

# INSTITUT FÜR HUMANGENETIK

## LEHRSTUHL FÜR HUMANGENETIK

UNIV.-PROF. DR. MED. KLAUS ZERRES

**ANZAHL DER PLANSTELLEN FÜR WISSENSCHAFTLICHE MITARBEITER: 4**

**ANZAHL ALLER DRITTMITTELFINANZIERTEN MITARBEITER: 2,5 Wiss., 1 Nichtwiss.**

### 1. FORSCHUNGSSCHWERPUNKTE

Molekulare Ursachen des SILVER-RUSSELL-Syndroms (T. Eggermann)

Molekularbiologie der Cystinurie (T. Eggermann)

Genetische Grundlagen der Präeklampsie und des HELLP-Syndroms (P. Neumaier-Wagner / S. Rudnik-Schöneborn)

Reproduktionsmedizinische Aspekte bei Frauen mit neuromuskulären Erkrankungen (S. Rudnik-Schöneborn)

Klinik und Genetik spinaler Muskelatrophien (S. Rudnik-Schöneborn, K. Zerres)

Zystische Nierenerkrankungen (K. Zerres, C. Bergmann)

Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien (J. Senderek / C. Bergmann)

Genetik und Umweltfaktoren (T. Eggermann, K. Zerres)

### 2. DRITTMITTEL

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

##### **P 1: European genomic DNA bank from IgA nephropathy**

Projektleiter: K. Zerres  
 Förderer: EU  
 Art der Förderung: sog. shared cost Projekt  
 Bewilligungszeitraum: 01/01-12/03  
 Kooperationen: Innere Medizin II  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

##### **P 2: Einflüsse genetischer Prädispositionen und Umweltfaktoren auf Erkrankungen (TP7)**

Projektleiter: T. Eggermann  
 Förderer: START (SP „Hygiene“)  
 Art der Förderung: Projektförderung  
 Bewilligungszeitraum: 01/02 – 12/04  
 Kooperationen: Verbundprojekt  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

##### **P 3: Charakterisierung derivater Markerchromosomen (Mikrodissektion)**

Projektleiter: H. Schüler  
 Förderer: START  
 Art der Förderung: Projektförderung  
 Bewilligungszeitraum: 08/02 – 07/03  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

##### **P 4: Kopplungsanalyse in einer Familie mit HES**

Projektleiter: P. Neumaier-Wagner  
 Förderer: START  
 Art der Förderung: Projektförderung  
 Bewilligungszeitraum: 07/02 – 07/04  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

##### **P 5: Molecular analysis of genetic factors contributing to the aetiology of Silver-Russell syndrome**

Projektleiter: T. Eggermann  
 Förderer: Pharmacia  
 Art der Förderung: Projektförderung  
 Bewilligungszeitraum: 12/02 – 11/04  
 Kooperationen: Pädiatrische Endokrinologie, Tübingen  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

##### **P 6: Klinische und molekulargenetische Charakterisierung autosomal rezessiver Charcot-Marie-Tooth Neuropathien**

Projektleiter: J. Senderek  
 Förderer: START  
 Art der Förderung: Projektförderung  
 Bewilligungszeitraum: 1/03-12/04  
 Kooperationen: V. Ramaekers, Kinderklinik  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

**P 7: Molecular genetic studies on heterogeneity of autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD) in the Israeli-Arab population**

Projektleiter: C. Bergmann  
 Förderer: German Israeli Foundation (GIF)  
 Art der Förderung: Projektförderung  
 Bewilligungszeitraum: 10/03 – 09/04  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

**P 8: Molekulargenetische Untersuchungen der Kollagen I/III-Gene bei Patienten mit Leistenhernien**

Projektleiter: C. Bergmann  
 Förderer: START  
 Art der Förderung: Projektförderung  
 Bewilligungszeitraum: 06/03 – 06/05  
 Kooperationen: U. Klinge, Chirurgische Klinik  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

**P 9: Molekulare Charakterisierung der autosomal rezessiven polyzystischen Nierenerkrankung (ARPKD)**

Projektleiter: K. Zerres  
 Förderer: DFG  
 Art der Förderung: Projektförderung  
 Bewilligungszeitraum: 07/03 – 06/05  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

**P 10: Untersuchungen zur Molekularbiologie der Cystinurie und deren klinischer Variabilität**

Projektleiter: T. Eggermann  
 Förderer: Dr. Robert-Pfleger-Stiftung  
 Art der Förderung: Projektförderung  
 Bewilligungszeitraum: 08/03-08/04  
 Sind Probanden/ ja  
 Patienten einbezogen?

### 3. PUBLIKATIONEN

mittlerer IF des Faches (mIF): 3,458

#### 3.1 Originalarbeiten

- [1] **Anhuf D, Eggermann T, Rudnik-Schöneborn S, Zerres K.** Determination of SMN1 and SMN2 copy number using TaqMan technology. *Hum Mutat* 2003; 22: 74-8. IF 6,894, mIF 3,458,  $\Delta$  1,994
- [2] **Bergmann C, Zerres K, Peschgens T, Senderek J, Hörnchen H, Rudnik-Schöneborn S.** Overlap between VACTERL and hemifacial microsomia illustrating a spectrum of malformations seen in axial mesodermal dysplasia complex (AMDC). *Am J Med Genet* 2003; 121A:151-155. IF 2,334, mIF 3,458,  $\Delta$  0,675
- [3] **Bergmann C, Senderek J, Sedlacek B, Pegiazooglou I, Puglia P, Eggermann T, Rudnik-Schöneborn S, Furu L, Onuchic LF, De Baca M, Germino GG, Guay-Woodford L, Somlo S, Moser M, Büttner R, Zerres K.** Spectrum of mutations in the gene for autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD/PKHD1). *J Am Soc Nephrol* 2003; 14:76-89. IF 6,404, mIF 1,901,  $\Delta$  3,369
- [4] **Bergmann C, Zerres K, Senderek J, Rudnik-Schöneborn S, Eggermann T, Häusler M, Mull M, Ramaekers VT.** Oligophrenin 1 (OPHN1) gene mutation causes syndromic X-linked mental retardation with epilepsy, rostral ventricular enlargement and cerebellar hypoplasia. *Brain* 2003; 126(Pt 7):1537-1544. IF 7,122, mIF 2,605,  $\Delta$  2,734
- [5] **Eggermann T, Zerres K,** Uniparental disomy and Robertsonian translocation: risk estimation and prenatal diagnosis. *Mol Diagn* 2003, 7:113-117. IF 2,087, mIF 3,458,  $\Delta$  0,604
- [6] **Faivre L, Le Merrer M, Zerres K, Bern Hariz M, Scheffer D, Young ID, Maroteaux P, Munnich A, Cormier-Daire V.** Clinical and genetic heterogeneity in Desbuquois dysplasia. *J Med Genet* 2003, 40:282-284. IF 7,774, mIF 3,458,  $\Delta$  2,248
- [7] **Fiedler J, Bergmann C, Brenner RE.** X-linked spondyloepiphyseal dysplasia tarda: molecular cause of a heritable disorder associated with early degenerative joint disease. *Acta Orthop Scand* 2003;74:737-741. IF 1,169, mIF 0,934,  $\Delta$  1,252
- [8] **Fischer D, Schroers A, Blumcke I, Urbach H, Zerres K, Mortier W, Vorgerd M, Schröder R.** Consequences of a novel caveolin-3 mutation in a large German family. *Ann Neurol* 2003; 53:233-41. IF 8,603, mIF 2,605,  $\Delta$  3,302
- [9] **Furu L, Onuchic LF, Gharavi A, Hou X, Esquivel EL, Nagasawa Y, Bergmann C, Senderek J, Avner E, Zerres K, Germino GG, Guay-Woodford LM, Somlo S.** Milder presentation of recessive polycystic kidney disease requires presence of amino acid substitution mutations. *J Am Soc Nephrol* 2003; 14:2004-14. IF 6,404, mIF 1,901,  $\Delta$  3,369
- [10] **Grohmann K, Stolz P, Varon R, Schuelke M, Stoltenburg G, Bestini E, Bushby K, Lochmüller H, Muntoni F, Ouvrier R, Zerres K, Rudnik-Schöneborn S, Hübner C.** Phenotype and genotype of spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1. *Ann Neurol* 2003; 54:719-724. IF 8,603, mIF 2,605,  $\Delta$  3,302
- [11] **Hanemann CO, Bergmann C, Senderek J, Zerres K, Sperfeld AD.** Transient, recurrent, white matter lesions in X-linked Charcot-Marie-Tooth disease with novel connexin 32 mutation. *Arch Neurol* 2003; 60:605-9. IF 4,336, mIF 1,742,  $\Delta$  2,489
- [12] **Haverkamp F, Keuker T, Woelfle J, Kaiser G, Zerres K, Rietz C, Ruenger M.** Familial factors and hearing impairment modulate the neuromotor phenotype in Turner syndrome. *Eur J Pediatr* 2003;162:30-5. Epub 2002 Nov 22. IF 1,223, mIF 1,173,  $\Delta$  1,043

- [13] Helmken C, Hofmann Y, Schoenen F, Oprea G, Raschke H, **Rudnik-Schöneborn S, Zerres K, Wirth B**. Evidence for a modifying pathway in SMA discordant families: reduced SMN level decreases the amount of its interacting partners and Htra2-beta1. *Hum Genet* 2003; 114: 11-21. IF 3,429, mIF 3,458,  $\Delta$  0,992
- [14] Janssens K, Ten Dijke P, Ralston SH, **Bergmann C, Van Hul W**. Transforming growth factor-beta 1 mutations in Camurati-Engelmann disease lead to increased signaling by altering either activation or secretion of the mutant protein. *J Biol Chem* 2003; 278:7718-7724. IF 6,696, mIF 1,365,  $\Delta$  4,905
- [15] Laufersweiler-Plass C, **Rudnik-Schöneborn S, Zerres K, Backes M, Lehmkuhl G, von Gontard A**. Behavioural problems in children and adolescents with spinal muscular atrophy and their siblings. *Dev Med Child Neurol* 2003, 45:44-49. IF 2,107, mIF 1,173,  $\Delta$  1,796
- [16] Meincke U, Kosinski Ch, **Zerres K, Maio G**. Psychiatric and ethical aspects of genetic diagnosis exemplified by Huntington chorea. *Nervenarzt*. 2003;74:413-419. IF 0,886, mIF 1,742,  $\Delta$  0,509
- [17] **Meyer E, Wollmann HA, Eggermann T**, Searching for genomic variants in the MESTIT1 transcript in Silver-Russell syndrome patients. *J Med Genet* 2003, 40: e65. IF 7,774, mIF 3,458,  $\Delta$  2,248
- [18] **Meyer E, Wollmann HA, Eggermann T**. Genomic characterisation of C7orf10 in Silver-Russell syndrome patients. *J Med Genet* 2003, 40: e44. IF 7,774, mIF 3,458,  $\Delta$  2,248
- [19] Ortlepp JR, Metrikat J, Vesper K, Mevissen V, Schmitz F, Albrecht M, Maya-Pelzer P, Hanrath P, Weber C, **Zerres K, Hoffmann R**. The interleukin-6 promoter polymorphism is associated with elevated leukocyte, lymphocyte, and monocyte counts and reduced physical fitness in young healthy smokers. *J Mol Med* 2003; 81:578-584. Epub 2003 Aug 20. IF 3,303, mIF 3,458,  $\Delta$  0,955
- [20] Ortlepp JR, Metrikat J, Mevissen V, Schmitz F, Albrecht M, Maya-Pelzer P, Hanrath P, **Zerres K, Hoffmann R**. Relation between the angiotensinogen (AGT) M235T gene polymorphism and blood pressure in a large, homogeneous study population. *J Hum Hypertens* 2003; 17:555-559. IF 1,366, mIF 1,821,  $\Delta$  0,750
- [21] Ortlepp JR, Vesper K, Mevissen V, Schmitz F, Janssens U, Franke A, Hanrath P, Weber C, **Zerres K, Hoffmann R**. Chemokine receptor (CCR2) genotype is associated with myocardial infarction and heart failure in patients under 65 years of age. *J Mol Med* 2003; 81:363-7. Epub 2003 Apr 29. IF 3,303, mIF 3,458,  $\Delta$  0,955
- [22] Ortlepp JR, von Korff A, Hanrath P, **Zerres K, Hoffmann R**. Vitamin D receptor gene polymorphism BsmI is not associated with the prevalence and severity of CAD in a large-scale angiographic cohort of 3441 patients. *Eur J Clin Invest* 2003; 33:106-9. IF 2,193, mIF 1,365,  $\Delta$  1,607
- [23] **Prager S, Wollmann HA, Mergenthaler S, Mavany M, Eggermann K, Ranke MB, Eggermann T**, Characterisation of genomic variants in CSH1 and GH2, two candidates for Silver-Russell syndrome in 17q22-q24. *Genet Test* 2003; 7:259-264. IF 1,531, mIF 3,458,  $\Delta$  0,443
- [24] Ramaekers VT, Hansen SI, Holm J, Opladen T, **Senderek J, Häusler M, Heimann G, Fowler B, Maiwald R, Blau N**. Reduced folate transport to the CNS in female Rett patients. *Neurology* 2003; 61:506-15. IF 5,43, mIF 2,605,  $\Delta$  2,084
- [25] **Rudnik-Schöneborn S, Goebel HH, Schlote W, Molaian S, Omran H, Ketelsen U, Korinthenberg R, Wenzel D, Lauffer H, Kreiss-Nachtsheim M, Wirth B, Zerres K**. Classical infantile spinal muscular atrophy with SMN deficiency causes sensory neuropathy. *Neurology* 2003; 60:983-987. IF 5,43, mIF 2,605,  $\Delta$  2,084
- [26] **Rudnik-Schöneborn S, Sztriha L, Aithala GR, Houge G, Laegreid LM, Seeger J, Huppke M, Wirth B, Zerres K**. Extended phenotype of pontocerebellar hypoplasia with infantile spinal muscular atrophy. *Am J Med Genet* 2003;117A(1):10-17. IF 2,334, mIF 3,458,  $\Delta$  0,675
- [27] **Schmidt C, Tomiuk J, Botzenhart E, Vester U, Hesse A, Zerres K, Eggermann T**. Genetic variations in the SLC7A9 gene: distribution of 13 polymorphic sites in German cystinuria patients and controls. *Clin Nephrol* 2003, 59: 353-359. IF 1,341, mIF 1,901,  $\Delta$  0,705
- [28] **Schmidt C, Vester U, Wagner CA, Lahme S, Hesse A, Hoyer P, Lang F, Zerres K, Eggermann T**, Significant contribution of genomic rearrangements in SLC3A1 and SLC7A9 to the etiology of cystinuria. *Kidney Internat* 2003, 64:1564-1572. IF 5,016, mIF 1,901,  $\Delta$  2,639
- [29] Schröder R, Goudeau B, Simon MC, Fischer D, **Eggermann T, Clemen CS, Li Z, Reimann J, Xue Z, Rudnik-Schöneborn S, Zerres K, van der Ven PF, Furst DO, Kunz WS, Vicart P**. On noxious desmin: functional effects of a novel heterozygous desmin insertion mutation on the extrasarcomeric desmin cytoskeleton and mitochondria. *Hum Mol Genet* 2003, 12:657-669. IF 8,726, mIF 3,458,  $\Delta$  2,523
- [30] **Senderek J, Bergmann C, Weber S, Ketelsen UP, Schorle H, Rudnik-Schöneborn S, Büttner R, Buchheim E, Zerres K**. Mutations of the SBF2 gene, encoding a novel member of the myotubularin family, in Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 4B2/11p15. *Hum Mol Genet* 2003, 12: 349-356. IF 8,726, mIF 3,458,  $\Delta$  2,523

- [31] **Senderek J, Bergmann C**, Stendel C, Kirfel J, Verpoorten N, De Jonghe P, Timmerman V, Chrast R, Verheijen MHG, Lemke G, Battaloglu E, Parman Y, Erdem S, Tan E, Topaloglu H, Hahn A, Müller-Felber W, Rizzuto N, Fabrizi GM, Stuhmann M, **Rudnik-Schöneborn S**, Züchner S, Schröder JM, Buchheim E, Straub V, Klepper J, Huehne K, Rautenstrauss B, Büttner R, Nelis E, **Zerres K**. Mutations in a gene encoding a novel SH3/TPR domain protein cause autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth type 4C neuropathy. *Am J Hum Genet* 2003; 73: 1106-1119. IF 10,649, mIF 3,458,  $\Delta$  3,080
- [32] **Senderek J, Bergmann C**, Ramaekers VT, Nelis E, Bernert G, Makowski A, Züchner S, De Jonghe P, **Rudnik-Schöneborn S, Zerres K**, Schröder JM. Mutations in the ganglioside-induced differentiation-associated protein-1 (GDAP1) gene in intermediate type autosomal recessive Charcot-Marie-Tooth neuropathy. *Brain* 2003; 126: 642-649. IF 7,122, mIF 2,605,  $\Delta$  2,734
- [33] **Zerres K, Rudnik-Schöneborn S**. 93rd ENMC international workshop: non-5q-spinal muscular atrophies (SMA) - clinical picture (6-8 April 2001, Naarden, The Netherlands). *Neuromuscul Disord*. 2003; 13:179-183. IF 2,587, mIF 1,742,  $\Delta$  1,485
- [34] Züchner S, Sperfeld AD, **Senderek J**, Sellhaus B, Hanemann CO, Schröder JM. A novel nonsense mutation in the ABC1 gene causes a severe syringomyelia-like phenotype of Tangier disease. *Brain* 2003; 126 (Pt 4):920-7. IF 7,122, mIF 2,605,  $\Delta$  2,734

### 3.2 Übersichtsarbeiten/Reviews

- [1] **Eggermann T, Schmidt C**, Lahme S, Hesse A, Lang F, **Zerres K**, Molekulargenetik der Cystinurie: Stand der Forschung und Anwendung in der Diagnostik. *Nieren- und Hochdruckerkrankungen* 2003; 32: 448-455. IF 0,2
- [2] **Eggermann T, Zerres K**, Robertson'sche Translokationen und Uniparentale Disomien: Indikationen zur pränatalen Diagnostik? *Reproduktionsmedizin* 2003; 19: 93-97. IF 0,2
- [3] **Eggermann T, Zerres K**, Dott W, Wiesmüller GA, Multiple Chemische Sensitivität (MCS) und genetische Prädisposition. *Allergologie* 2003; 26: 280-286. IF 0,194, mIF 1,678,  $\Delta$  0,116
- [4] Hermanns B, Alfer J, Fishedick K, Stojanovic-Dedic A, **Rudnik-Schöneborn S**, Büttner R, **Zerres K**. Pathologie und Genetik erblicher Zystennieren [Pathology and genetics of hereditary kidney cysts]. *Pathologie* 2003; 24:410-420. IF 0,423, mIF 1,827,  $\Delta$  0,232
- [5] Wiesmüller GA, Weißbach W, Mommers M, Weischoff-Houben M, Dott W, Kunert HJ, Podoll P, Hoff P, Blömeke B, Merk HF, Setani K, Büll U, Ilgner J, Weshofen M, Ortlepp J, Hanrath P, **Zerres K, Eggermann T**. Einflüsse von genetischen Prädispositionen und Umweltfaktoren auf Erkrankungen des Menschen. *Arbeitsmed Sozialmed Umweltmed* 2003; 38: 522-527. IF 0,2
- [6] **Zerres K**. Humangenetische Beratung. *Dtsch Ärztebl* 2003; 100:A2720-2727. IF 0,2
- [7] **Zerres K, Rudnik-Schöneborn S**. Proximale spinale Muskelatrophien. *Ärztebl Thüring* 2003; 14:766-769. IF 0,2
- [8] **Zerres K, Rudnik-Schöneborn S, Senderek J, Eggermann T, Bergmann C**. Autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD). *J Nephrol* 2003; 16:453-458. IF 0,971, mIF 1,901,  $\Delta$  0,511

### 3.3 Editorials

- [1] **Zerres K**, Scholz C. Seltene Erkrankungen – eine komplexe Herausforderung. *Medgen* 2003 15: 3-5. IF 0,2

### 3.4 Beiträge in Lehr-/Handbüchern, Monographien

- [1] Grimm T, Kreß W, Müller CR, Steinke V, **Rudnik-Schöneborn S, Zerres K**. Neuromuskuläre Erkrankungen: Erbgang, Genort, Genprodukt, molekulargenetische Diagnostik. In: Pongratz D, Fischer W (Hrsg.) *Jahrbuch der Neuromuskulären Erkrankungen* 2002. 2003, Arcis Verlag, München. S.193-209. ISBN 3-89075-159-8
- [2] Grimm T, **Zerres K**. Grundlagen der Genetik muskuloskelettärer Erkrankungen. In Witth CL, Zichner L (Hrsg.) *Orthopädie und Orthopädische Chirurgie. Systemerkrankungen*. 2003, Thieme Verlag Stuttgart S. 394-407. ISBN 3-13-126171-4
- [3] **Zerres K**, Korinthenberg R, **Rudnik-Schöneborn S**. Spinale Muskelatrophien. In: Pongratz D, Zierz S (Hrsg.) *Neuromuskuläre Erkrankungen*. 2003, Dt Ärzteverlag Köln, S. 211-239. ISBN 3-7691-1172-9
- [4] **Zerres K**. Auch die DNA wird 50 – Humangenetische Beratung und Aufklärung ist heute wichtiger denn je! *Zeitfenster*, Thomas Morus Akademie, Bensberg, S. 24-25. ISBN3-89198-103-1

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

#### **Diplomarbeiten:**

- [1] Meyer Esther: Untersuchungen zur genetischen Ätiologie des Silver-Russel-Syndroms unter Berücksichtigung eines Genclusters auf Chromosom 7, Diplomarbeit Biologie

#### **Dissertationen:**

- [1] Botzenhart Elke Maria: Mutationsspektrum in den Genen SLC3A1 und SLC7A9 bei jugendlichen Cystinuriepatienten

## **4. SONSTIGES**

### 4.1 Preise/ Auszeichnungen

*J. Senderek*

- Friedrich-Wilhelm Preis

*C. Bergmann*

- Else Kröner-Fresenius Preis (Vortragspreis)

**4.2 Gutachtertätigkeiten für Organisationen***K. Zerres:*

- DFG
- DAAD
- Krebshilfe
- Foundation Bettencourt Schueller
- German Israeli Foundation
- Prinses Beatrix Fonds (NL)

*T. Eggermann:*

- DAAD

**4.3 Gutachtertätigkeiten für Zeitschriften***S. Rudnik-Schöneborn:*

- Neuromusc Disord
- Eur J Pediatr
- Neuropediatr
- Pedatric Rehabilit
- Acta Pediatr
- Medscape Ob/Gyn & Women's Health

*T. Eggermann:*

- Eur J Pediatr
- Eur J Hum Genet
- Hum Mutat
- Am J Hum Genet
- Hum Mol Genet
- Clin Genet
- J Med Genet
- Nephrol Diab Transplant
- Ann Génét

*K. Zerres*

- Acta Paediatrica
- Acta Neuropathologica
- DMW
- Euro J Obstet Gynaecol
- Eur J Neurol
- Eur J Hum Genet
- Geburtshilfe und Frauenheilkunde
- Hepatology
- Hum Genet
- Hum Mol Genet
- J Am Soc Nephrol
- J Neurol Neurosurg Psychiat
- Klin Pädiatrie
- Mol Genet Metabol
- Nephrol Dialysis Transplantation
- Nervenarzt
- Neuropediatrics
- Neuromusc Disord
- Pediatr Nephrol
- Prenatal Diagnosis
- Zeitschr Geburtsh Neonatol

**4.4 Mitherausgeber von Zeitschriften***K. Zerres:*

- Medizinische Genetik

**4.5 Mitgliedschaften in einem Editorial Board***K. Zerres:*

- Acta Myologica
- Clinical Nephrology

**4.6 Ausrichtung von Konferenzen und Tagungen***Rudnik-Schöneborn S, Zerres K, Schüler HM, Eggermann T*

- 38. Arbeitstreffen Klinische Genetik Nordrhein, Aachen, 08.10.2003

**4.7 Wissenschaftliche Ämter***K. Zerres:*

- Stellvertr. Vorsitzender der Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik
- Mitglied der Ethikkommission der Ärztekammer Nordrhein

**5. METHODEN**

Molekulargenetik: Nukleinsäure-Isolation, PCR, Blottingverfahren, Fragmentlängenanalytik, Sequenzierung, Restriktionsassays, cDNA-Analytik, Real-Time-PCR, Expressionsanalytik.

Chromosomenanalyse: Lymphozyten-Kurzzeitkultur, GTG-, QFQ-, CBG- und NOR-Chromosomenbänderung, Fluoreszenz-insitu-Hybridisierung-FISH

Genetische Beratung