



INITIALISE

iSTAR

Integrative Advanced Clinician Scientists Targeting
Inflammatory and Infectious Diseases

IMMediate
Immune-Mediated Diseases

ACCENT



iIMMUNE Advanced
Clinician
Scientist



ADVANCED CLINICIAN SCIENTIST PROGRAMM

INTERACT
WÜRZBURG
ADVANCED CLINICIAN SCIENTIST PROGRAM

Steckbrief Advanced Clinician Scientists



Dr. med. Maria Elena Maccari

FÄ für Kinder- und Jugendmedizin

Universitätsklinikum Freiburg

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Pädiatrische Hämatologie und Onkologie

Institut für Immundefizienz

ACS-Projekt: Klinische Etablierung von Gentherapie für immunhämatologische Erkrankungen am Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin in Freiburg

Hintergrund und Ziel der Forschung

Angeborene Störungen des hämatopoetischen Systems können zu schweren Erkrankungen führen. Die Stammzelltransplantation kann eine Heilung ermöglichen, ist aber nicht immer problemlos durchführbar. Der Ersatz/die Korrektur des betroffenen Gens in T-Zellen oder hämatopoetischen Stammzellen (Gentherapie) stellt eine alternative gezielte kausale Therapie dar. Das Ziel des Projekts ist die Einrichtung einer translationalen Einheit für Gentherapie zur klinisch-wissenschaftlichen Durchführung von Gentherapiestudien in der Pädiatrie in Freiburg. Dafür erforderlich sind exzellente Kenntnisse über das Entstehen, die Biologie und den Verlauf potentieller Zielerkrankungen sowie eine etablierte Struktur mit reibungslosen Abläufen und Verbindungen zwischen den wissenschaftlichen, klinischen und regulatorischen Ebenen.

Verwendete Methoden

Hochauflösende T-Zell Studien (einschl. CyTOF, scRNASeq, multiplex tissue imaging); Register Studien; Kooperation mit dem Zentrum Klinische Studien (ZKS) des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin in Freiburg

Ausgewählte Publikationen

- **Maccari ME** et al., Activated phosphoinositide 3-kinase δ syndrome: Update from the ESID Registry and comparison with other autoimmune-lymphoproliferative inborn errors of immunity. *J Allergy Clin Immunol.* 2023 Oct;152(4):984-996.e10. doi: 10.1016/j.jaci.2023.06.015. Epub 2023 Jun 28. PMID: 37390899.
- **Maccari ME** et al., JAKi Salvage Therapy Followed by Curative Cord Blood Transplantation in a XIAP-Deficient Infant with Relapsing HLH. *J Clin Immunol.* 2023 Aug;43(6):1178-1181. doi:10.1007/s10875-023-01522-7. Epub 2023 May 20. PMID: 37209323; PMCID:PMC10354174.
- **Maccari ME**, Fuchs S, Kury P et al., A distinct CD38+CD45RA+ population of CD4+, CD8+, and double-negative T cells is controlled by FAS. *J Exp Med.* 2021 Feb 1;218(2):e20192191. doi: 10.1084/jem.20192191. PMID: 33170215; PMCID: PMC7658692.

E-Mail: maria.elena.maccari@uniklinik-freiburg.de

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung