

Salhab el Helou

Dr. med.

^{13}C – Atemtest bei PKU – Säuglingen, ihren heterozygoten Müttern und homozygot gesunden Kontrollprobandinnen

Geboren am 23. 01. 1964 in Heidelberg

Reifeprüfung am 28. 05. 1982 in Heidelberg

Studiengang der Fachrichtung Medizin vom WS 1982/83 bis WS 1989/90

Physikum am 25. 03. 1986 an der Universität Heidelberg

Klinisches Studium in Heidelberg

Praktisches Jahr in Heidelberg

Staatsexamen am 29. 05. 1990 an der Universität Heidelberg

Promotionsfach: Kinderheilkunde

Doktorvater: Prof. Dr. med. D. Rating

In der vorgelegten Arbeit. wurden Phenylketonurie kranke Säuglinge, deren Mütter als heterozygote Merkmalsträger der PKU und homozygot gesunde Kontrollpersonen mit dem ^{13}C -Phenylalanin Atemtest untersucht, welcher bei den Heterozygoten und den Kontrollpersonen mit carboxylmarkiertem und mit ringmarkiertem ^{13}C - Phenylalanin durchgeführt wurde. Bei den Säuglingen wurden Messungen zur $^{13}\text{CO}_2$ - Basisexhalation und der $^{13}\text{C}_1$ - Phenylalanin Atemtest durchgeführt. Theoretisch sollte die $^{13}\text{C}_1$ - Markierung gegenüber der $^{13}\text{C}_{\text{ring}}$ - Markierung einen biochemischen Vorteil bringen.

Heterozygote Merkmalsträger der PKU sind auf Grundlage der Daten der vorgestellten Arbeit mittels des ^{13}C - Phenylalanin Atemtests nicht von homozygot Gesunden zu diskriminieren. Die Testergebnisse beider Gruppen zeigten erhebliche Überschneidungsbereiche. Der theoretische Vorteil der Anwendung des $^{13}\text{C}_1$ - Phenylalanin Atemtests gegenüber dem $^{13}\text{C}_{\text{ring}}$ - Phenylalanin Atemtest konnte praktisch nicht bestätigt werden. Beide Tests waren in ihrer Aussage vergleichbar.

Die Untersuchungen an PKU - kranken Säuglingen zeigten beträchtliche Schwankungen der Basislinie der $^{13}\text{CO}_2$ Exhalation, unter anderem bedingt durch die auch während der Messreihe zugeführte handelsübliche phenylalaninarme Nahrung

Unter Belastung der PKU – Säuglinge mit $^{13}\text{C}_1$ - Phenylalanin wurden erwartungsgemäß der Basisexhalation entsprechende Werte gemessen, ebenfalls mit erheblicher Schwankungsbreite.

Ein möglicher Beitrag des ^{13}C – Phenylalanin Atemtests zur Diagnostik der typischen und atypischen PKU scheint durch diese Ergebnisse fraglich.

