

# INSTITUT FÜR NEUROPATHOLOGIE

## LEHRSTUHL FÜR NEUROPATHOLOGIE

UNIV.-PROF. DR. MED. JOACHIM WEIS

**ANZAHL DER PLANSTELLEN FÜR WISSENSCHAFTLICHE MITARBEITER: 6,0**

**ANZAHL ALLER DRITTMITTELFINANZIERTEN MITARBEITER: 9 WISS., 1 NICHTWISS. (½ MTA, ½ PRÄPARATOR)**

### 1. FORSCHUNGSSCHWERPUNKTE

- Ätiologie, Pathogenese und Diagnostik neuromuskulärer Krankheiten
- Neuropathologie des endoplasmatischen Retikulums
- Heredodegenerative Erkrankungen des peripheren Nervensystems und der Muskulatur: Genotyp-Phänotyp-Korrelation
- Untersuchungen zur Förderung der Regeneration des peripheren und zentralen Nervensystems durch Stammzellen, Biomaterialien und Nanotechnologie
- Immunopathien des zentralen und peripheren Nervensystems und der Muskulatur

### 2. DRITTMITTEL

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

#### **P 1: Grundlagenorientierte Untersuchungen zur Wirkung der wassergefilterten Infrarot-A-Strahlung (wIR-A) auf Zellen der Haut**

Projektleiter: Frau PD Dr. V. von Felbert, Prof. Dr. J. Weis  
 Förderer: Dr. E. Braun Stiftung, Basel  
 Bewilligungszeitraum: ab 2005 (unbefr.)  
 Kooperationen: Hautklinik  
 FSP der Fakultät: Medizin und Technik

#### **P 2: Neuroprotektion: Xenon and cardiac arrest**

Projektleiter: PD Dr. M. Fries, Prof. Dr. J. Weis  
 Förderer: Gemi-Fund, Lidingö, Sweden  
 Bewilligungszeitraum: ab 09/2005 (unbefr.)  
 Kooperationen: Klinik für Anästhesiologie  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

#### **P 3: Axonale Transportvorgänge in der Pathogenese der ALS**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis,  
 PD Dr. A. Krüttgen  
 Förderer: IZKF Aachen  
 Bewilligungszeitraum: 07/2008 – 01/2013  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

#### **P 4: Pathogenese der erblichen Neuropathien**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis  
 Förderer: DFG  
 Bewilligungszeitraum: 04/2009 – 02/2016  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

#### **P 5: Traumatic Peripheral Nervous System Lesions**

Projektleiter: PD Dr. G. Brook  
 Förderer: DFG  
 Bewilligungszeitraum: 09/2010 – 09/2013  
 Kooperationen: DWI, RWTH  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

#### **P 6: Oberflächenmodifikation retinaler Implantate**

Projektleiter: Dr. B. Sellhaus  
 Förderer: Diverse  
 Bewilligungszeitraum: ab 2005 (unbefr.)  
 Kooperationen: Augenklinik  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

#### **P 7: BIMEA Projekt**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis  
 Förderer: Jackstädt Stiftung  
 Bewilligungszeitraum: 07/2011 (unbefr.)  
 Kooperationen: Augenklinik  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

#### **P 8: MND-Net Verbundprojekt Motoneuronerkrankungen; Deutsche MND-Gewebebank**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis  
 Förderer: BMBF  
 Bewilligungszeitraum: 04/2012 – 12/2015  
 Kooperationen: Univ. Ulm, LMU München  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 9: European Master in Neuroscience (EMIN)**

Projektleiter: PD Dr. G. Brook  
 Förderer: Uni Maastricht  
 Bewilligungszeitraum: 04/2011 (unbefr.)  
 Kooperationen: Univ. Leuven, Univ. Hasselt  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 10: Identifizierung ursächlicher genetischer Defekte in Myopathien mit hexagonal vernetzten kristalloiden Einschlüssen**

Projektleiter: PD Dr. Dr. K. Claeys  
 Förderer: Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke (DGM)  
 Bewilligungszeitraum: 05/2012 – 05/2013  
 Kooperationen: Neurologische Klinik  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 11: Untersuchungen zur Pathophysiologie des Marinesco-Sjögren Syndroms**

Projektleiter: Dr. A. Roos  
 Förderer: AG START  
 Bewilligungszeitraum: 01/2012 – 03/2013  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 12: VAPB in der Pathogenese der Amyotrophischen Lateralsklerose Typ 8**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis  
 Förderer: Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke (DGM)  
 Bewilligungszeitraum: 07/2010 – 11/2013  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 13: Degenerative axonopathy of skin nerve fibers in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) and in Parkinson's disease**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis  
 Förderer: IZKF Aachen  
 Bewilligungszeitraum: 07/2011 – 06/2014  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 14: Identifizierung ursächlicher Gendefekte mittels Gesamtexon-Sequenzierung bei Hereditären Motorischen und Sensiblen Neuropathien**

Projektleiter: PD Dr. Dr. K. Claeys  
 Förderer: Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke (DGM)  
 Bewilligungszeitraum: 05/2012 – 05/2013  
 Kooperationen: Neurologische Klinik  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 15: BrainScaleS (Brain-inspired multiscale computation in neuromorphic hybrid systems)**

Projektleiter: Dr. F. Haiss  
 Förderer: Europäische Union (FET-Proactive FP7)  
 Bewilligungszeitraum: 08/2013 – 12/2014  
 Kooperationen: FZ Jülich, TU Graz  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**3. PUBLIKATIONEN****3.1 Originalarbeiten, Reviews, Editorials: gelistet in WoS/Medline**

- [1] Azzedine H, Zavadakova P, Planté-Bordeneuve V ... Claeys KG et al.(2013) PLEKHG5 deficiency leads to an intermediate form of autosomal-recessive Charcot-Marie-Tooth disease. *Hum Mol Genet.*20:4224-32 (IF 6,677)
- [2] Billot S, Hervé D, Akman HO, Froissart R, Baussan C, Claeys KG, Claeys KG, Piraud M, Sedel F, Mochel F, Laforêt P (2013) Acute but transient neurological deterioration revealing adult polyglucosan body disease. *J Neurol Sci.*1-2:179-82 (IF 2,262)
- [3] Böhm J, Vasli N, Maurer M, Cowling BS, Cowling B, Shelton GD, Kress W, Toussaint A, Prokic I, Schara U, Anderson TJ, Weis J, Tiret L, Laporte J (2013) Altered splicing of the BIN1 muscle-specific exon in humans and dogs with highly progressive centronuclear myopathy. *PLoS Genet.*6:e1003430 (IF 8,167)
- [4] Brücken A, Cizen A, Fera C, Meinhardt A, Weis J, Nolte K, Rossaint R, Pufe T, Marx G, Fries M (2013) Argon reduces neurohistopathological damage and preserves functional recovery after cardiac arrest in rats. *Br J Anaesth.*:i106-12 (IF 4,354)
- [5] Bruells CS, Maes K, Rossaint R, Thomas D, Cielen N, Bleilevens C, Bergs I, Loetscher U, Dreier A, Gayan-Ramirez G, Behnke BJ, Weis J (2013) Prolonged mechanical ventilation alters the expression pattern of angio-neogenetic factors in a pre-clinical rat model. *PLoS ONE.*8:e70524 (IF 3,534)
- [6] Brunn A, Nagel I, Montesinos-Rongen M, Klapper W, Vater I, Paulus W, Hans V, Blümcke I, Weis J, Siebert R, Deckert M (2013) Frequent triple-hit expression of MYC, BCL2, and BCL6 in primary lymphoma of the central nervous system and absence of a favorable MYC(low)BCL2 (low) subgroup may underlie the inferior prognosis as compared to systemic diffuse large B cell lymphomas. *Acta Neuropathol (Berl).* 2013;126(4): 603-5 (IF 9,777)
- [7] Cantinieaux D, Quertainmont R, Blacher S, Rossi L, Wanet T, Noël A, Brook G, Schoenen J, Franzen R (2013) Conditioned medium from bone marrow-derived mesenchymal stem cells improves recovery after spinal cord injury in rats: an original strategy to avoid cell transplantation. *PLoS ONE.*8:e69515 (IF 3,534)

- [8] Claeys KG, Gorodinskaya O, Handt S, Reimann J, Kress W, Kornblum C, Kuhl C, Schulz JB, Weis J (2013) Diagnostic challenge and therapeutic dilemma in necrotizing myopathy. *Neurology*.10:932-5 (IF 8,303)
- [9] Deumens R, Van Gorp SF, Bozkurt A, Beckmann C, Führmann T, Montzka K, Tolba R, Kobayashi E, Heschel I, Weis J, Brook GA (2013) Motor outcome and allodynia are largely unaffected by novel olfactory ensheathing cell grafts to repair low-thoracic lesion gaps in the adult rat spinal cord. *Behav Brain Res.*:185-9 (IF 3,391)
- [10] Dohrn MF, Röcken C, De Bleecker JL, Martin JJ, Vorgerd M, Van den Bergh PY, Ferbert A, Hinderhofer K, Schröder JM, Weis J, Schulz JB, Claeys KG, Claeys KG (2013) Diagnostic hallmarks and pitfalls in late-onset progressive transthyretin-related amyloid-neuropathy. *J Neurol*.12:3093-108 (IF 3,841)
- [11] Elsas J, Sellhaus B, Herrmann M, Kinkeldey A, Weis J, Jahnen-Dechent W, Häusler M (2013) Fetuin-A in the developing brain. *Dev Neurobiol*.5:354-69 (IF 4,189)
- [12] Ermis U, Weis J, Schulz JB (2013) PML in a patient treated with fumaric acid. *N Engl J Med*. 2013;368(17): 1657-8 (IF 54,42)
- [13] Funk F, Ceuterick-de Groote C, Martin JJ, Meinhardt A, Taratuto AL, De Bleecker J, Van Coster R, De Paepe B, Schara U, Vorgerd M, Häusler M, Koppi S, Maschke M, De Jonghe P, Van Maldergem L, Noel S, Zimmermann CW, Wirth S, Isenmann S, Stadler R, Schröder JM, Schulz JB, Weis J, Claeys KG, Claeys KG (2013) Morphological spectrum and clinical features of myopathies with tubular aggregates. *Histol Histopathol*.8:1041-54 (IF 2,236)
- [14] Gerardo-Nava J, Mayorenko II, Grehl T, Steinbusch HW, Weis J, Brook GA (2013) Differential pattern of neuroprotection in lumbar, cervical and thoracic spinal cord segments in an organotypic rat model of glutamate-induced excitotoxicity. *J Chem Neuroanat.*:11-7 (IF 2,52)
- [15] Gerdjikov TV, Haiss F, Rodriguez-Sierra OE, Schwarz C (2013) Rhythmic whisking area (RW) in rat primary motor cortex: an internal monitor of movement-related signals? *J Neurosci*.35:14193-204 (IF 6,747)
- [16] Gouttenoire EA, Lupo V, Calpena E, Bartesaghi L, Schüpfer F, Médard JJ, Maurer F, Beckmann JS, Senderek J, Senderek J, Palau F, Espinós C, Chrast R (2013) Sh3tc2 deficiency affects neuregulin-1/ErbB signaling. *Glia*.7:1041-51 (IF 5,466)
- [17] Hanisch F, Weidemann W, Großmann M, Joshi PR, Holzhausen HJ, Stoltenburg G, Weis J, Zierz S, Horstkorte R (2013) Sialylation and muscle performance: sialic Acid is a marker of muscle ageing. *PLoS ONE*.12:e80520 (IF 3,534)
- [18] Hans FJ, Geibrassert S, Krings T, Weis J, Deckert M, Ludolph A, Osieka R, Jost E (2013) Solitary Plasmacytoma Presenting as an Intramedullary Mass of the Cervical Cord. *J Neurol Surg A Cent Eur Neurosurg*.S 01:e13-e17 (IF 0,493)
- [19] Krieger M, Roos A, Stendel C, Claeys KG, Claeys KG, Sonmez FM, Baudis M, Bauer P, Bornemann A, de Goede C, Dufke A, Finkel RS, Goebel HH, Häussler M, Kingston H, Kirschner J, Medne L, Muschke P, Rivier F, Rudnik-Schöneborn S, Spengler S, Inzana F, Stanzial F, Benedicenti F, Synofzik M, Lia Taratuto A, Pirra L, Tay SK, Topaloglu H, Uyanik G, Wand D, Williams D, Zerres K, Weis J, Senderek J (2013) SIL1 mutations and clinical spectrum in patients with Marinesco-Sjogren syndrome. *Brain*.Pt 12:3634-44 (IF 10,226)
- [20] Leipold E, Liebmann L, Korenke GC, Heinrich T, Giesselmann S, Baets J, Ebbinghaus M, Goral RO, Stöckberg T, Hennings JC, Bergmann M, Altmüller J, Thiele H, Wetzel A, Nürnberg P, Timmerman V, De Jonghe P, Blum R, Schaible HG, Weis J, Heineemann SH, Hübner CA, Kurth I (2013) A de novo gain-of-function mutation in SCN11A causes loss of pain perception. *Nat Genet*.11:1399-404 (IF 29,648)
- [21] Nolte KW, Trepels-Kottek S, Honnef D, Weis J, Bien CG, van Baalen A, Ritter K, Czermin B, Rudnik-Schöneborn S, Wagner N, Häusler M (2013) Early muscle and brain ultrastructural changes in polymerase gamma 1-related encephalomyopathy. *Neuropathology*.1:59-67 (IF 1,796)
- [22] Piroth MD, Prasath J, Willuweit A, Stoffels G, Sellhaus B, van Osterhout A, Geisler S, Shah NJ, Eble MJ, Coenen HH, Langen KJ (2013) Uptake of O-(2-[18F]fluoroethyl)-L-tyrosine in reactive astrocytosis in the vicinity of cerebral gliomas. *Nucl Med Biol*.6:795-800 (IF 2,408)
- [23] Prause J, Goswami A, Katona I, Roos A, Schnizler M, Bushuven E, Dreier A, Buchkremer S, Johann S, Beyer C, Deschauer M, Troost D, Weis J (2013) Altered localization, abnormal modification and loss of function of Sigma receptor-1 in amyotrophic lateral sclerosis. *Hum Mol Genet*.8:1581-600 (IF 6,677)
- [24] Rana OR, Schröder JW, Baukloh JK, Saygili E, Mischke K, Schiefer J, Weis J, Marx N, Rassaf T, Kelm M, Shin DI, Meyer C, Saygili E (2013) Neurofilament light chain as an early and sensitive predictor of long-term neurological outcome in patients after cardiac arrest. *Int J Cardiol*.2:1322-1327 (IF 6,175)
- [25] Salih MA, Mundwiller E, Khan AO, AIDrees A, Elmaliq SA, Hassan HH, Al-Owain M, Alkhalidi HM, Katona I, Kabiraj MM, Chrast R, Kentab AY, Alzaidan H, Rodenburg RJ, Bosley TM, Weis J, Koenig M, Stevanin G, Azzedine H (2013) New findings in a global approach to dissect the whole phenotype of PLA2G6 gene mutations. *PLoS ONE*.10:e76831 (IF 3,534)

- [26] Schreckenbach T, Henn W, Kress W, Roos A, Maschke M, Feiden W, Dillmann U, Schulz JB, Weis J, Claeys KG (2013) Novel FHL1 mutation in a family with reducing body myopathy. *Muscle Nerve*.1:127-34 (IF 2,311)
- [27] Schulz A, Baader SL, Niwa-Kawakita M, Jung MJ, Bauer R, Garcia C, Zoch A, Schacke S, Hagel C, Mautner VF, Hanemann CO, Dun XP, Parkinson DB, Weis J, Schröder JM, Gutmann DH, Giovannini M, Morrison H (2013) Merlin isoform 2 in neurofibromatosis type 2-associated polyneuropathy. *Nat Neurosci*.4:426-33 (IF 14,976)
- [28] Siegel S, Streetz-van der Werf C, Schott JS, Nolte K, Karges W, Kreitschmann-Andermahr I (2013) Diagnostic delay is associated with psychosocial impairment in acromegaly. *Pituitary*.4:507-14 (IF 2,222)

### **3.2 Diplomarbeiten / Bachelor-/Masterarbeiten, Dissertationen, Habil.-schriften**

#### **Diplomarbeiten / Masterarbeiten:**

- [1] Dreser, Alice: Altered protein degradation and pathogenesis induced by P56S-VAPB in Amyotrophic Lateral Sclerosis. Masterarbeit in Biomedical Sciences. Universität Maastricht, 2013
- [2] Kannampuzha, Sarah Gerdi: Altered degradation and abnormal modification of mutant Sigma receptor-1 in the pathogenesis of amyotrophic lateral sclerosis. Masterarbeit in Biologie. RWTH Aachen, 2013
- [3] Mohanadas Nilane: Der Einfluss von Caveolin-3 auf EGFR/EGFRvIII-exprimierende humane Gliome und gliale Zellkulturen. Bachelorarbeit in Biologie. RWTH Aachen, 2013
- [4] Dabacan, Adriana: 3D Two Photon Imaging of Neuronal Activity in Awake Animals during Virtual Navigation. RWTH Aachen, 2013

## **4. SONSTIGES**

### **4.1 Gutachtertätigkeiten für Organisationen**

*Prof. Dr. J. Weis*

- Gutachten für auswärtige Forschungsverbände und Einzelprojekte
- Gutachten für Promotionen anderer Fakultäten

*Prof. Dr. J. M. Schröder*

- Princess Beatrix Fonds

*Dr. F. Haiss:*

- Gutachten für die Research Foundation – Flanders (FWO)

### **4.2 Gutachtertätigkeiten für Zeitschriften**

*Prof. Dr. J. Weis*

- Clinical Neuropathology, Neurogenetics, Cell and Tissue Research, Journal of Neurochemistry, Journal of Brachial Plexus and Peripheral Nerve Surgery, Muscle and Nerve, Fortschritte der Neurologie und Psychiatrie, Progress in Neurobiology, Acta Neuropathologica etc.

*PD Dr. G. Brook*

- Biomed Research International, Biomedical Engineering, Developmental Neuroscience, Advanced Treatments, Tissue Engineering, Cell and Tissue Research, International Journal of Nanomedicine, Journal of Neurotrauma, PLOS One, Small

*PD Dr. Dr. K. Claeys*

- Acta Neuropathologica, Neuromuscular Diseases, Neurology

*Dr. rer. nat. A. Roos*

- Journal of Pediatric Biochemistry, Journal of Pediatric Neurology
- Neuropathology and Applied Neurobiology

*Prof. Dr. J. M. Schröder*

- Acta Neuropathologica (4x)
- Clinical Oral Investigations (CLOI)
- Journal of Neurodegenerative Diseases
- Neurology (3x)
- Neuromuscular Disorders
- Histology and Histopathology
- Human Pathology
- International Scholarly Research Network (ISRN)
- Journal of the Peripheral Nervous System
- PLoS Genetics (2x)

### **4.3 Wissenschaftliche Ämter**

*Prof. Dr. J. Weis*

- President European Confederation of Neuropathological Societies (EURO-CNS)
- Past President, Dt. Ges. f. Neuropathologie u. Neuroanatomie (DGNN)
- Leiter des Referenzzentrums für neuromuskuläre Krankheiten bei der Deutschen Gesellschaft für Neuropathologie und Neuroanatomie (DGNN)
- Mitglied der Forschungskommission der Dt. Ges. f. Neuropathologie u. Neuroanatomie (DGNN)
- Mitglied im MNO-Netzwerk (BMBF)
- Mitglied im Muskeldystrophie-Netzwerk MD-Net
- Mitglied des Referenzzentrums für Krankheiten des Nervensystems (BrainNet)
- Mitglied in der Steuerungsgruppe für das Gemeinschaftslabor für Elektronenmikroskopie

*PD Dr. G. Brook*

- Externer Prüfer für eine naturwissenschaftliche Doktorarbeit. Université Catholique de Louvain, Belgien. Sabrina Schäfer 2012: In-vivo and in-vitro evaluation of the immuno-modulatory properties of bone marrow-derived mesenchymal stem cells: Influence on neuroinflammation

#### **4.4 Mitgliedschaften in einem Editorial Board**

*Prof. Dr. J. Weis*

- Clinical Neuropathology (Past-Editor-in-Chief)
- Aktuelle Neurologie
- Acta Neuropathologica

*Prof. Dr. J. M. Schröder*

- Acta Neuropathologica