

Martin Hersberger¹

Die Herausforderung pädiatrische Labormedizin

Die pädiatrische Labormedizin fristet ein Nischendasein in der Labormedizin. Dies mag an der kleinen Anzahl von pädiatrischen Laboruntersuchungen im Vergleich zu Laboruntersuchungen bei Erwachsenen liegen, ist aber auch bedingt durch die speziellen Herausforderungen der pädiatrischen Labormedizin.

Die Herausforderungen beginnen bei den kleinen Blutentnahmeröhrchen, die oft kapilläres Blut enthalten und nicht von Präanalytikstrassen abgearbeitet werden können. Wenn man bedenkt, dass ein Frühgeborenes von rund 1000 g ein Blutvolumen von etwa 80 ml aufweist, versteht man die Zurückhaltung der Klinker bei der Blutentnahme. In der pädiatrischen Labormedizin wird deshalb manuell jeder Tropfen Plasma für die Laboruntersuchungen gewonnen, um eine sich ansonsten rasch anbahnende Erythrozytentransfusion zu vermeiden.

Eine weitere Herausforderung sind die angeborenen Krankheiten, die selten vorkommen, aber durch ihre Vielzahl trotzdem zu zahlreichen pädiatrischen Patienten führen. Das grosse Gebiet der seltenen angeborenen Stoffwechselkrankheiten, Endokrinopathien und Immundefekte betrifft fast ausschliesslich pädiatrische Populationen. Bei diesen Krankheiten spielt die pädiatrische Labormedizin sowohl bei der Diagnose als auch bei der Verlaufskont-

rolle eine wichtige Rolle. Zum Beispiel bietet die pädiatrische Labormedizin bei Verdacht auf eine angeborene Stoffwechselkrankheit verschiedene Untersuchungen des Metaboloms an, die bei Auffälligkeiten im Profil zu einer Verdachtsdiagnose führen, die in spezialisierten Stoffwechsellabors, mittels Enzym- und Gendiagnostik, weiter abgeklärt werden kann. Ein funktionierendes Netzwerk zwischen den pädiatrischen Laboratorien und den spezialisierten Stoffwechsellabors ermöglicht heute die Diagnose vieler verschiedener Stoffwechselkrankheiten.

¹ Prof. Dr. Martin Hersberger, Leiter Abteilung Klinische Chemie und Biochemie, Universitäts-Kinderspital Zürich



RUWAG Handels AG
Bielstrasse 52
2544 Bettlach
Tel. 032 644 27 27
Fax 032 644 27 37
ruwag@ruwag.ch
www.ruwag.ch



Die perfekte Kombination für die Infektionsserologie

VirClia® ist eine Chemilumineszenz-Produktlinie im Monotest-Format für die Infektionsserologie.

NEU: das umfangreiche Testmenü wurde ergänzt um Zikavirus IgM/IgG, Leptospira IgM und RSV Antigen.

Abarbeitung und Analyse der Proben erfolgt automatisch auf dem VirClia® Gerät. Eine flexible und gleichzeitige Messung von bis zu 24 verschiedenen Tests ist möglich, Ergebnisse erhält man nach 50 min. Der Teststreifen enthält alle benötigten Reagenzien und einen Kalibrator, dadurch ist VirClia® ideal geeignet für Notfallproben und/oder kleine Probenserien.

La parfaite combinaison pour la sérologie infectieuse

VirClia® est une ligne de produit qui utilise une technologie de chimi-luminescence en format de monotest pour la sérologie infectieuse.

Nouveau: Zikavirus IgM/IgG, Leptospira IgM et RSV antigène viennent s'ajouter à la large palette de tests déjà disponibles.

Le traitement et l'analyse des échantillons sont effectués automatiquement par l'instrument VirClia® qui permet une mesure flexible et simultanée jusqu'à 24 tests. Les résultats sortent après 50 minutes.

Le format monotest incluant tous les réactifs et le calibrateur en fait une plateforme idéale pour les échantillons urgents et/ou pour les paramètres à faibles volumes.

Unterstützt werden diese Netzwerke durch die Orphanet-Initiative (www.orpha.net), auf deren Website nach angeborenen Krankheiten gesucht werden kann. Neben Erklärungen zu den spezifischen Krankheiten findet man dort auch Angaben zu diagnostischen Untersuchungen und Verweise auf spezialisierte pädiatrische Laboratorien, welche diese anbieten. Doch auch diese Zusammenstellung angeborener Krankheiten ist nicht vollständig, denn in der Literatur werden wöchentlich neue angeborene Krankheiten beschrieben. Dies zwingt die pädiatrische Labormedizin dazu, ihre metabolischen Profile regelmässig anzupassen, um auch diese neu beschriebenen Krankheiten erfassen zu können. Es ist davon auszugehen, dass sich der Bedarf für diese Laboruntersuchungen zukünftig auch auf erwachsene Patienten erweitern wird, denn immer mehr pädiatrische Patienten mit angeborenen Krankheiten vollziehen die Transition in die Erwachsenenmedizin und bedürfen weiterer Verlaufskontrollen. Neue Medikamente und optimierte Therapien verbessern die Lebenserwartung von Kindern mit angeborenen Krankheiten stetig.

Kinder sind nicht kleine Erwachsene

Doch auch Kinder ohne angeborene Krankheiten sind nicht kleine Erwachsene, sondern haben eine vom Erwachsenen unterschiedliche Physiologie, die sich zudem über die verschiedenen Entwicklungsphasen, vom Neugeborenen über das Kleinkind bis zum Adoleszenten und jungen Erwachsenen, verändert. Denken wir nur an die Veränderungen der Alkalischen Phos-

phatase während der Wachstumsphasen, oder an die Veränderungen der Sexualhormone während der Pubertät, die uns bei der Interpretation der Analysenresultate herausfordern. Adäquate Referenzintervalle für die verschiedenen pädiatrischen Altersbereiche würden uns bei der Interpretation solcher Laboruntersuchungen unterstützen. Doch bis vor einigen Jahren wurden die pädiatrischen Referenzintervalle mehrheitlich aus älteren Publikationen übernommen, die mit zum Teil veralteten und nicht mehr verwendeten Messmethoden erstellt wurden. Seit einigen Jahren bestehen nun aber verschiedene Arbeitsgruppen innerhalb der International Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (IFCC), in Nordeuropa und in Kanada, welche sich mit der Erstellung von pädiatrischen Referenzintervallen beschäftigen. In Deutschland wurden Referenzintervalle für die wichtigsten klinisch-chemischen und hämatologischen Laboruntersuchungen mit der vom Robert-Koch-Institut durchgeführten Kinder- und Jugend-Gesundheitsstudie (www.kiggs-studie.de) erstellt, und die kanadische CALIPER-Studie (www.sickkids.ca/caliperproject) hat Referenzintervalle für eine erweiterte Liste von Laboruntersuchungen veröffentlicht. Diese Studien erlauben es uns nun, angeborene Krankheiten, wie die familiäre Hypophosphatasie oder Hypoalphalipoproteinämie, mit routinemässig durchgeführten Laboruntersuchungen zu entdecken, weil wir auch den unteren Bereich der Referenzintervalle definiert haben.

Diese und weitere Initiativen im Bereich pädiatrische Labormedizin werden in der «Task Force on Pediatric

Laboratory Medicine» der IFCC koordiniert und weiterentwickelt. Diese Task Force organisiert auch den «Internationalen Kongress für Pädiatrische Labormedizin» (ICPLM), welcher alle drei Jahre als Satelliten-Meeting

Ein funktionierendes Netzwerk zwischen den pädiatrischen Laboratorien und den spezialisierten Stoffwechsellaboren ermöglicht heute die Diagnose vieler verschiedener Stoffwechselkrankheiten.

der IFCC stattfindet. Das nächste Mal wird der ICPLM vom 20. bis 22. Oktober 2017, unmittelbar vor der IFCC WorldLab, in Durban (Südafrika) stattfinden.

Wissenstransfer

Solche Kongresse in pädiatrischer Labormedizin erlauben den benötigten Austausch zwischen den Fachpersonen in pädiatrischer Labormedizin und ermöglichen deren klinische und wissenschaftliche Weiterbildung. Des Weiteren ermöglichen diese Kongresse aber auch Fachpersonen, die sich nicht auf pädiatrische Labormedizin spezialisiert haben, einen Einblick in das Gebiet und den Austausch mit Fachpersonen in diesem Gebiet.

Korrespondenz:
Martin.Hersberger@kispi.uzh.ch

Literatur

Kann unter den im Text aufgeführten LINKS oder beim Autor bezogen werden.