

Abstract NAKSE 2025

Titel: Genetische Ursachen ungeklärter Todesfälle bei Kindern und jungen Erwachsenen – Erkenntnisse durch postmortale Genomdiagnostik

Einreichende Person: Dr. med. Corinna Hendrich

Weitere einreichende Personen

Sandra von Hardenberg¹, Bernd Auber¹, Lisa Bode², Carolin Boehne³, Nataliya Di Donato¹, Frank Dohle⁴, Theresa Engelmann⁵, Bernhard Erdlenbruch⁶, Hinrich Freitag⁷, Elise Gradhand⁸, Lars Hagemeier², Maja Hempel⁹, Jonathan Lühmann¹, Matthias Reger¹⁰, Manuela F. Richter¹¹, Jost Wigand Richter¹², Tim Ripperger¹, Katharina Schoner¹³, Eva Schwaibold⁹, Clara Velmans¹⁴, Rixa Woitschach¹⁵, Christian Kubisch¹⁵, Anke Katharina Bergmann¹⁶

Zugehörigkeit einreichende Personen

- 1 Medizinische Hochschule Hannover, Institut für Humangenetik, Hannover
- 2 Medizinische Hochschule Hannover, Institut für Rechtsmedizin, Außenstelle Oldenburg
- 3 Medizinische Hochschule Hannover, Zentrum für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, Päd. Pneumologie, Allergologie und Neonatologie, Hannover
- 4 St. Vincenz Krankenhaus GmbH, Klinik für Kinder und Jugendmedizin St. Louise, Neonatologie und päd. Intensivmedizin, Paderborn
- 5 Medizinische Hochschule Hannover, Institut für Rechtsmedizin, Hannover
- 6 Johannes Wesling Klinikum Minden, Universitätsklinik für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, Ruhr-Universität Bochum, Minden
- 7 Medizinische Hochschule Hannover, Institut für Pathologie, Hannover
- 8 Universitätsklinikum Frankfurt, Institut für Pathologie, Frankfurt am Main
- 9 Universitätsklinikum Heidelberg, Institut für Humangenetik, Heidelberg
- 10 Varisano Klinikum Frankfurt Höchst GmbH, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Frankfurt am Main
- 11 Kinder- und Jugendkrankenhaus Auf der Bult, Abteilung Neonatologie, Hannover
- 12 Städtisches Klinikum Braunschweig, Kinder – und Jugendmedizin, Braunschweig
- 13 Universitätsklinikum Giessen und Marburg GmbH, Fetalpathologie, Institut für Pathologie, Marburg
- 14 Universitätsklinikum Köln, Institut für Humangenetik, Köln
- 15 Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Institut für Humangenetik, Hamburg
- 16 Universitätsklinikum Würzburg, Klinische Genetik und Genommedizin & Medizinische Hochschule Hannover, Institut für Humangenetik, Hannover

Ziel des Projekts Wenn Kinder oder Jugendliche plötzlich und ohne klare Ursache versterben, ist das für die Familien ein schwerer Schicksalsschlag – besonders, wenn die Todesursache unklar bleibt. Eine genetische Untersuchung nach dem Tod (postmortale Genomdiagnostik) könnte in solchen Fällen wichtige Hinweise liefern. Leider werden diese Untersuchungen bisher nicht von den Krankenkassen bezahlt, und es fehlt an einer strukturierten Unterstützung für betroffene Familien.

Methoden: Genomsequenzierungen erfolgten an 41 postmortalen DNA-Proben von Feten, Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen (Alter: SSW 12+6 bis 24 Jahre) mit ungeklärter Todesursache (davon 32 Trio-Genomanalysen und neun Duo- bzw. oder Single-Genomanalysen). 10 Patienten hatten eine unauffällige Anamnese, während bei den übrigen 31 Patienten gesundheitliche Probleme dokumentiert waren.

Resultate In 13 von 38 bisher abgeschlossenen Fällen (34 %) konnten wir eine genetische Ursache feststellen. Drei Ergebnisse stehen aktuell aus. Bei 9 der 13 Patienten wurde ein komplexes genetisches Syndrom diagnostiziert. Bei den übrigen Patienten handelte es sich um monogenetische Störungen mit vorwiegend neuromuskulärer, kardialer, metabolischer oder dermatologischer Beteiligung.

Schlussfolgerungen: Postmortale Genomdiagnostik kann in einem hohen Prozentsatz der Fälle die ursächliche genetische Diagnose klären und damit den betroffenen Familien Klarheit geben. Angehörigen kann dann z. B. eine prädiktive genetische Diagnostik, eine pränatale Diagnostik und ggf. sogar Therapie- bzw. Vorsorgemöglichkeiten angeboten werden. Eine interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen Klinikern, Pathologen, Humangenetikern und Gerichtsmedizinern ist dringend erforderlich, um Patienten für eine postmortale genetische Analyse zu identifizieren.