

Title :

Genomische Untersuchungen zur Erkennung neuer Ursachen bei vorgeburtlichen Entwicklungsstörungen

Etudes génomiques sur la détection de nouvelles causes de troubles du développement prénatal

Massively parallel sequencing for gene identification in lethal fetal disorders

Summary :

Lead

Heute werden Fehlbildungen eines Kindes oft bereits in den vorgeburtlichen Ultraschalluntersuchungen entdeckt. Trotz umfassender klinischer und genetischer Untersuchungen bleibt die genaue Ursache und damit auch das Wiederholungsrisiko in den meisten Familien unbekannt. Dieses Projekt leistet einen Beitrag bisher nicht bekannte Veränderungen in Erbanlagen zu finden, die solche Entwicklungsstörungen von Kindern verursachen können.

Inhalt und Ziele des Forschungsprojekts

Fehlbildungen und genetische Erkrankungen sind die führende Ursache der Sterblichkeit von Neugeborenen. Mittels neuer genetischer Untersuchungsverfahren konnten inzwischen viele neue Ursachen von Erkrankungen im Kindes- und Erwachsenenalter erkannt werden. Bisher wurde allerdings schweren Fehlbildungssyndromen nur wenig Beachtung geschenkt. In einem ersten Schritt werden wir neue genomische Sequenzierverfahren zur Erkennung von Veränderungen in Erbanlagen in Familien verwenden, in denen vorgeburtlich oder kurz nach der Geburt Kinder mit Fehlbildungen ungeklärter Ursache verstorben sind. Im Anschluss werden wir einen Zusammenhang zwischen der Erkrankung und der Funktion der Erbanlage herstellen. Es ist das Ziel dieses Projektes Veränderungen in Erbanlagen zuerkennen, die mit einem hohen Wiederholungsrisiko einhergehen.

Wissenschaftlicher und gesellschaftlicher Kontext des Projekts

Das Projekt baut eine Brücke zwischen Fragen des klinischen Alltags und Erkenntnissen, die wir zur Funktion von Erbanlagen bei der Entstehung von schweren Fehlbildungen erhalten. Wir werden dadurch viele grundlegende Zusammenhänge der frühen vorgeburtlichen Entwicklung besser verstehen. In Zukunft werden diese Kenntnisse eine bessere Beratung und Versorgung der Familien sowie die Erforschung neuer Therapieansätze ermöglichen.

Key words

Malformations, disorders, fetal, neonatal, lethal, gene, sequencing, exome, genome

Orphanet database. Research Dre Isabel FILGES

05/03/2018