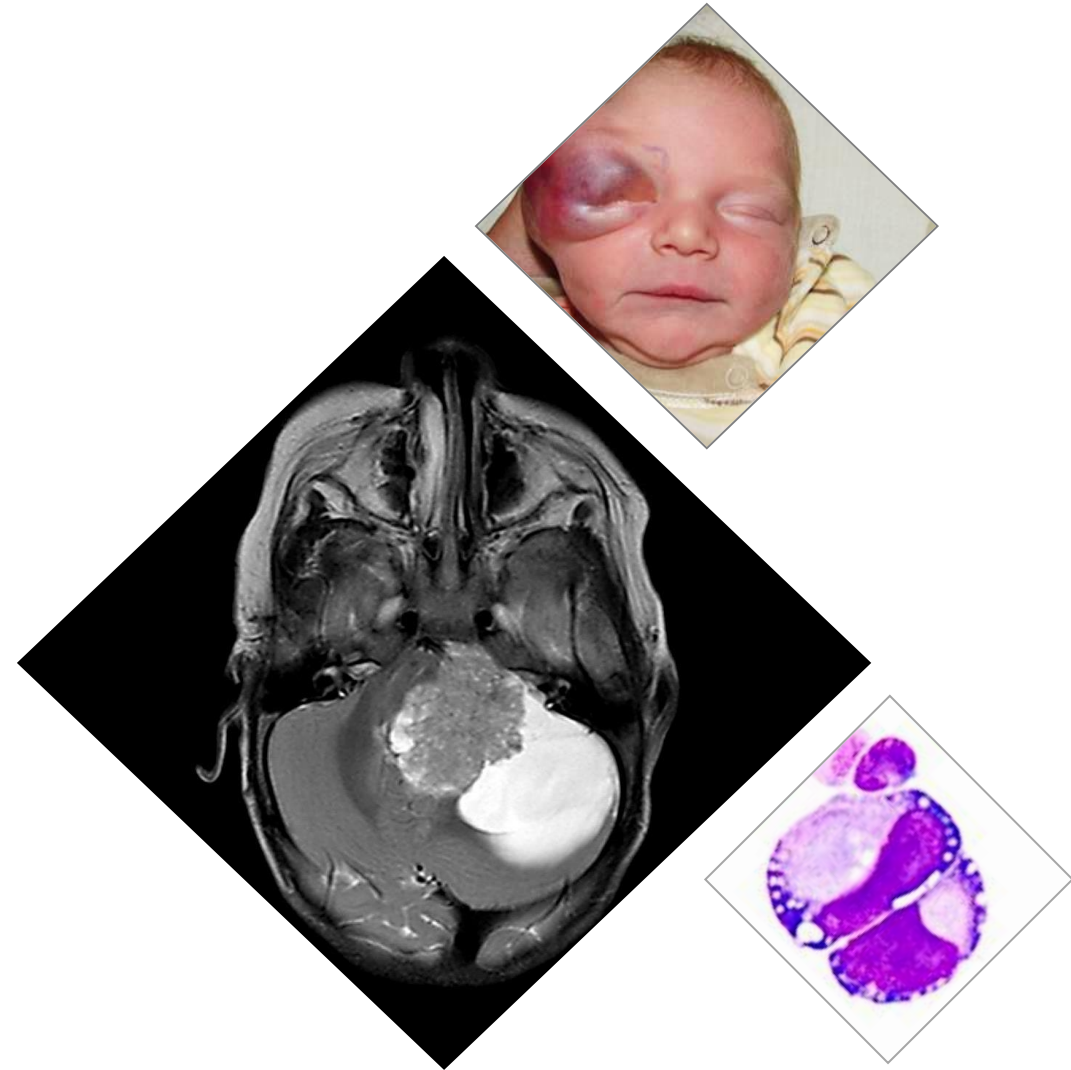
Karolina Nemes (MD, PhD)

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Schwäbisches Kinderkrebszentrum

Universitätsklinikum Augsburg

EU-RHAB (eurhab@uk-augsburg.de)





RTPS in EU-RHAB

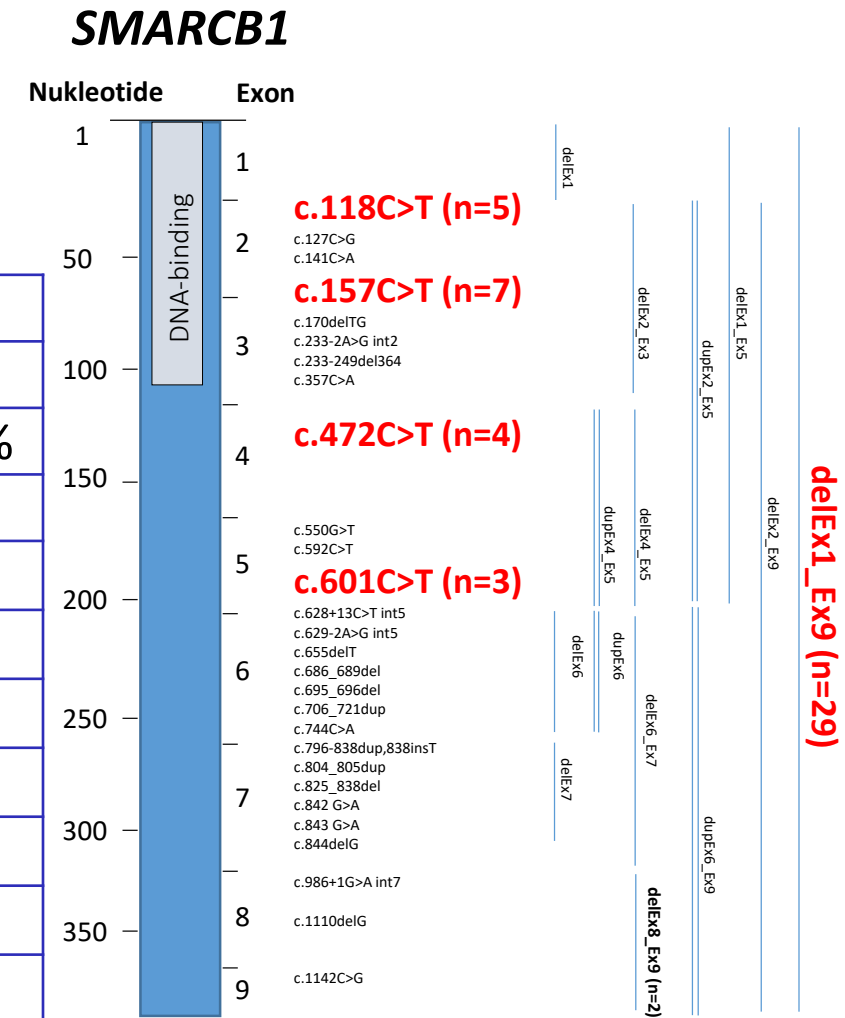
2004 – 2020, n=90

25-30% → Rhabdoid-Tumor-Dispositionen-Syndrom (RTPS)

~ 95 % SMARCB1 → RTPS 1 ~ 5 % SMARCA4 → RTPS 2

84 RTPS1, n=6 RTPS2

Median Alter (Monate)	5.5 (0 – 203)	
Geschlecht (W/M)	52/38	58%;42%
Lokalisation (ATRT/eMRT/RTK/SYN)	50;11;8;21	55.5%;12%;9%;23.5%
M0/LN	37/89	42%
GTR	35/90	39%
Chemotherapie EU-RHAB	84/90**	93%
Radiotherapie	34/90	38%
HDCT	17/90	19%
CR	27/90	30%
Rezidive	76/90	84%
Überlebende (CR/SD/PD)	12;3;3	13%;3.5%;3.5%





RTPS – Forschungsprojekt:

„Familien mit Rhabdoid-Tumor-Dispositions-Syndromen (RTPS1 und 2) – Entwicklung eines klinischen und humangenetischen Versorgungskonzeptes“

Klinischer Phänotyp

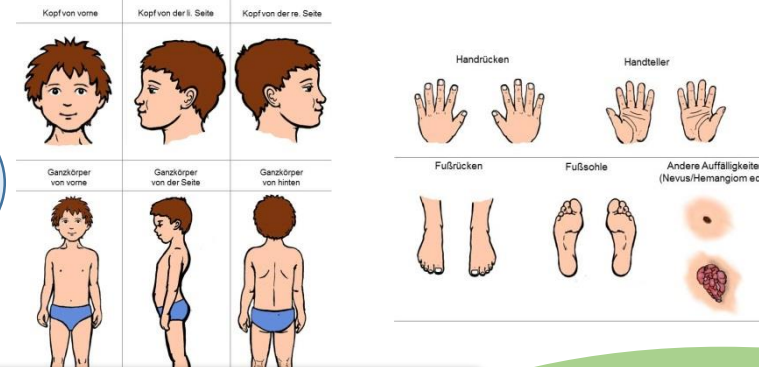
Anamnese (eigen- und fremd)

Befunde von „vor-Ort-Untersuchungen“

- * körperliche Untersuchung
- * Fotodokumentation
- / Kongenitale

Laborparameter (in
Bildgebung (MRT)

CRF-MARVIN →
Dokumentation
Pauschale 120 €



➤ **Nach der Diagnose Blutprobe bitte sofort zur KBM-Diagnostik nach Augsburg senden**

➤ **Frühe Aufklärung der betroffenen Familie**

Core

Prognoseinstrument zu entwickeln
- und Nachsorgeleitlinie

RTPS Board für die:

- * betreuenden **Klinikern**
- * **Familien** mit RTPS

Genetische und epigenetische Faktoren

- Genetischen **Standardanalysen** des EU-RHAB Registers
- Analysen von:
 - * **Keimbahnexomen**
 - * **Tumorgewebsexomen**
 - * **Epigenom** (TRIO – Kind, Vater, Mutter)



GESELLSCHAFT FÜR
PÄDIATRISCHE ONKOLOGIE
UND HÄMATOLOGIE



**Gemeinsamer
Bundesausschuss**
Innovationsausschuss

UNIVERSITÄTSKLINIKUM
AUGSBURG



Elterninitiative krebskranker Kinder
Augsburg – LICHTBLICKE e.V.

DFG Deutsche
Forschungsgemeinschaft

Deutsche Krebshilfe
HELFEN. FORSCHEN. INFORMIEREN.



Team EU-RHAB

Sabine Breitmoser
Karolina Nemes
Petra Neumayer
Mona Steinbügl
Miriam Gruhle
Thomas Traunwieser

EU-RHAB Referenzzentren

Martin Hasselblatt
Christian Vokuhl
Reiner Siebert
Brigitte Bison
Thomas Kröncke
Beate Timmermann
Christian Rübe
Patrick Melchior
Michael Frühwald

Biostatistik

Joachim Gerss

Ebetsberger-Dachs G, Linz, Österreich
Biassoni V, Mailand, Italien
Boztug H, Wien, Österreich
Gerber N, Zürich, Schweiz
Gidding C E M, Utrecht, Niederlande
Gil da Costa M, Porto, Portugal
Hauser P, Budapest, Ungarn
Heredia A C, Barcelona, Spanien
Hernandez C, Madrid, Spanien
Jean Pears, Dublin, Irland
Kahanov D, Moscow, Russland
Massimino M, Milano, Italien
Meneses C F, Porto Alegre, Brasilien
Nysom K, Copenhagen, Dänemark
Perek-Polnik M, Warsaw, Polen
Quiroga E, Sevilla, Spanien
Rodrigo L A, Barcelona, Spanien
Sumerauer D, Prague, Tschechien
Teleshova M, Moscow, Russland
van de Wetering M, Amsterdam, Niederlande
Walenciak J, Lodz, Polen

