

# INSTITUT FÜR NEUROPATHOLOGIE

## LEHRSTUHL FÜR NEUROPATHOLOGIE

UNIV.-PROF. DR. MED. J. M. SCHRÖDER (BIS 31.05.2004)

UNIV.-PROF. UNIV.-PROF. DR. MED. JOACHIM WEIS (AB 01.06.2004)

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

**ANZAHL ALLER DRITTMITTELFINANZIERTEN MITARBEITER: 1 WISS, 1 1/2 NICHTWISS. (MTA)**

### 1. FORSCHUNGSSCHWERPUNKTE

- Feinstrukturelle, immunhistochemische und molekulargenetische Differenzierung neuromuskulärer Krankheiten
- Heredodegenerative Erkrankungen des peripheren Nervensystems: Genotyp-Phänotyp-Korrelation
- Einfluss von Wachstumsfaktoren auf das zentrale und periphere Nervensystem sowie auf Hirntumoren
- Immunopathien des zentralen und peripheren Nervensystems

### 2. DRITTMITTEL

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

##### **P 1: Brain Net – Deutsches Referenzzentrum für Erkrankungen des ZNS**

Projektleiter: Prof. Dr. Kretschmar, München  
 Förderer: BMBF  
 Art der Förderung: Projektförderung  
 Bewilligungszeitraum: 10/99 – 09/05  
 Kooperationen: 12 weitere Institute und Kliniken  
 Sind Probanden/ Patienten einbezogen? Nein

##### **P 2: Tissue Engineering: Besiedelte Kollagenschwämme zur geführten Überbrückung peripherer Nervendefekte**

Projektleiter: Prof. Dr. Pallua  
 Förderer: BMBF  
 Art der Förderung: Projektförderung  
 Bewilligungszeitraum: 04/03 – 04/05  
 Kooperationen: Klinik für Plastische Chirurgie, Hand- und Verbrennungschirurgie  
 Sind Probanden/ Patienten einbezogen? Nein

### 3. PUBLIKATIONEN

mittlerer IF des Faches (mIF): 1,856

#### 3.1 Originalarbeiten

- [1] Bissar-Tadmouri N, Nelis E, **Züchner S**, Parman Y, Deymeer F, Serdaroglu P, De Jonghe P, Van Grewen V, Timmerman V, **Schröder JM**, Battaloglu E: Absence of a KIF 1B mutation in a large Turkish CMT2A family suggests the involvement of a second gene. *Neurology* 62: 1522-1525, 2004. IF 5,678
- [2] Buss A, Assmus A, Weidemann J, **Sellhaus B**, Lorenzen J, Block F: Diagnosis of primary central nervous system B-cell lymphoma despite prolonged cortisone medication. *Nervenarzt* 75 (12): 1217-21, 2004. IF 0,929
- [3] Chen L, Schaerer M, Lang D, Joncourt F, **Weis J**, Fritschi J, Kappeler L, Gallati S, Sigel E, Burgunder JM: Exon 17 skipping in CLCN1 leads to recessive congenital myotonia. *Muscle and Nerve* 29: 670-676, 2004. IF 2,282
- [4] Christiansen S, Demircan L, Kwant PB, Akdis M, Rex S, Buhre W, Langebartels G, Kuruc N, **Nicolin S**, Reul H, Autschbach R: Experimental testing of a new left ventricular assist device - the microdiagnonal blood pump. *ASAIO J* 50 (3): 200-204, 2004. IF 1,150
- [5] De Paepe B, Racz GZ, **Schröder JM**, De Bleecker JL: Expression and distribution of the nitric oxide synthases in idiopathic inflammatory myopathies. *Acta Neuropathol (Berl)* 108: 37-42, 2004. IF 2,556
- [6] De Paepe B, **Schröder JM**, Martin JJ, Racz GZ, De Bleecker JL: Localization of the alpha-chemokine SDF-1 and its receptor CXCR4 in idiopathic inflammatory myopathies. *Neuromuscul Disord* 14: 265-273, 2004. IF 2,894
- [7] Evangelopoulos ME, **Weis J**, **Krüttgen A**: Neurotrophin effects on neuroblastoma cells: Correlation with Trk and p75NTR expression and influence of Trk receptor bodies. *J Neuro-Oncol* 66: 101-110, 2004. IF 1,568
- [8] Mariani L, Siegenthaler P, Guzman R, Friedrich D, Fathi AR, Ozdoba C, **Weis J**, Ballinari P., Seiler RW: The impact of tumor volume and surgery on the outcome of adults with supratentorial WHO grade II astrocytic tumors. *Acta Neurochir* 146: 441-448, 2004. IF 0,977

- [9] Rohde V, Reinacher P, Patz E, **Sellhaus B**, Gilsbach JM: Spinal cord compression by a cervical osseous exostosis: surgical strategy aspects. *J Orthop Ihre Grenzgeb.* 142 (2): 179-183, 2004. IF 0,537
- [10] Saxena S, Howe CL, Hu M, **Weis J**, **Krüttgen A**: Differences in the surface binding and endocytosis of neurotrophins by p75NTR. *Mol Cell Neurosci* 26: 292-307, 2004. IF 4,231
- [11] Schaller B, **Weis J**, Brekenfeldt K, Seiler R, Mariani L: Primary aesthesioneuroblastoma of the pituitary gland: a clinicopathological entity? Case report and review of the literature. *J Neurosurg* 101: 1049-1052, 2004. IF 2,286
- [12] **Schröder JM**, Durling H, Laing N: Actin myopathy with nemaline bodies, intranuclear rods, and a heterozygous mutation in ACTA1 (Asp154Asn). *Acta Neuropathol (Berl.)*. 2004; 108: 250-256. IF 2,556
- [13] **Schröder JM**, Hackel V, Wanders RJ, Göhlich-Ratmann G, Voit T: Optico-cochleo-dentate degeneration associated with severe peripheral neuropathy and caused by peroxisomal D-bifunctional protein deficiency. *Acta Neuropathol (Berl.)*. 2004; 108: 154-167. IF 2,556
- [14] Vielhaber S, Feistner H, **Weis J**, Kreuder J, Sailer M, **Schröder JM**, Kunz WS: Primary carnitine deficiency: adult onset lipid storage myopathy with a mild clinical course. *J Clin Neurosci* 11: 919-924, 2004. IF 0,735
- [15] Weigel R, Senn P, **Weis J**, Krauss JK: Severe complications after methotrexate (MTX) for treatment of primary central nervous system lymphoma (PCNSL). *Clin Neurol Neurosurg* 106: 82-87, 2004. IF 0,771
- [16] Weissenberger J, Loeffler S, Afanasieva T, Aguzzi A, Kopf M, **Weis J**: IL-6 is required for glioma development in a mouse model. *Oncogene* 23: 3308-3316, 2004. IF 6,495
- [17] Wu YJ, **Krüttgen A**, Moller JC, Shine D, Chan JR, Shooter EM, Cosgaya JM: Nerve growth factor, brain-derived neurotrophic factor, and neurotrophin-3 are sorted to dense-core vesicles and released via the regulated pathway in primary rat cortical neurons. *J Neurosci Res* 75: 825-34, 2004. IF 3,374
- [18] **Züchner S**, Mersyanova IV, Muglia M, Bissar-Tadmouri N, Rochelle J, Dadali EL, Zappia M, Nelis E, Patitucci A, Senderek J, **Schröder JM**, Vance JM: Mutations in the mitochondrial GTPase mitofusin 2 cause Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 2A. *Nat Genet* 36: 449-451, 2004. IF 26,494 (Schröder JM and Vance JM: Co-last authors)
- [19] **Züchner S**, Vorgerd M, Sindern E, **Schröder JM**: The novel neurofilament light (NEFL) mutation Glu397Lys is associated with a clinically and morphologically heterogeneous type of Charcot-Marie-Tooth neuropathy. *Neuromuscul Disord* 14: 147-157, 2004. IF 2,894

### 3.2 Diplomarbeiten, Dissertationen, Habil.-schriften

#### **Dissertationen:**

- [1] Dr. phil.-nat. (PhD) Smita Saxena: Neurotrophins and their receptors: Signal transduction via endosomes. Universität Bern.
- [2] Dr. phil.-nat. (PhD) Maria-Elephtheria Evangelopoulos: Growth factor signalling and functions in neuroblastoma cells, a model system for neuronal differentiation. Universität Bern.
- [3] Dr. phil.-nat. (PhD) Bérengère Fayard: Studies on the bonding properties and functional activities of the precursor of BDNF, proBDNF, and of engineered BDNF mutants.
- [4] Dr. med. vet. Francisco Córdoba: Photodynamic therapy and analysis of molecular pathways in a transgenic mouse model of spontaneous skin melanoma. Universität Bern.

## **4. SONSTIGES**

### 4.1 Gutachtertätigkeiten für Organisationen

*Prof. Dr. J. M. Schröder:*

- Gutachten für auswärtige Forschungsprojekte
- Leiter des Referenzzentrums für neuromuskuläre Krankheiten bei der Deutschen Gesellschaft für Neuropathologie und Neuroanatomie (1982 bis Mitte 2004)

*Prof. Dr. J. Weis:*

- Gutachten für auswärtige Forschungsprojekte
- Leiter des Referenzzentrums für neuromuskuläre Krankheiten bei der Deutschen Gesellschaft für Neuropathologie und Neuroanatomie (ab Mitte 2004)

### 4.2 Herausgeber/ Mitherausgeber von Zeitschriften

*Prof. Dr. J. M. Schröder:*

- Acta Neuropathologica (Mitherausgeber)

### 4.3 Gutachtertätigkeiten für Zeitschriften

*Prof. Dr. J. M. Schröder*

- Acta Neuropathologica, Neuromuscular Disorders, Pain, Muscle & Nerve, Journal of the Peripheral Nervous System

*Prof. Dr. J. Weis:*

- Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry, Clinical Neuropathology, Acta Neuropathologica

### 4.4 Mitgliedschaften in einem Editorial Board

*Prof. Dr. J. M. Schröder:*

- Clinical Neuropathology
- Journal of the Peripheral Nervous System

*Prof. Dr. J. Weis:*

- Clinical Neuropathology

### 4.5 Ausrichtung von Konferenzen und Tagungen

*Prof. Dr. J. M. Schröder:*

- Neuromuskuläre Diskussionsrunde Aachen, 20.03.04

#### **4.6 wissenschaftliche Ämter**

*Prof. Dr. J. M. Schröder:*

- Member of the Executive Committee of the Research Group of Neuromuscular Disorders of the World Federation of Neurology (seit 1983)

*Prof. Dr. J. Weis:*

- Member of the Neuropathology Research Group, World Federation of Neurology (seit 2000)
- Präsident der Schweizerischen Gesellschaft für Neuropathologie (März 2002 bis März 2004)
- Treasurer of the European Confederation of Neuropathological Societies (EURO-CNS; seit 2000)

#### **5. METHODEN**

- Sämtliche für die neuropathologische Diagnostik erforderlichen und weitere lichtmikroskopische Methoden einschließlich Enzym- und Immunhistochemie
- Transmissions-Elektronenmikroskopie und Immunelektronenmikroskopie zur neuropathologischen Diagnostik und Forschung
- Makro- und Mikrofotographie mit optisch-elektronischer automatisierter Bildanalyse (Morphometrie)
- PCR u.a. DNA-Analyse-Methoden (SSCP, Southern Blot, automatisierte Sequenzierung)
- Western Blot, Immunpräzipitation, etc. zur Protein-Analyse in der neuropathologischen Diagnostik und Forschung
- Konfokale Laser-Scanning-Mikroskopie und Sucrosegradientenzentrifugation zur Analyse des intrazellulären Protein-Traffickings
- Zellkulturuntersuchungen an neuronalen, glialen, myogenen und weiteren Zelllinien und primären neuronalen Zellen
- Verkreuzung und Analyse mehrerer Linien transgener Mäuse