



Presseaussendung

Sehr seltener Subtyp der Leukämie im Kindesalter charakterisiert

Ein Team der St. Anna Kinderkrebsforschung (St. Anna CCRI) hat eine internationale Studie zur Charakterisierung eines sehr seltenen Subtyps der akuten lymphoblastischen B-Zell Leukämie (B-ALL) geleitet. Die Ergebnisse, die kürzlich in der Fachzeitschrift *Leukemia* veröffentlicht wurden, zeigen, dass Patient:innen mit diesem Subtyp der Erkrankung eine optimierte Therapie benötigen.

Die Behandlung der akuten lymphoblastischen B-Zell Leukämie, der häufigsten Krebserkrankung bei Kindern und Jugendlichen, ist mit Heilungsraten von nahezu 90% eine Erfolgsgeschichte der modernen Medizin. Dennoch kommt es bei 10–15% der Patient:innen unabhängig vom Therapieprotokoll zu einem Rückfall, der die Prognose erheblich verschlechtert, denn nur etwa 50% dieser Kinder können geheilt werden. Um die Behandlungsergebnisse weiter zu verbessern, ist es entscheidend, Krankheitsuntergruppen mit hohem Rückfallrisiko zu identifizieren und die Erstbehandlung zu optimieren.

In der aktuellen Studie wurden 50 Patient:innen mit einem sehr seltenen genetischen Subtyp untersucht, der durch das *PAX5::AUTS2*-Fusionsgen charakterisiert ist, und die mit verschiedenen Therapieprotokollen behandelt wurden. Die Analyse ergab eine kumulative 5-Jahres-Rückfallrate von $48,0 \pm 7,8$ %, und die ereignisfreie sowie die Gesamtüberlebensrate lagen bei $47,9 \pm 7,6$ % bzw. $76,2 \pm 7,1$ %. Zu den wichtigsten Risikofaktoren gehörten ein Alter unter 18 Monaten und eine messbare Resterkrankung nach den ersten Behandlungswochen.

Internationale Zusammenarbeit als Schlüssel zum Erfolg

„Unsere Studie zeigt, dass Patient:innen mit *PAX5::AUTS2*-B-ALL ein sehr hohes Rückfallrisiko und folglich ein eher schlechtes Gesamtüberleben haben. Bemerkenswert ist, dass vor allem Säuglinge und Kleinkinder von diesem Krankheitstyp betroffen sind, über 80% der Patient:innen sind jünger als drei Jahre, und in vielen Fällen breitet sich die Erkrankung auf das zentrale Nervensystem aus“, erklärt Sabine Strehl, Principal Investigator an der St. Anna Kinderkrebsforschung, die Krankheitsmerkmale. Diese Untergruppe der B-ALL ist so selten, dass sie bislang nicht im Detail beschrieben wurde, und es bedurfte einer internationalen Anstrengung, um genügend Fälle für eine aussagekräftige Analyse zusammenzutragen. „Fünfzig Fälle mögen wenig erscheinen, aber für eine seltene Form der Leukämie im Kindesalter ist das eine beträchtliche Anzahl und jeder einzelne Fall zählte. Ohne die hervorragende Zusammenarbeit zwischen mehreren europäischen Ländern, insbesondere Frankreich, das die meisten Patienten beigesteuert hat, Italien, Polen, den Niederlanden, Deutschland, dem Vereinigten Königreich und der Tschechischen Republik, sowie Brasilien, Indien und Uruguay wäre diese Studie nicht möglich gewesen“, ergänzt Sabine Strehl.

Die detaillierte Analyse der Daten zeigte, dass sich selbst bei Patient:innen mit *PAX5::AUTS2* Leukämie, die in aktuellen klinischen Studien behandelt wurden, die Rückfallrate nicht verbesserte. Dies verdeutlicht, dass diese Patientengruppe besonderer Aufmerksamkeit bedarf und eine Erstbehandlung mit den fortschrittlichsten Therapieoptionen in Betracht gezogen werden muss.

„Diese Studie wird dazu beitragen, die Heilungsraten bei Leukämie im Kindesalter weiter zu verbessern und sicherzustellen, dass jede:r Patient:in – unabhängig von der Seltenheit des Krankheitstyps die bestmögliche Therapie erhält“, schließt Sabine Strehl, die sich seit Langem für die prognostische Bedeutung seltener genetischer Veränderungen bei Leukämie interessiert.

Publikation:

Caye-Eude A, Fazio G, Pastorczak A, Boer JM, Steinemann D, Ganguli D, Sonneveld E, Haslinger S, D'Andrea L, Bradtke J, Lopes BA, Zaliova M, Escherich G, König M, Fortschegger K, Inthal A, Stasevich I, Emerenciano M, Trka J, Castillo L, Parihar M, Moorman AV, Bergmann AK, den Boer ML, Młynarski W, Cazzaniga G, Cavé H, Nebral K, Schinnerl D, Strehl S. PAX5::AUTS2 childhood B-ALL: a relapse-prone genetic subtype with frequent central nervous system involvement and a poor outcome. *Leukemia*. 2024 Dec 19. doi: 10.1038/s41375-024-02502-5.

Über die St. Anna Kinderkrebsforschung

Die St. Anna Kinderkrebsforschung (St. Anna Children's Cancer Research Institute, St. Anna CCRI) ist eine internationale und interdisziplinäre Forschungseinrichtung, die das Ziel verfolgt, durch innovative Forschung diagnostische, prognostische und therapeutische Strategien für die Behandlung von an Krebs erkrankten Kindern und Jugendlichen weiterzuentwickeln und zu verbessern. Unter Einbeziehung der spezifischen Besonderheiten kindlicher Tumorerkrankungen arbeiten engagierte Forschungsgruppen auf den Gebieten Tumorgenomik und -epigenomik, Immunologie, Molekularbiologie und Zellbiologie gemeinsam daran, neueste wissenschaftlich-experimentelle Erkenntnisse mit den klinischen Bedürfnissen der Ärzt:innen in Einklang zu bringen und das Wohlergehen der jungen Patient:innen nachhaltig zu verbessern.

www.ccri.at www.kinderkrebsforschung.at

Grafik: St. Anna Kinderkrebsforschung/A. Nita-Florea

Kontakt:

Peter Illetschko

Science Communication Manager
St. Anna Children's Cancer Research
Institute - CCRI
1090 Vienna, Zimmermannplatz 10
M: +43 664 5477295
E: peter.illetschko@ccri.at