



CLARA – ANGELA FOUNDATION / Prof.Dr.Dr. hc B. Arabin

Postadresse: Forschungs-und Entwicklungszentrum Universität Witten-Herdecke A.Herrhausen Str. 44 / 58455 Witten
Tel: 02302 18 9214/ FAX: 02302 189216 Tagungsadresse: Koenigsallee 36 14193 Berlin
Priv: Sybelstr. 6 35037 Marburg oder Wallotstr. 20 14193 Berlin/ port:+4915150470484/ bine.clara.angela@gmail.com
Mutter-Kind Zentrum Marburg – Kooperation mit Kinderneurologie

An Kollegen DEGUM III – Sektion Gyn & Geb.

Marburg, Oktober

Liebe Kolleginnen und Kollegen, seit kurzem ist der Kinderneurologe PD Dr.Martin Kömhoff aus Groningen zurückgekehrt. Er arbeitet im Team u.a. an folgendem Thema:

Molekulargenetische Untersuchung von MAGED2 bei Müttern, deren Schwangerschaft durch ein frühzeitiges „idiopathisches“ Polyhydramnion mit einem AFI über 25 kompliziert wird. Dabei gibt es unterschiedliche Verlaufsformen von MAGED2 Mutationen:

- a) bei Geburt vor 30 SSW mit postnataler Polyurie
- b) bei Geburt nach 34 SSW ohne Polyurie
- c) bei Geburt zwischen 30-34 SSW mit variabler Polyurie.

Mutationen des X-chromosomalen Gens MAGED2 hat das Team kürzlich als eine Ursache eines akuten, frühzeitigen Polyhydramnions identifiziert: (Polyhydramnios, Transient Antenatal Bartter's Syndrome, and MAGED2 Mutations.Laghmani et al., 2016, NEJM).



Der frühe Beginn eines Polyhydramnions in der 19. bis 20. SSW (vorzugsweise) bei männlichen Feten mit einem AFI über 35 cm ab der 25.SSW erlaubt eine klinische Verdachtsdiagnose. Der Verlauf kann letal sein. Der zeitnahe Nachweis des Gendefektes kann die diagnostische Odyssee des idiopathischen Polyhydramnions verkürzen und erspart den meist frühgeborenen Patienten mit **transienter Polyurie** die Fehldiagnose eines antenatalen Bartter-Syndroms.

Die Gruppe möchte jetzt prospektiv Müttern mit idiopathischem Polyhydramnion eine molekulargenetische Analyse von MAGED2 anbieten. Die Patientinnen profitieren von der eindeutigen Diagnose. Wissenschaftlich interessiert die Prävalenz der Erkrankung und die Frage, ob auch Schwangerschaften mit weiblichen Feten betroffen sein können. Daher gelten diese Einschlusskriterien: **Idiopathisches Polyhydramnion mit akutem Beginn in der 19.-20. SSW, AFI > 25 cm bis zur 25. SSW.** Als Untersuchungsmaterial sind 5 ml EDTA mütterl.Blut gewünscht.

Sonographisch interessieren Abmessungen der fetalen Niere, des Nierenbeckens, der Blase, eventuelle Calciumablagerungen im fetalen Nierenparenchym, der AFI sowie die durch TVS gemessene Zervixlänge sowie eine fetale Biometrie, Doppler A. renalis bds..

Kontakt: martin.komhoff@yahoo.com PD Dr. med. Martin Kömhoff - Pädiatrische Nephrologie, Transplantationsnephrologie, Universitätsklinikum Gießen und Marburg GmbH - Standort Marburg, Baldingerstraße 35033 Marburg. oder mit mir: Bine.clara.angela@gmail.com Mutter-Kind Zentrum Baldingerstraße 35033 Marburg Tel: 06421-5869043 oder 015150470484.

Gern können wir dies noch –kurz- anlässlich der Sitzung in Leipzig diskutieren.

Mit freundlichen Grüßen,

Anlage: Erfassungsbögen, Ethikvotum und Patientenaufklärungen werden online gestellt unter: <http://clara.-angela.info/projects/Polyhydramnion> , pass word für Erhebungsbogen:angel1