

# KINDERKLINIK

## LEHRSTUHL FÜR KINDERHEILKUNDE

UNIV.-PROF. DR. GERHARD HEIMANN

**ANZAHL DER PLANSTELLEN FÜR WISSENSCHAFTLICHE MITARBEITER: 22,5**

**ANZAHL ALLER DRITTMITTELFINANZIERTEN MITARBEITER: 1**

### 1. FORSCHUNGSSCHWERPUNKTE

#### Pädiatrische Endokrinologie (PD Dr. R. Pfäffle):

Genetische Ursachen von Wachstumsstörungen

Charakterisierung von humanen hypophysären Entwicklungsfaktoren (Pit-1, Prop-1, T-LEM und SX-1), Untersuchungen bei Patienten mit kombiniertem Hypophysenvorderlappendefekt.

Genetische Untersuchungen bei gestörter Wachstumshormonsekretion am Gen und Wachstumshormonreleasing-Hormon-Rezeptor

Mutationsscreening und DNA-Sequenzanalyse bei angeborenen hypophysären Erkrankungen. Funktionsanalyse von mutierten Transkriptionsfaktoren des Hypophysenvorderlappens.

Molekulargenetische Untersuchungen bei intersexuellem Genitale.

#### Pädiatrische Gastroenterologie (Prof. G. Heimann, Dr. T. Wenzl):

Einsatz und Validierung neuer Messverfahren (Multiple intraluminale Impedanzmessung) zur Motilität des Gastrointestinaltraktes (Kooperation Helmholtz-Institut der RWTH Aachen: Prof. Rau)

#### Diabetologie (PD Dr. H. Kentrup):

Molekulargenetische Untersuchungen des Sulfonylharnstoff-Rezeptors (SUR1) und der Glucokinase (GCK) bei Kindern mit persistierender hyperinsulinämischer Hypoglykämieeigung (PHHI).

Molekulargenetische Untersuchungen des „agouti related transcript“ (ART) bei Kindern mit Adipositas.

Genotyp/Phänotyp-Korrelation bei Patientin mit Down-Syndrom und partieller Trisomie 21 oder fehlenden karyotypischen Auffälligkeiten in bezug das DYRK-Gen.

#### Pädiatrische Pneumologie und Allergologie (Prof. G. Heimann, Dr. M. Barker):

Lungenfunktionsdiagnostik im Säuglings- und Kleinkindalter: Spirometrie mit Hilfe eines EDV-Animationsprogrammes (Kooperation Universitätskinderklinik Tel Aviv); Vergleich Spirometrie/Impulsozillometrie; Evaluierung eines Lungenfunktionsmessplatzes für Säuglinge (Zusammenarbeit Institut für Fluid technische Antriebe und Steuerung der RWTH Aachen); Lungenfunktion und Ergospirometrie ehemals beatmeter Frühgeborener im Schulalter (Langzeit-follow up-Studie); Qualitätssicherungsstudien zu Diagnostik und Therapie bei Cystischer Fibrose; Einfluss der Immuntherapie auf die allergen-induzierte Leukotrienproduktion

#### Pädiatrische Hämato/Onkologie (PD Dr. R. Mertens, Dr. L. Lassay):

Neue Behandlungsstrategien des Nasopharynxkarzinoms (Multicenter-Studie)

Erfassung von Arzneimittelnebenwirkungen der Chemotherapie

#### Neuropädiatrie (Dr. V. T. Ramaekers, Dr. M. Häusler, Prof. G. Heimann):

Therapieresistente Epilepsien und neurodegenerative Erkrankungen in Verbindung mit Kleinhirnstrukturveränderungen und oxidativem Stress (Kooperation Universitätskliniken Aachen-Amsterdam-Antwerpen, Gründung einer AAA-Gruppe)

Therapeutische Beeinflussung von Bewegungsstörungen bedingt durch metabolische Defekte von Neurotransmittern (Kooperation Kinderspital Zürich, Karolinska-Institut Stockholm)

Neuro-Immunologische Krankheiten im Kindesalter (Kooperation Virologie, Immunologie und Neuropathologie)

Herpesviruserkrankungen des ZNS

Folattransportstörungen über die Blut-/Hirnschranke

### 2. DRITTMITTEL

#### 2.1 über die Drittmittelstelle des UKA verwaltete Mittel

**P 1: Analysis of GH-1, GHRH-Receptor, Pit-1, Prop-1, P-Lim (RTX) and HesX1 along with other growth related genes for patients enrolled in GeNeSIS**

Projektleiter: PD Dr. Pfäffle

Förderer: Fa. Lilly International, Indianapolis

Art der Förderung: Personal-/Sachmittel

Bewilligungszeitraum: 01/99 – 02/02

Sind Probanden/ ja

Patienten einbezogen?

**P 2: Therapiestudie Nasopharyngeal Carcinom (NPC 91)**

Projektleiter: PD Dr. Mertens

Förderer: Förderkreis „Hilfe für krebserkrankte Kinder“ e. V. Aachen

Art der Förderung: Personalmittel  
 Bewilligungszeitraum: 2000 - 2005  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

### **P 3: GH-Behandlung bei Kindern mit hormonellem Kleinwuchs**

Projektleiter: PD Dr. Kentrup  
 Förderer: Pharmacia, Schweden  
 Art der Förderung: Personalmittel  
 Bewilligungszeitraum: 03/01 - 08/02  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

### **P 4: Genotropin-Studie**

Projektleiter: Dr. Barker  
 Förderer: Pharmacia, Schweden  
 Art der Förderung: Projektförderung  
 Bewilligungszeitraum: 02/01 - 03/03  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

### **P 5: Liquor-induzierte Apoptose von Lymphozyten als Restriktionsmechanismus der intrathekalen Immunantwort; Liquor-induzierte Apoptose**

Projektleiter: Dr. Häusler  
 Förderer: START  
 Art der Förderung: Forschungsprojekt  
 Bewilligungszeitraum: 01/01 - 12/02  
 Sind Probanden/ nein  
 Patienten einbezogen?

### **P 6: Von Kleinhirnstrukturveränderungen im Kindesalter zu neuen, durch Radikale vermittelte Stoffwechseldefekten**

Projektleiter: Dr. Ramaekers  
 Förderer: START  
 Art der Förderung: Forschungsprojekt  
 Bewilligungszeitraum: 09/00 - 12/02  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

### **P 7: TP 8 Molekulare Endokrinologie**

Projektleiter: Dr. Kentrup  
 Förderer: START  
 Art der Förderung: Forschungsprojekt  
 Bewilligungszeitraum: 01/00 - 12/03  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

## **3. PUBLIKATIONEN**

mittlerer IF des Faches (mIF): 1.135

### **3.1 Originalarbeiten**

- [1] **Barker M, Böhle M, Heimann G.** Latex-Allergie beim Personal einer Kinderklinik. *Z Hautkr* 2002; 77: 82-84 (0,2)
- [2] Crone J, **Pfäffle R, Stobbe H**, Prayer D, Gomez I, Frisch H. Familial combined pituitary hormone deficiency caused by PROP-1 gene mutation. *Growth patterns and MRI studies in untreated subjects.* *Horm Res* 2002; 57: 120-126 (1.122)
- [3] **Große-Wortmann L**, Wirbelauer J, Collmann H, Höcht B. Großer Hautdefekt über der Mittellinie: Zwilling-Frühgeborenes: unmittelbar postnatal zeigte sich ein großer bipartialer Hautdefekt über der Mittellinie. *Monatsschr Kinderheilkd* 2002; 150; 764-765 (0,2)
- [4] **Häusler M, Heimann G**, Biesterfeld S. Fibrosis: a general feature in cystic fibrosis? *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2002; 34: 236-239 (2.077)
- [5] **Häusler M, Ramaekers VT**, Doenges M, Schweizer K, Ritter K, Schaade L. Neurological complications of acute and persistent Epstein-Barr virus infection in paediatric patients. *J Med Virol* 2002; 68: 253-63 (2.881)
- [6] **Häusler M**, Schaade L, Kemeny S, Schweizer K, **Schoenmackers C, Ramaekers VT.** Encephalitis related to primary varicella-zoster virus infection in immunocompetent children. *J Neurol Sci* 2002; 195: 111-116 (1.986)
- [7] **Häusler M**, Schweizer K, Biesterfeld S, **Opladen T, Heimann G.** Peripheral decrease and pulmonary homing of CD4+CD45RO+ helper memory T cells in cystic fibrosis. *Respir Med* 2002; 96: 87-94 (1.382)
- [8] Holtkamp K, Peters-Wallraf B, **Wüller S, Pfäffle R**, Herpertz-Dahlmann B. Methylphenidate-related growth impairment. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2002; 12: 55-61 (1.754)
- [9] Hövels-Gurich HH, Seghaye MC, Schnitker R, Wiesner M, Huber W, Minkenber R, **Kotlarek F**, Messmer BJ, von Bernuth G. Long-term neurodevelopmental outcomes in school-aged children after neonatal arterial switch operation. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2002; 124: 448-458 (2.818)
- [10] Merz U, Klosterhalfen B, **Häusler M, Kellinghaus M**, Peschgens T, Hörnchen H. Partial liquid ventilation reduces release of leukotriene B4 and interleukin-6 in bronchoalveolar lavage in surfactant-depleted newborn pigs. *Pediatr Res* 2002; 51: 183-9 (3.289)
- [11] **Ramaekers VT, Häusler M, Opladen T, Heimann G**, Blau N. Psychomotor retardation, spastic paraplegia, cerebellar ataxia and dyskinesia associated with low 5-methyltetrahydrofolate in cerebrospinal fluid: a novel neurometabolic condition responding to folic Acid substitution. *Neuropediatrics* 2002; 33: 301-308 (1.476)
- [12] Schefels J, **Wenzl TG**, Merz U, **Ramaekers VT**, Holzki J, Rudnik-Schoeneborn S, Hermanns B, Hörnchen H. Functional upper airway obstruction in

a child with Freeman-Sheldon syndrome. *J Otorhinolaryngol Relat Spec* 2002; 64: 53-56 (0.2)

- [13] Steinau G, **Krischer S**, Staatz G, Marx A, Schumpelick V. Treatment of extrahepatic bile duct disease in infancy and early childhood. *Technol Health Care* 2002; 10: 33-37 (0.2)
- [14] Vilozni D, **Barker M**, Jellouschek H, **Heimann G**, Blau H. An interactive computer-animated system (SpiroGame) facilitates spirometry in preschool children. *Am J Respir Crit Care Med* 2002; 164: 2200-2205 (5.956)
- [15] **Wenzl TG**, Moroder C, Trachterna M, Thomson M, Silny J, **Heimann G**, Skopnik H. Esophageal pH monitoring and impedance measurement: a comparison of two diagnostic tests for gastroesophageal reflux. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2002; 34: 519-23 (2.077)

### **3.2 Übersichtsarbeiten/Reviews**

- [1] **Wenzl TG**. Investigating esophageal reflux with the intraluminal impedance technique. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2002; 34: 261-268 (2.077)

### **3.3 Beiträge in Lehr-/Handbüchern, Monographien**

- [1] Kotterik S, Mertens R, Lemmen SW. Lincosamide. In: Antibiotikatherapie im Kindesalter. Hrsg.: D Adam und Mitarbeiter. Turamed Verlag München. 2002. 126-132 (ISBN 3-923599-89-7)

### **3.4 Diplomarbeiten, Dissertationen, Habil.-schriften**

#### **Dissertationen:**

- [1] Opladen, Thomas. Untersuchung zu Veränderungen der Lymphozytensubpopulationen im Krankheitsverlauf der Mukoviszidose.
- [2] Ott, Hagen. Prognostische Relevanz der Infektion mit *Helicobacter pylori* bei Adenokarzinomen des Magens.

#### **Habilitationschriften:**

- [1] Ramaekers, Vincent Thomas. Kleinhirnstrukturveränderungen im Kindesalter: Pathogenetische Bedeutung von Sauerstoffradikalen und Antioxidantien.

## **4. SONSTIGES**

### **4.1 Berufungen**

*Prof. Dr. med. R. Pfäffle*

- Universitätskinderklinik Leipzig; Ruf angenommen

### **4.2 Gutachtertätigkeiten für Organisationen**

*Prof. Dr. G. Heimann*

- Berufenes Mitglied der Gutachterkommission A (Zulassungskommission für Arzneimittel) des Institutes für Pharmakologie und Medizinprodukte Berlin

### **4.3 Gutachtertätigkeit für Zeitschriften**

*Prof. Dr. G. Heimann*

- European Journal of Pediatrics
- Monatsschrift Kinderheilkunde

*PD Dr. med. R. Pfäffle*

- Hormone Research
- European Journal of Endocrinology
- Journal Pediatric Endocrinology

*Dr. med. T. G. Wenzl*

- Monatsschrift Kinderheilkunde
- J Pediatr Gastroenterol Nutr

*Dr. med. M. Häusler*

- Epilepsia

*PD Dr. med. V. Ramaekers*

- Neuropediatrics
- European Journal of Pediatric Neurology

### **4.4 Herausgeber/ Mitherausgeber von Zeitschriften**

*Prof. G. Heimann*

- Klinische Pädiatrie, Thieme Verlag

### **4.5 Mitgliedschaften in einem Editorial Board**

*Prof. Dr. G. Heimann*

- Monatsschrift Kinderheilkunde
- Deutsches Ärzteblatt

*PD Dr. Pfäffle*

- Sozialpädiatrische Kinder- und Jugendheilkunde

### **4.6 wissenschaftliche Ämter**

*Prof. Dr. G. Heimann:*

- Ordentliches Mitglied der Nordrhein-Westfälischen Akademie der Wissenschaften

*PD Dr. med. R. Pfäffle*

- Vorstand der Arbeitsgesellschaft Pädiatrische Endokrinologie innerhalb der Deutschen Gesellschaft für Endokrinologie (DGE)
- Wissenschaftlicher Beirat zur Vergabe von Forschungsstipendien der European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE)
- Wissenschaftlicher Beirat im Komitee der APE zur Ermittlung des jährlichen Preisträgers des STEPS-Award für den wissenschaftlichen Nachwuchs
- Wissenschaftlicher Beirat (Advisory Board Mitglied) der internationalen multizentrischen Studie GeneSIS
- ENDO-West, Vereinigung Nordwestdeutscher Pädiatrischer Endokrinologen

## **5. METHODEN**

Mutationsscreening mittels PCR-Amplifikation

Heteroduplex- und Einzelstrangkonformationsanalysen

Sequenzanalysen, Klonierung, Proteinexpression

Funktionsanalysen mittels Bandshift-Assays und Kontransfektionsexperimenten

Intraluminale Impedanz-Messung

Spiroergometrie unter submaximaler Belastung

Bestimmung von Stickstoffmonoxid (NO) und Kohlenmonoxid (CO) in der nasalen und exhalieren Atemluft

Bestimmung von organischen Spurengasen in der Atemluft

HPLC mit elektrochemischer Detektion von 3-Nitrotyrosin im Liquor