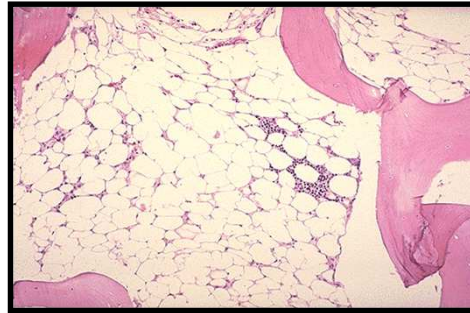


Registerarbeit – Alles andere als öde

6. Patienten und Angehörigenseminar AA & PNH
Virtuell, 6. März 2021

PD Dr. med. Fabian Beier
Klinik für Onkologie, Hämatologie und Stammzelltransplantation
Universitätsklinikum Aachen
fbeier@ukaachen.de

Warum sind Telomeropathien wichtig?



**Gemeinsame Symptome –
Verschiedene Ursachen**

**Primär Ursache:
Autoimmunangriff auf die
Blutstammzellen (ca.80%)
Idiopathische AA**

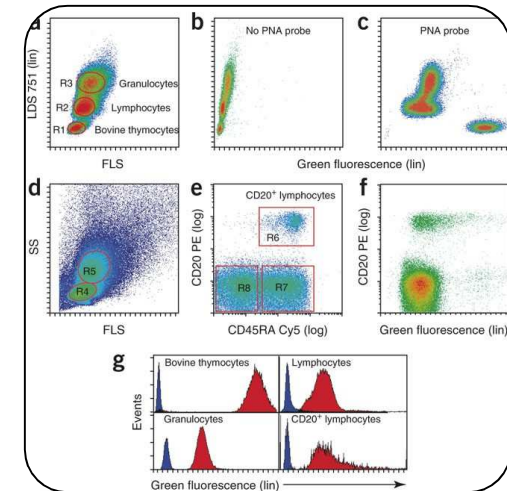
**Genetische Ursachen:
Fanconi-Anämie (bis 35J)
Telomeropathien (alle
Alter) (ca.10%)**

↓ **Schwer unterscheidbar** ↓

**Immunsuppressive
Therapie**

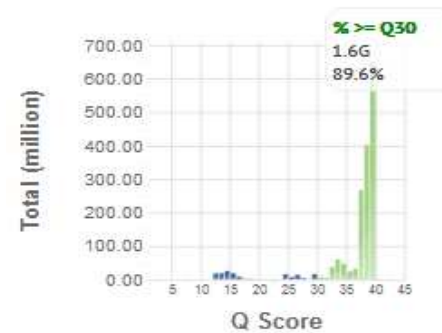
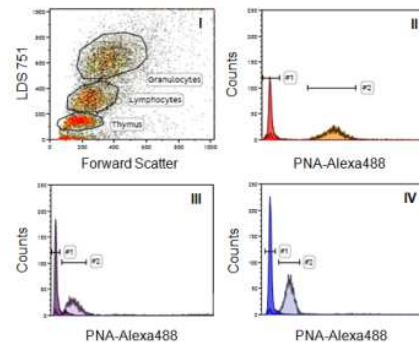
**Stammzelltransplantation
Telomeraseaktivierung**

**Unterschiedliche Therapien -> Kein Ansprechen der
Telomeropathien auf Immunsuppressive Therapie**



**Flow-FISH Mittel der Wahl
zur Identifizierung von
Telomeropathie-Patienten**

Geschichte des Aachener Telomeropathie-registers



Repeat Dx

Start flow-FISH in Aachen:
Routineuntersuchung flow-FISH Screening um Telomeropathienpatienten zu identifizieren

Start Next-Generation-Sequencing in bekannten Telomeropathie-Genen

Kooperation mit Repeat Dx. Flow-FISH auf weltweit höchstem Standard

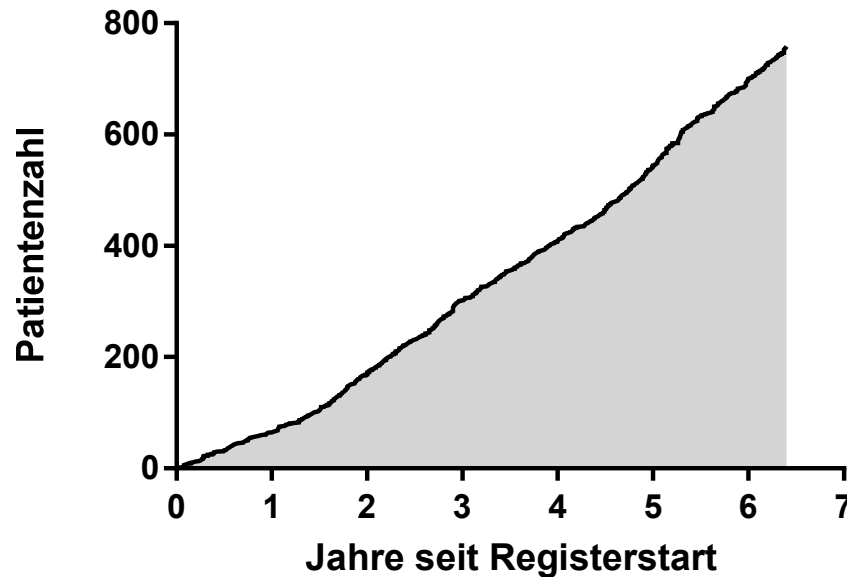


flow-FISH in PNH:
Doktorarbeit bei Tim Brümmendorf

Start des „Aachener Telomeropathie-Register and aplastische Syndrome mit Hilfe der Stiftung Lichterzellen

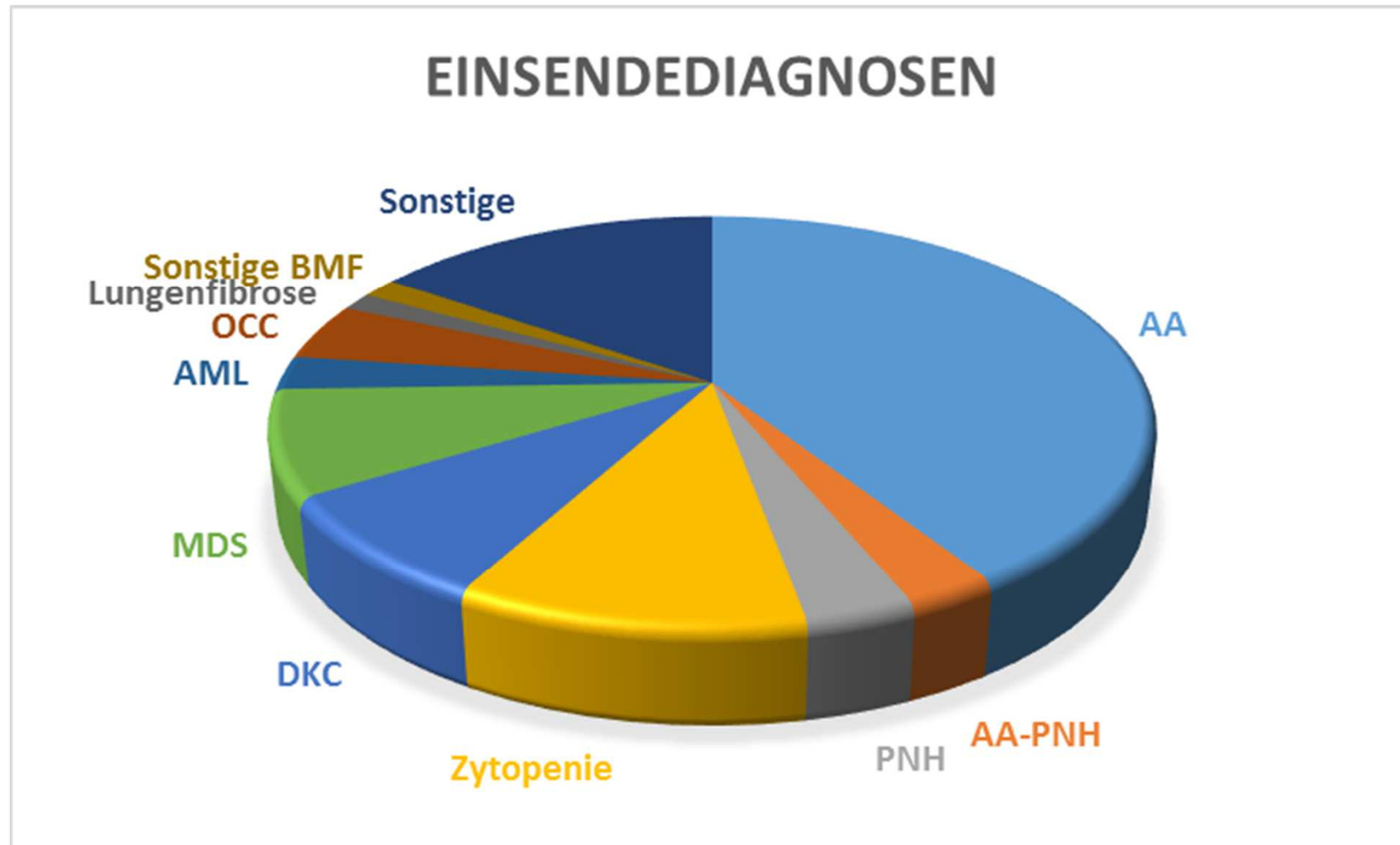
Start einer interdisziplinären Sprechstunde für Telomeropathiepatienten in Aachen

Stand des Register 03/2021

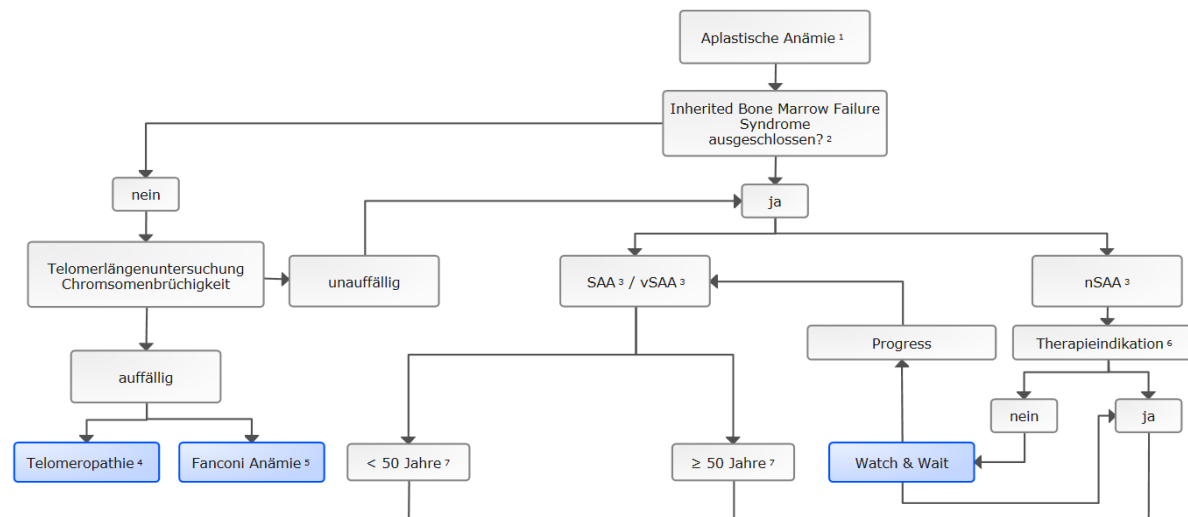
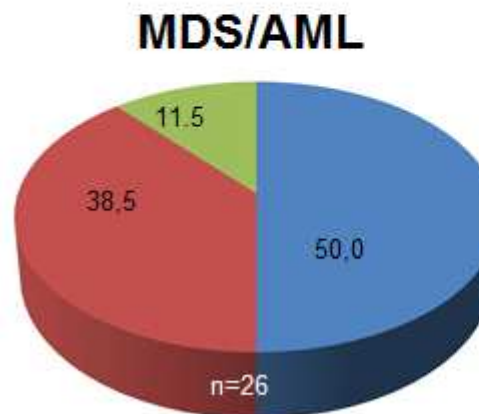
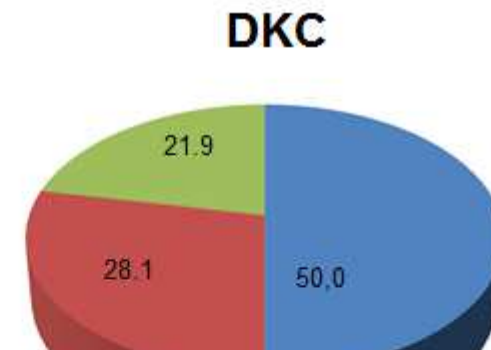
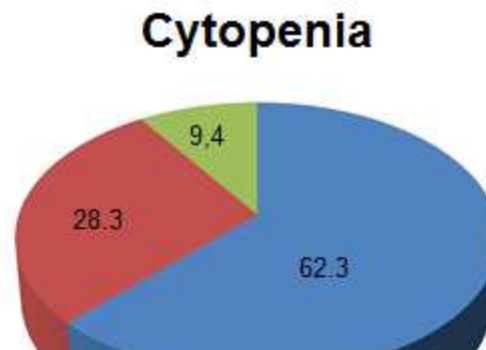
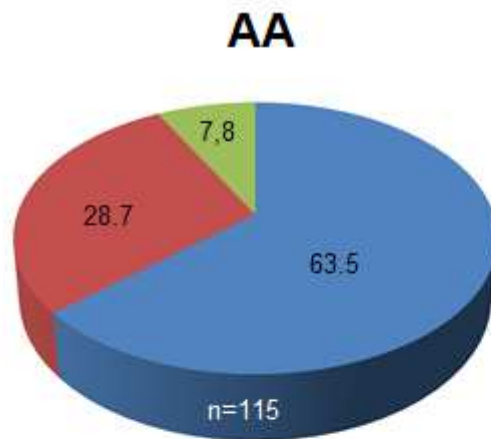


- 85% aller Einsendungen aus den Unikliniken (n=35)
- 15% der Einsendungen aus kleinen Krankenhäusern oder Praxen (n=72)
- 760 Patienten mit Telomerlängenscreening (02/2021) seit November 2014
- Ca. 120 Patienten pro Jahr im Register –

Was ist die Einsendediagnose bei Registereinschluss?



Wie häufig findet man eine Telomeropathie ?



Verankerung in den AA Leitlinien (Onkopedia)

■ Pts. undergoing TL screening ■ Pts. undergoing TL screening and molecular NGS screening ■ Pts. with molecular confirmed known DKC causing mutation

Warum Diagnostik auf Erworben vs. Nicht erworben ?



Alle 11 Minuten¹
verliebt sich ein
Single über

Parship ♥

Jetzt parshippen

1. Untersuchungen von Wissenschaftlerinnen (2011) - www.parship.de



Jede 11. aplastische
Anämie ist eine
Telomererkrankung

**Telomer
register** ♥

Jetzt messen

Was konnte bisher erreicht werden?



Article

Comparable Effects of the Androgen Derivatives Danazol, Oxymetholone and Nandrolone on Telomerase Activity in Human Primary Hematopoietic Cells from Patients with Dyskeratosis Congenita

Margherita Vieri, Martin Kirschner, Mareike Tometten, Anne Abels, Benjamin Susanne Isfort, Jens Panse, Tim H. Brümmendorf and Fabian Beier*



DNA methylation in PRDM8 is indicative for dyskeratosis congenita

www.impactjournals.com/oncotarget/

Oncotarget, Vol. 7, No. 10

bjh short report

Androgen derivatives improve blood counts and elongate telomere length in adult cryptic dyskeratosis congenita

RESEARCH

PRDM8 reveals aberrant DNA methylation in aging syndromes and is relevant for hematopoietic and neuronal differentiation

ANNALS OF THE NEW YORK ACADEMY OF SCIENCES
Special Issue: Hematopoietic Stem Cells X
ORIGINAL ARTICLE

Comparison of flow-FISH and MM-qPCR telomere length assessment techniques for the screening of telomeropathies

Leukemia (2018) 32:1762–1767
<https://doi.org/10.1038/s41375-018-0125-x>

ARTICLE

Myelodysplastic syndrome

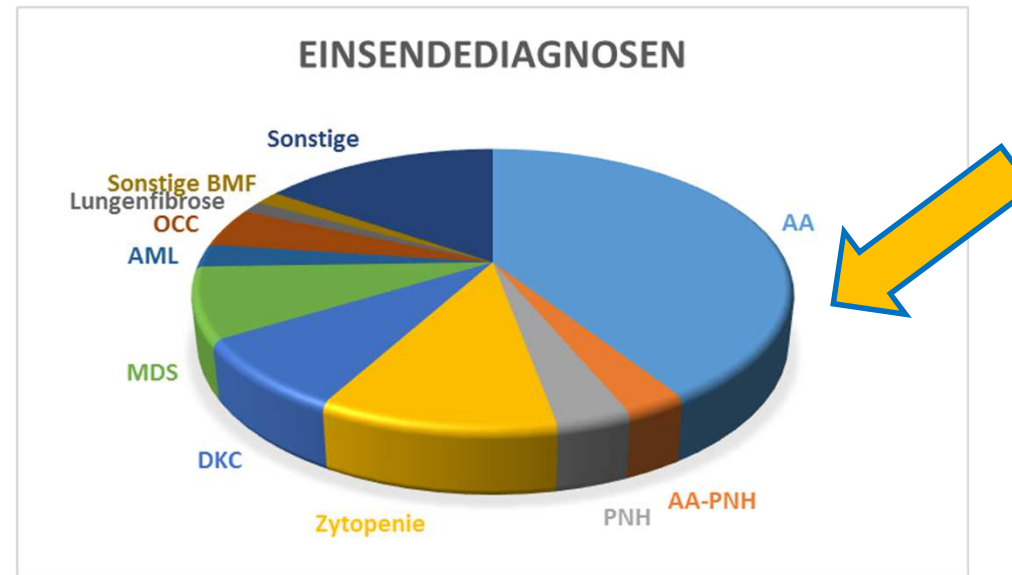
Recurrent somatic mutations are rare in patients with cryptic dyskeratosis congenita



Centrum für Integrierte Onkologie
Aachen Bonn Köln Düsseldorf

Wo geht die Reise hin?

Das Aplastische Anämie – Bone Marrow Failure – (AA-BMF)-Register



- ☐ Der größte Teil der Registerpatienten sind Patienten mit aplastischer Anämie
- ☐ Für AA Patienten gibt es aktuell kein Register im deutschsprachigen Raum.
- ☐ Register für Therapiefragen außerordentlich wichtig:
 - Faktoren für Therapieansprechen, Spätfolgen, Therapieende, Therapiekombinationen etc.
- ☐ Fazit: Erweiterung des Telomeropathie Registers hin zu einem AA-BMF Register um die Versorgung der Patienten weiter zu verbessern

Start ab April 2021: Das AA-BMF Register



UK Aachen:

Prof. Brümmendorf/Dr. Panse/PD Dr. Beier

UK Düsseldorf: Prof. Germing

UK Köln: PD Dr. Holtik

UK Bonn: Dr. Holderiedt

Ulm: Dr. Höchsmann/Prof. Schrezenmeier

UK Mainz: Prof. Radsack

UK Erlangen: Prof. Mougiakakos

UK Regensburg: Dr. Jakob

MH Hannover. Prof. Heuser

UK Hamburg: Dr. Schaffhausen

Charité Berlin: Dr. Schwartz/PD. Dr. Hansmann

Danke Schön



Aachen AA-BMF Team



Blutspende Ulm



UK Aachen:
Prof. Brümmendorf/Dr. Panse/PD Dr. Beier

UK Düsseldorf: Prof. Germing

UK Köln: PD Dr. Holtik

UK Bonn: Dr. Holderried

Ulm: Dr. Höchsmann/Prof. Schrezenmeier

UK Mainz: Prof. Radsack

UK Erlangen: Prof. Mougiakakos

UK Regensburg: Dr. Jakob

MH Hannover: Prof. Heuser

UK Hamburg: Dr. Schaffhausen

Charité Berlin: Dr. Schwartz/PD. Dr. Hansmann

Danke an alle Patienten und Angehörigen



Centrum für Integrierte Onkologie

www.telomeropathie.ukaachen.de