



P04-07

Juveniles Xanthogranulom: Manifestation, Mutationsspektrum und Management im Kleinkindesalter

Steffen L.¹, Beqo B.², Lackner H.¹, Karastaneva A.¹, Haxhija E.², Binder B.³, Cerroni L.³, Höfler G.⁴, Liegl-Atzwanger B.⁴, Minkov M.⁵, Seidel M.¹, Benesch M.¹

¹Klinische Abteilung für pädiatrische Hämato-Onkologie, Univ. Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Graz

²Univ. Klinik für Kinder- und Jugendchirurgie, Medizinische Universität Graz

³Univ. Klinik für Dermatologie und Venerologie, Medizinische Universität Graz

⁴Diagnostik und Forschungsinstitut für Pathologie, Medizinische Universität Graz

⁵Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik Floridsdorf, 1210 Wien

Einleitung: Das juvenile Xanthogranulom (JXG) ist eine seltene benigne Erkrankung aus dem Formenkreis der Nicht-Langerhanszell-Histiozytosen (Non-LCH), die typischerweise im Kindes- und Jugendalter auftritt. Sie präsentiert sich meist als solitäre Hautläsion, es können aber auch multiple Läsionen oder eine systemische Mitbeteiligung (juvenile Xanthogranulomatose) vorliegen. Asymptomatische Verläufe bedürfen keiner Therapie; Organbeteiligungen (z.B. ZNS, Augen, Leber) sind jedoch zumeist therapiebedürftig. Therapieoptionen umfassen eine vollständige Entfernung, eine Behandlung mit LCH-Protokoll-basierender Polychemotherapie oder in Ausnahmen eine Radiotherapie.

Patienten und Methoden: Wir berichten über 4 Patient:innen mit JXG, die in den letzten 8 Monaten an unserem Klinikum vorstellig wurden.

Ergebnisse: Die Patient:innen (3 männlich, 1 weiblich) waren bei Diagnosestellung zwischen 2 und 18 Monate alt. Die verdächtigen Läsionen fielen im Zeitraum von der Geburt bis 3 Monate danach auf. Lokalisationen der Veränderungen waren der Gesichts- und linker Schulter- und Oberkörperbereich (multifokaler Hautbefall, n=1), sowie je einmalig unifokal das Gesäß paramedian rechts der Raphe (12x6x6mm), der Unterarm distal volar links (3x2,1x1,7cm) und der Nacken (2x5x4,1cm). Alle Patient:innen hatten eine kutane Form, die Unterarmläsion reichte bis zur Flexorenmuskulatur. Bei allen Patient:innen erfolgte eine Biopsie, die Gesäßläsion wurde in toto entfernt. In einem NGS-Panel wurden folgende Mutationen nachgewiesen: BRAF p.D594N und KRAS p.G12V (n=1, multifokaler Befall). Bei den 3 Patient:innen mit unifokalem Befall konnten dabei keine Mutationen nachgewiesen werden. Aufgrund von Ausdehnung und Alter wurde eine Watch-and-Wait Strategie mit engmaschigen klinischen Untersuchungen und Bildgebungen gewählt.

Schlussfolgerungen/Diskussion: Regelmäßige Staginguntersuchungen sollten durchgeführt werden, um eine mögliche Progression erfassen zu können. Wiederholte augenfachärztliche Untersuchungen werden vor allem bei Kleinkindern mit multiplen Läsionen empfohlen. Zumindest bei multifokaler Ausdehnung könnte eine standardmäßige Untersuchung auf somatische Genmutationen, die eine Targeted Therapy ermöglichen, in Zukunft neue Therapieoptionen eröffnen.