



Ruprecht-Karls-Universität Heidelberg
Medizinische Fakultät Mannheim
Dissertations-Kurzfassung

Genetische Analysen bei Kindern mit kongenitaler Zwerchfellhernie

Autor: Yannick Alexander Schreiner
Institut / Klinik: Klinik für Neonatologie
Doktorvater: Prof. Dr. Dr. N. Rafat

Im Rahmen der hier vorgestellten Arbeit wurde ein umfangreiches Register über sämtliche in der Literatur verfügbaren genetischen Anomalien im Sinne von Kopienzahlvarianten und Einzelnukleotid-Polymorphismen bei Kindern mit kongenitaler Zwerchfellhernien aufgebaut. Es dient als Nachschlagewerk und soll ständigen Modifizierungen unterliegen. Für einige Kandidaten-Gene aus der Literatur wurde der Versuch unternommen ein molekulargenetisches Netzwerk herauszuarbeiten, um die Entstehung kongenitaler Zwerchfellhernien besser erklären zu können. Zudem wurden im Rahmen einer eigenen Kohortenanalyse erstmals die Gene *PTPRD* und *TUSC3* als mögliche Kandidaten-Gene für die Entstehung der kongenitalen Zwerchfellhernie identifiziert.

Die hier vorgestellten klinischen Daten bestätigen, dass Überlebende mit syndromaler CDH sowohl eine längere Beatmungsdauer aufweisen als auch tendenziell über längere Zeit hinweg ECMO benötigen als Neugeborene mit nicht-syndromaler CDH. Hieraus erklärt sich auch die Tendenz zu einem längeren Krankenhausaufenthalt. Betrachtet man nur die Verstorbenen kehren sich diese Relationen jedoch um. Diese Beobachtungen basieren wahrscheinlich auf der häufig infausten klinischen Situation sowie Prognose der betroffenen Kinder mit syndromaler CDH. Ferner sind sie wahrscheinlich begründet in einem frühen Umstellen des klinischen Managements im Sinne eines Einstellens invasiver Therapieformen zugunsten eines palliativen Behandlungskonzepts.