

---

Serie Vorstellung unseres wissenschaftlichen Beirats

## Im Gespräch mit Herrn Prof. Dr. med. Stephan Ehl

wissenschaftl. Dir. Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI) Freiburg.

Die Fragen stellte Susanne Adolph

---



Herr Prof. Dr. med. Stephan Ehl wurde 1964 geboren. Er ist verheiratet und hat vier Kinder.

Nach der Schulzeit in Bad Mergentheim, Tutzing, Oldenburg und Norfolk, VA., USA und dem Wehrdienst als Reserveoffizieranwärter folgte 1985-91 das Medizinstudium in Aachen, Erlangen und München. Sein Praktisches Jahr absolvierte Herr Ehl an der Duke University, USA sowie am Guy's Hospital in London und legte 1992 das Medizinische Staatsexamen an der LMU München ab.

Es folgte 1993-94 die Zeit als Arzt im Praktikum an der Universitäts-Kinderklinik Ulm, Abteilung Neonatologie und Intensivmedizin (Prof. F. Pohlandt). 1994-95 absolvierte er den Postgraduierten-Kurs für Experimentelle Medizin und Biologie an der Universität Zürich und war anschließend Postdoktorand am Institut für Experimentelle Immunologie der Universität Zürich (Prof. R. Zinkernagel). 1998 bis 2002 arbeitete Herr Ehl als Assistenzarzt an der Universitäts-Kinderklinik Freiburg (Prof. M. Brandis). 2001 legte er den Facharzt Pädiatrie ab und wurde 2002 Oberarzt am ZKJ Freiburg, Allgemeinpädiatrie. Es folgte 2003 die Habilitation in der Pädiatrie. Seit 2008 ist Herr Prof. Ehl wissenschaftlicher Direktor des Zentrums für Chronische Immundefizienz (CCI) in Freiburg.

Herr Prof. Ehl ist Mitglied des wissenschaftlichen Beirats von KiDS-22q11 e.V. und tritt im November 2008 die Nachfolge von Herrn Prof. Behloradsky als Leiter unseres Kompetenzzentrums Immunologie an.

Sehr geehrter Herr Prof. Ehl, wann und wie sind Sie auf das 22q11-Deletions-Syndrom gestoßen, welche Erfahrungen haben Sie bisher damit gemacht?

Bereits in meiner Zeit als Assistenzarzt in Freiburg begegneten mir die ersten Patienten mit dem Deletionssyndrom 22q11. Ich war beeindruckt von der Komplexität des Krankheitsbildes und interessierte mich speziell für die immunologischen Folgen der Deletion.

Welche Möglichkeiten gibt es in Ihrem Fachgebiet, die Patienten zu unterstützen?

In der Immunologie können wir nach Vorliegen der genetischen Diagnose abklären, ob ein Immundefekt vorliegt. Dieser kann sich einerseits in einer erhöhten Infektanfälligkeit äußern, andererseits auch in einer Dysregulation des Immunsystems (z.B. Autoimmunerkrankungen). Wir testen, wie stark das Immunsystem durch die fehlende Thymusentwicklung beeinträchtigt ist und können dann Empfehlungen für Impfpläne, Antibiotika-Prophylaxe und ähnliches geben.

Glücklicherweise hat nur etwa 1% der mit DS 22q11 Betroffenen einen schweren Immundefekt, welcher nur durch Transplantation von Thymusgewebe behandelt werden kann. Solche Eingriffe werden bisher nur in den USA und in London durchgeführt, ich selbst habe noch keinen dieser Patienten begleitet.

Allgemein lässt sich sagen, dass jedes Kind mit DS 22q11 geimpft werden kann und sollte, lediglich bei den Lebendimpfungen kann es Einschränkungen geben.

Welche Forschungsthemen stellen Sie sich für die Zukunft, die direkt oder indirekt mit dem DS 22q11 in Zusammenhang stehen?

An der Universitätsklinik in Freiburg wurde zum 1.11.2008 das neue Centrum für Chronische Immundefizienz - CCI eröffnet. Dieses beschäftigt sich mit allen Arten von Immundefekten, im Zentrum des Interesses stehen jedoch fünf oder sechs Ursachen, zu denen auch das DS 22q11 gehört.

Zu den Forschungsthemen zählt die bisher ungelöste Frage, welche Gene die Thymusentwicklung steuern, worin also die konkrete Ursache dafür liegt, dass er nicht entsteht. Die Grundlagenforschung dazu erfolgt anhand des Studiums der Thymusentwicklung bei Fischen.

In einer klinischen Gruppe wird untersucht, weshalb das Immunsystem einerseits durch den Mangel an T-Zellen zu schwach ist, andererseits aber überreagiert in Form von Autoimmunerkrankungen oder Lymphproliferation. Vor allem interessiert uns die Frage, ob eine fehlgesteuerte Entwicklung von Abwehrzellen oder eine schlechte Infektkontrolle die wesentliche Ursache für eine Überreaktion des Immunsystems ist.

Schließlich sind wir auf der Suche nach einfachen diagnostischen Markern für die Thymusfunktion, welche einfacher funktionieren als die Bestimmung der T-Zellen.

An dieser Stelle möchte ich auch meine Kollegin Frau Dr. Ilka Schulze vorstellen, welche die Arbeitsgruppe, welche sich speziell mit dem DS 22q11 beschäftigt, leiten wird:

Frau Dr. Schulze absolvierte ihre Zeit als Ärztin im Praktikum 1998/99 am Institut für Humangenetik der Humboldt-Universität Berlin und wechselte dann an die Klinik für Pädiatrie der Charité mit dem Schwerpunkt Pneumologie/Immunologie. Von 2000 bis 2007 arbeitete sie im Immundefektzentrum der Charité und er-

---

langte in dieser Zeit die Anerkennung zur Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin sowie als Neugeborenen Notärztin und Fachärztin für Allergologie. Seit 2007 ist sie wissenschaftliche Mitarbeiterin am Zentrum für Kinderheilkunde und Jugendmedizin des Universitätsklinikums Freiburg und seit November 2008 Fachärztin im Bereich Pädiatrische Immunologie am CCI.

(Frau Dr. Schulze hielt auf unserer zweiten Regionalveranstaltung in Berlin 2005 einen Vortrag zum Thema Immunologische Probleme bei DS 22q11 – Anm. d. Red.).



Welche Motive und Ziele haben Sie als Mitglied des medizinischen Beirates?  
Vor allem möchte ich einen Beitrag gegen die Unsicherheit leisten, welche zur Rolle des Immunsystems bei DS 22q11 bei Eltern und Ärzten besteht. Dies will ich sowohl durch Veröffentlichungen als auch durch den Austausch innerhalb des medizinischen Beirates erreichen. Darüber hinaus bietet das Kompetenzzentrum Immunologie sowohl Konsultationsmöglichkeiten für Ärzte als auch die Diagnose für Betroffene an. Alle interessierten Familien können sich bei uns vorstellen und beraten lassen, dafür genügt eine normale Überweisung.

Können Sie selbst vom Kontakt zu unserem Verein profitieren?

Im Rahmen der Forschungsprojekte werden wir auf die Patienten zukommen, geplant ist neben einer Fragebogenaktion auch eine Reihenuntersuchung von Blutproben.

Welche Tipps oder Wünsche möchten Sie unserem Verein oder unseren Familien mit auf den Weg geben?

Vor allem möchte ich den Verein KiDS-22q11 e.V. zu seinem Engagement beglückwünschen, dies ist begrüßenswert und meiner Meinung nach wegen der Komplexität der Erkrankung auch sehr wichtig. Ihr Verein ist auf dem richtigen Weg, sowohl mit der Zusammenarbeit mit dem medizinischen Beirat als auch mit der Ernennung der Kompetenzzentren.

Sehr geehrter Herr Prof. Ehl, wir danken Ihnen herzlich für dieses Gespräch sowie für Ihr Engagement und wünschen Ihnen mit dem neuen Immundefizienz-Zentrum viel Erfolg.

Gemeinnützig anerkannt Finanzamt Kempten, StNr. 109/50677 – Vereinsregister AG Kempten VR 200148  
Impressum: - herausgegeben vom Verein Kinder mit DeletionsSyndrom 22q11, KiDS-22q11) e.V.  
Blumenweg 2, 87448 Waltenhofen  
- Nachdruck, auch nur auszugsweise nur mit ausdrücklicher Genehmigung des Herausgebers.  
KiDS-22q11-Info Heft 17 - 10/2009 home: <http://www.kids-22q11.com>