

INSTITUT FÜR HUMANGENETIK

LEHRSTUHL FÜR HUMANGENETIK

UNIV.-PROF. DR. MED. KLAUS ZERRES

ANZAHL DER PLANSTELLEN FÜR WISSENSCHAFTLICHE MITARBEITER: 5

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

1. FORSCHUNGSSCHWERPUNKTE

1. FORSCHUNGSSCHWERPUNKTE

Molekulare Ursachen des Silver-Russell-Syndroms (T. Eggermann)

Molekularbiologie der Cystinurie (T. Eggermann)

Genetische Grundlagen der Präeklampsie und des HELLP-Syndroms (S. Mütze, S. Rudnik-Schöneborn, K. Zerres)

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

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

Molekulare Genetik und Molekularbiologie zystischer Nierenerkrankungen und der Leberfibrose bei ARPKD (C. Bergmann, N. Ortiz-Brüchle, K. Zerres)

Molekulare Genetik und Molekularbiologie des Meckel-Gruber Syndroms und anderer Ziliopathien (C. Bergmann, N. Ortiz-Brüchle, K. Zerres)

Molekularbiologie hereditärer Neuropathien (J. Senderek, S. Rudnik-Schöneborn)

Molekulare Genetik des Marinesco-Sjögren-Syndroms (J. Senderek)

Autosomal dominant erbliche distale Myopathien (J. Senderek / M. Elbracht)

2. DRITTMITTEL

2.1 über die Drittmittelstelle des UKA verwaltete Mittel

P 1: Charakterisierung des Spleißverhaltens und alternativer *PKHD1*-Mutationsmechanismen bei ARPKD

Projektleiter: C. Bergmann

Förderer: Deutsche Nierenstiftung

Bewilligungszeitraum: 01.09.2004 bis 31.12.2010

Sind Probanden/ ja

Patienten einbezogen?

P 2: Untersuchungen intrazellulärer Signaltransduktionswege in MDCK-Zellen und IMCD-Zellen dreier Tiermodelle für polyzystische Nierenerkrankungen

Projektleiter: C. Bergmann

Förderer: START

Bewilligungszeitraum: 07/06 – 06/08

Kooperationen: Stefan Wüller, Kinderklinik/ Biochemie

Sind Probanden/ nein

Patienten einbezogen?

P 3: Identifizierung der Gendefekte für die infantile spinale Muskelatrophie mit pontocerebellärer Hypoplasie (PCH-1)

Projektleiter: S. Rudnik-Schöneborn

Förderer: DFG

Bewilligungszeitraum: 12/07 – 12/08

Sind Probanden/ ja

Patienten einbezogen?

P 4: Significance of cryptic genomic imbalances for human growth retardation

Projektleiter: T. Eggermann

Förderer: Dr. Robert-Pfleger-Stiftung

Bewilligungszeitraum: 11/05-04.08.2008

Kooperationen: Prof. Binder, Tübingen

Sind Probanden/ ja

Patienten einbezogen?

P 5: Studien zur molekularen Pathogenese der erblichen sensorischen und autonomen Polyneuropathien

Projektleiter: J. Senderek
 Förderer: IZKF BIOMAT.
 Bewilligungszeitraum: 01/07 – 12/08
 Kooperationen: J. Weis, A. Krüttgen, Neuro-pathologie
 Sind Probanden/ nein
 Patienten einbezogen?

P 6: Molekulare Charakterisierung des PKHD1-Gens und seines Proteins Polyductin bei der autosomal rezessiven polyzystischen Nierenerkrankung (ARPKD)

Projektleiter: K.. Zerres / C. Bergmann
 Förderer: DFG
 Bewilligungszeitraum: 02/07 – 02/10
 Sind Probanden/ ja
 Patienten einbezogen?

P 7: Kleinwuchs

Projektleiter: T. Eggermann
 Förderer: Novo Nordisk
 Bewilligungszeitraum: 01.12.2005-04.08.2008
 Sind Probanden/ ja
 Patienten einbezogen?

P 8: Untersuchungen zur Rolle des Kernmatrixproteins Matrin 3 in der Pathogenese von Skelettmuskelerkrankungen

Projektleiter: M. Mavany (verh. Elbracht)
 Förderer: START
 Bewilligungszeitraum: 09/07 – 08/09
 Kooperationen: Prof. Weis, Neuropathologie
 Sind Probanden/ nein
 Patienten einbezogen?

P 9: Characterisation of cryptic genomic imbalances in patients with isolated growth retardation

Projektleiter: T. Eggermann
 Förderer: Novo Nordisk
 Bewilligungszeitraum: 01.08.2007-31.07.2009
 Sind Probanden/ ja
 Patienten einbezogen?

P 10: Genome-wide DNA methylation and microdeletion/duplication analysis

Projektleiter: T. Eggermann
 Förderer: Pfizer
 Bewilligungszeitraum: 01.04.2008-offen
 Kooperationen: Prof. Binder, Tübingen
 Sind Probanden/ ja
 Patienten einbezogen?

P 11: Identifizierung eines neuen Gens für das Meckel-Gruber Syndrom

Projektleiter: C. Bergmann/ K. Zerres
 Förderer: DFG
 Bewilligungszeitraum: 01.10.2008 bis 30.09.2009
 Sind Probanden/ ja
 Patienten einbezogen?

P 12: Characterisation of the PKHD1 gene and genotype-phenotype studies in autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD)

Projektleiter: C. Bergmann
 Förderer: Polycystic Kidney Foundation
 Bewilligungszeitraum: 01.02.2008 bis 31.01.2010
 Sind Probanden/ ja
 Patienten einbezogen?

P 13: Identifizierung und Charakterisierung von Genen für Motoneuronerkrankungen

Projektleiter: J. Senderek, K. Zerres
 Förderer: IZKF BIOMAT.
 Bewilligungszeitraum: 01.07.2008 bis 30.06.2011
 Sind Probanden/ ja
 Patienten einbezogen?

P 14: Identifizierung und Charakterisierung eines neuen Gens für eine autosomal rezessive polyzystische Nierenerkrankung mit neurologischer Plus-Symptomatik

Projektleiter: C. Bergmann
 Förderer: START
 Bewilligungszeitraum: 01.07.2008 bis 30.06.2011
 Sind Probanden/ ja
 Patienten einbezogen?

2.2 NICHT über die Drittmittelstelle verwaltete Mittel**P 1: Molekulargenetische Untersuchungen zum Silver-Russell-Syndrom**

Projektleiter: N. Schönherr
 Förderer: RWTH-Graduiertenstipendium
 Bewilligungszeitraum: 01.01.2008-31.12.2008
 Sind Probanden/ ja
 Patienten einbezogen?

P 2: Molekulargenetische Untersuchungen zum Marinesco-Sjögren-Syndrom

Projektleiter: A. Roos
 Förderer: RWTH-Graduiertenstipendium
 Bewilligungszeitraum: 01.07.2008-31.12.2008
 Sind Probanden/ ja
 Patienten einbezogen?

3. PUBLIKATIONEN

3.1 Originalarbeiten, Reviews, Editorials: gelistet in WoS/Medline

- [1] Aichinger E, Zerres K, Grimm T (2008) Basics of prenatal diagnostics *Med. Genet.*20:315-324 (IF 0,2)
- [2] Arbeiter A, Büscher R, Bonzel KE, Wingen AM, Vester U, Wohlschläger J, Zerres K, Nürnberger J, Bergmann C, Hoyer PF (2008) Nephrectomy in an autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD) patient with rapid kidney enlargement and increased expression of EGFR. *Nephrol Dial Transplant.*23:3026-9 (IF 3,568)
- [3] Bergmann C, Fliegau M, Bröchle NO, Frank V, Olbrich H, Kirschner J, Schermer B, Schmedding I, Kispert A, Kränzlin B, Nürnberg G, Becker C, Grimm T, Girschick G, Lynch SA, Kelehan P, Senderek J, Neuhaus TJ, Stallmach T, Zentgraf H, Nürnberg P, Gretz N, Lo C, Lienkamp S, Schäfer T, Walz G, Benzing T, Zerres K, Omran H (2008) Loss of nephrocystin-3 function can cause embryonic lethality, Meckel-Gruber-like syndrome, situs inversus, and renal-hepatic-pancreatic dysplasia. *Am J Hum Genet.*82:959-70 (IF 10,153)
- [4] Binder G, Seidel AK, Martin DD, Schweizer R, Schwarze CP, Wollmann HA, Eggermann T, Ranke MB (2008) The endocrine phenotype in silver-russell syndrome is defined by the underlying epigenetic alteration. *J Clin Endocrinol Metab.*93:1402-7 (IF 6,325)
- [5] Brakensiek K, Frye-Boukhriss H, Mälzer M, Abramowicz M, Bahr MJ, von Beckerath N, Bergmann C, Caselitz M, Holinski-Feder E, Muschke P, Oexle K, Strobl-Wildemann G, Wolff G, El-Harith EA, Stuhmann M (2008) Detection of a significant association between mutations in the ACVRL1 gene and hepatic involvement in German patients with hereditary haemorrhagic telangiectasia. *Clin Genet.*74:171-7 (IF 3,206)
- [6] Bröchle NO, Frank J, Frank V, Senderek J, Akar A, Koc E, Rigopoulos D, van Steensel M, Zerres K, Bergmann C (2008) RSPO4 is the major gene in autosomal-recessive anonychia and mutations cluster in the furin-like cysteine-rich domains of the Wnt signaling ligand R-spondin 4. *J Invest Dermatol.*128:791-6 (IF 5,251)
- [7] Eggermann K, Schönherr N, Ranke MB, Wollmann HA, Binder G, Eggermann T (2008) Search for subtelomeric imbalances by multiplex ligation-dependent probe amplification in Silver-Russell syndrome. *Genet Test.*12:111-3 (IF 1,12)
- [8] Eggermann T, Eggermann K, Elbracht M, Zerres K, Rudnik-Schöneborn S (2008) A new splice site mutation in the SMN1 gene causes discrepant results in SMN1 deletion screening approaches. *Neuromuscul Disord.*18:146-9 (IF 2,932)
- [9] Eggermann T, Eggermann K, Schönherr N (2008) Growth retardation versus overgrowth: Silver-Russell syndrome is genetically opposite to Beckwith-Wiedemann syndrome. *Trends Genet.*24:195-204 (IF 8,659)
- [10] Eggermann T, Gamedinger U, Knopfle G, Patzold U, Gembruch U, Hansmann M, Schwanitz G, Hansmann D (2008) Mosaic Trisomy 1a Due to a de novo Translocation in a Foetus with Early Developmental Abnormalities (Karyotype 46,XY,der(14),t(1;14)(p11;p11.2)/46,XY) Delineation of Parent and Cell Stage of Origin *International Journal of Human Genetics.*8:317-323 (IF 0,2)
- [11] Eggermann T, Meyer E, Caglayan AO, Dundar M, Schönherr N (2008) ICR1 epimutations in 11p15 are restricted to patients with Silver-Russell syndrome features *J Pediatr Endocrinol Metab.*21:59-62 (IF 0,938)
- [12] Eggermann T, Schönherr N, Eggermann K, Buiting K, Ranke MB, Wollmann HA, Binder G (2008) Use of multiplex ligation-dependent probe amplification increases the detection rate for 11p15 epigenetic alterations in Silver-Russell syndrome. *Clin Genet.*73:79-84 (IF 3,206)
- [13] Engels H, Eggermann T, Caliebe A, Jelska A, Schubert R, Schüler HM, Panasiuk B, Zaremba J, Latos-Bielenska A, Jakubowski L, Zerres KP, Schwanitz G, Midro AT (2008) Genetic counseling in Robertsonian translocations der(13;14): frequencies of reproductive outcomes and infertility in 101 pedigrees. *Am J Med Genet A.*146A:2611-6 (IF 2,555)
- [14] Frank V, den Hollander AI, Bröchle NO, Zonneveld MN, Nürnberg G, Becker C, Du Bois G, Kendziorra H, Roosing S, Senderek J, Nürnberg P, Cremers FP, Zerres K, Bergmann C (2008) Mutations of the CEP290 gene encoding a centrosomal protein cause Meckel-Gruber syndrome. *Hum Mutat.*29:45-52 (IF 7,033)
- [15] Gamedinger U, Eggermann T, Schubert R, Schwanitz G, Kreiss-Nachtsheim M (2008) Rare interstitial deletion 9q31.2 to q33.1 de novo: longitudinal study in a patient over a period of more than 20 years. *Am J Med Genet A.*146A:1180-4 (IF 2,555)
- [16] Gosselin I, Thiffault I, Tétréault M, Chau V, Dicaire MJ, Loisel L, Emond M, Senderek J, Mathieu J, Dupré N, Vanasse M, Puymirat J, Brais B (2008) Founder SH3TC2 mutations are responsible for a CMT4C French-Canadian cluster. *Neuromuscul Disord.* 18:483-492 (IF 2,932)
- [17] Kaindl AM, Guenther UP, Rudnik-Schöneborn S, Varon R, Zerres K, Gressens P, Schuelke M, Hubner C, von Au K (2008) [Distal spinal-muscular atrophy 1 (DSMA1 or SMARD1)] *Arch Pediatr.*15:1568-72 (IF 0,356)
- [18] Kaindl AM, Guenther UP, Rudnik-Schöneborn S, Varon R, Zerres K, Schuelke M, Hübner C, von Au K (2008) Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1 (SMARD1). *J Child Neurol.*23:199-204 (IF 1,433)

- [19] Kaisaki PJ, Bergmann C, Brown JH, Outeda P, Lens XM, Peters DJ, Gretz N, Gauguier D, Bihoreau MT (2008) Genomic organization and mutation screening of the human ortholog of Pkdr1 associated with polycystic kidney disease in the rat. *Eur J Med Genet.*51:325-31 (IF 1,782)
- [20] Knyrim E, Muetze S, Eggermann T, Rudnik-Schoeneborn S, Lindt R, Ortlepp JR, Rath W, Zerres K (2008) Genetic analysis of the angiotensinogen gene in pre-eclampsia: study of German women and review of the literature. *Gynecol Obstet Invest.*66:203-8 (IF 1,417)
- [21] Krug A, Markov V, Eggermann T, Krach S, Zerres K, Stöcker T, Shah NJ, Schneider F, Nöthen MM, Treutlein J, Rietschel M, Kircher T (2008) Genetic variation in the schizophrenia-risk gene neuregulin1 correlates with differences in frontal brain activation in a working memory task in healthy individuals. *Neuroimage.*42:1569-76 (IF 5,694)
- [22] Krug A, Markov V, Leube D, Zerres K, Eggermann T, Nöthen MM, Skowronek MH, Rietschel M, Kircher T (2008) Genetic variation in the schizophrenia-risk gene neuregulin1 correlates with personality traits in healthy individuals. *Eur Psychiatry.*23:344-9 (IF 2,433)
- [23] Lehtokari VL, Pelin K, Donner K, Voit T, Rudnik-Schöneborn S, Stoetter M, Talim B, Topaloglu H, Laing NG, Wallgren-Pettersson C (2008) Identification of a founder mutation in TPM3 in nemaline myopathy patients of Turkish origin. *Eur J Hum Genet.*16:1055-61 (IF 3,925)
- [24] Muetze S, Leeners B, Ortlepp JR, Kuse S, Tag CG, Weiskirchen R, Gressner AM, Rudnik-Schoeneborn S, Zerres K, Rath W (2008) Maternal factor V Leiden mutation is associated with HELLP syndrome in Caucasian women. *Acta Obstet Gynecol Scand.*87:635-42 (IF 1,356)
- [25] Mütze S, Rudnik-Schöneborn S, Zerres K, Rath W (2008) Genes and the preeclampsia syndrome. *J Perinat Med.*36:38-58 (IF 1,234)
- [26] Roos A, Eggermann T, Zerres K, Schüler HM (2008) Polymorphic subtelomeric deletion 1q demonstrates the need to reevaluate subtelomere screening methods: determination of the boundary between pathogenic deletion and benign variant for subtelomere 1q. *Am J Med Genet A.*146A:795-8 (IF 2,555)
- [27] Roos A, Eggermann T, Zschesche S, Midro A, Schwanitz G (2008) Abnormalities in tooth morphology, structure and dentition in two children with chromosome aberrations. Translocation trisomy 13 and trisomy 21. *Adv Med Sci.*53:17-20 (IF 0,2)
- [28] Roos A, Elbracht M, Baudis M, Senderek J, Schönherr N, Eggermann T, Schüler HM (2008) A 10.7 Mb interstitial deletion of 13q21 without phenotypic effect defines a further non-pathogenic euchromatic variant. *Am J Med Genet A.*146A:2417-20 (IF 2,555)
- [29] Rudnik-Schöneborn S, Heller R, Berg C, Betzler C, Grimm T, Eggermann T, Eggermann K, Wirth R, Wirth B, Zerres K (2008) Congenital heart disease is a feature of severe infantile spinal muscular atrophy. *J Med Genet.*45:635-8 (IF 5,713)
- [30] Rudnik-Schöneborn S, Weis J, Kress W, Häusler M, Zerres K (2008) Becker's muscular dystrophy aggravating facioscapulohumeral muscular dystrophy--double trouble as an explanation for an atypical phenotype. *Neuromuscul Disord.*18:881-5 (IF 2,932)
- [31] Rudnik-Schöneborn S, Zerres K, Häusler M, Lott A, Krings T, Schüler HM (2008) A new case of proximal monosomy 1p36, extending the phenotype. *Am J Med Genet A.*146A:2018-22 (IF 2,555)
- [32] Schönherr N, Jäger S, Ranke MB, Wollmann HA, Binder G, Eggermann T (2008) No evidence for isolated imprinting mutations in the PEG1/MEST locus in Silver-Russell patients. *Eur J Med Genet.*51:322-4 (IF 1,782)
- [33] Schönherr N, Binder G, Korsch E, Kämmerer E, Wollmann HA, Eggermann T (2008) Are H19 variants associated with Silver-Russell syndrome? *J Pediatr Endocrinol Metab.*21:985-93 (IF 0,938)
- [34] Sheldrick AJ, Krug A, Markov V, Leube D, Michel TM, Zerres K, Eggermann T, Kircher T (2008) Effect of COMT val158met genotype on cognition and personality. *Eur Psychiatry.*23:385-9 (IF 2,433)
- [35] Stahl S, Gaetzner S, Voss K, Brackertz B, Schleider E, Sürücü O, Kunze E, Netzer C, Korenke C, Finckh U, Habek M, Poljakovic Z, Elbracht M, Rudnik-Schöneborn S, Bertalanffy H, Sure U, Felbor U (2008) Novel CCM1, CCM2, and CCM3 mutations in patients with cerebral cavernous malformations: in-frame deletion in CCM2 prevents formation of a CCM1/CCM2/CCM3 protein complex. *Hum Mutat.*29:709-17 (IF 7,033)
- [36] Wiesmüller GA, Niggemann H, Weissbach W, Riley F, Maarouf Z, Dott W, Kunert HJ, Zerres K, Eggermann T, Blömeke B (2008) Sequence variations in subjects with self-reported multiple chemical sensitivity (sMCS): a case-control study. *J Toxicol Environ Health A.*71:786-94 (IF 1,676)
- [37] Zeschnigk M, Albrecht B, Buiting K, Kanber D, Eggermann T, Binder G, Gromoll J, Prott EC, Seland S, Horsthemke B (2008) IGF2/H19 hypomethylation in Silver-Russell syndrome and isolated hemihypoplasia. *Eur J Hum Genet.*16:328-34 (IF 3,925)

3.2 Originalarbeiten, Reviews, Editorials: nicht gelistet

- [1] Kämmerer E, Schönherr N, Wollmann HA, Binder G, Eggermann T. Aktuelle Diagnostik des Silver-Russell-Syndroms (SRS): die molekulargenetische Analyse bestätigt die klinische Diagnose bei etwa 50% der Fälle. *Pädiatr. Praxis* 72: 719-727

- [2] Kaindl AM, Guenther UP, Rudnik-Schöneborn S, Varon R, Zerres K, Gressens P, Schülke M, Hubner C, von Au K. L'amyotrophie spinale distale de type 1 (DSMA ou SMARD1). Arch de Pediatr 2008;15:1568-1572

3.3 Beiträge in Lehr-/Handbüchern, Monographien

- [1] Grimm T, Kreß W, Müller CR, Rudnik-Schöneborn S, Zerres K. Neuromuskuläre Erkrankungen: Erbgang, Genort, Genprodukt, molekulargenetische Diagnostik, Datenbanken. In: Dengler et al. Jahrbuch der Neuromuskulären Erkrankungen 2007 (2008) S. 235-240. ISBN 978-3-89075-175-7. Arcis Verlag, München.
- [2] Bergmann C, Eggermann T. Genetics: Basic concepts and testing. In: Geary and Schaefer: Comprehensive Clinical Nephrology (2008), S. 79-89. ISBN 978-0-323-04883-5. Mosby, Elsevier, Philadelphia
- [3] Zerres K, Rudnik-Schöneborn S. Genetics in Nephrourology. In: Fötter R. Pediatric Uroradiology 2nd Rev. Ed. (2008) S. 67-79. ISBN 978-3-540-33004-2. Springer Verlag, Heidelberg
- [4] Bergmann C, Zerres K. Polycystic Kidney Disease: ADPKD and ARPKD. In: Geary and Schaefer: Comprehensive Clinical Nephrology (2008), S. 155-178. ISBN 978-0-323-04883-5. Mosby, Elsevier, Philadelphia
- [5] Zerres K. Humangenetik: Der Arzt im Spannungsfeld zwischen Markt und Humanität. In: Schumpelick V. Medizin zwischen Humanität und Wettbewerb (2008) S. 247-256. ISBN 978-3-451-29974-2. Herder-Verlag, Freiburg

3.4 Diplomarbeiten, Dissertationen, Habil.-schriften

Diplomarbeiten:

- [1] Sabrina Spengler: Microarray-Analytik von Silver-Russell-Patienten zur Erfassung genomischer Imbalancen. Diplom Biologie

Dissertationen:

- [1] Ines Ahillen: Molekulargenetische Untersuchungen im Kandidatengen HADHA bei Patientinnen mit HELLP-Syndrom und deren Kinder. Medizin
- [2] Friederike Malycha: Untersuchung von cosmc-Mutationen bei Patienten mit IgA-Nephropathie. Medizin
- [3] Susanne Jäger: Beitrag genetischer Varianten in den Genen LOT1 und KCNQ1 zur Ätiologie des Silver-Russell-Syndroms. Medizin
- [4] Nadine Schönherr: Untersuchung zu (epi)genetischen Veränderungen auf Chromosom 11p15 und ihre funktionelle Relevanz bei Patienten mit Silver-Russell-Syndrom. Biologie
- [5] Hannah Schweicher: Genetische Determinanten neuropsychologischer Leistungen. Medizin

4. SONSTIGES

4.1 Gutachtertätigkeiten für Organisationen

K. Zerres:

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

T. Eggermann:

- DAAD
- Italian Telethon Foundation, Italy

C. Bergmann:

- DFG
- Wellcome Trust
- German Israeli Scientific Foundation (GIF)

J. Senderek

- Association Française contre les Myopathies
- Heinrich-Hertz-Stiftung

4.2 Gutachtertätigkeiten für Zeitschriften

S. Rudnik-Schöneborn:

- Acta Pediatr
- Am J Med Genet
- Ann Neurol
- Anat J Cardiol
- J Comp Neurol
- Eur J Hum Genet
- Eur J Pediatr
- Neuromuscul Disord
- Neuropediatr
- Obstet Gynecol Investig
- Pediatr Nephrol
- Pediatric Rehabil
- Medscape Ob/Gyn & Women's Health

K. Eggermann:

- Eur J Med Genet
- Clin Genet

T. Eggermann:

- Am J Med Genet
- Ann Hum Genet
- Clin Genet
- Eur J Hum Genet
- Eur J Med Genet
- Eur J Pediatr
- Hum Mol Genet
- Hum Reprod
- J Med Genet
- J Ped Neurol
- Neuromuscul Disord
- Paediatric Nephrol

N. Schönherr:

- J Med Genet

C. Bergmann:

- American Journal of Human Genetics
- American Journal of Nephrology
- Biochemical Journal
- BMC Cell Biology
- BMC Medical Genetics
- Brain
- Cellular Physiology and Biochemistry
- Clinical Genetics
- Current Pharmaceutical Design
- European Journal of Pediatrics
- Gene Reviews
- Human Genetics
- Human Molecular Genetics
- Human Mutation
- Journal of Hepatology
- Journal of Molecular Medicine
- Journal of Medical Genetics
- Journal of the American Society of Nephrology
- Kidney International
- Nephrology Dialysis Transplantation
- Pediatric Nephrology
- New England Journal of Medicine

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
- Pediat Nephrol
- Prenatal Diagnosis
- Zeitschr Geburtsh Neonatol

J. Senderek

- American Journal of Human Genetics
- Brain
- Clinical Genetics
- European Journal of Neurology
- Human Genetics
- Human Molecular Genetics
- Journal of Medical Genetics
- Nature Genetics
- Neurogenetics
- Neuropediatrics
- Trends in Molecular Medicine

4.3 wissenschaftliche Ämter

T. Eggermann

- Mitglied der Kommission für die Zuerkennung der Berufsbezeichnung Fachhumangenetiker G.f.H.

4.4 Mitgliedschaften in einem Editorial Board

K. Zerres:

- Acta Myologica
- Clinical Nephrology

4.5 Herausgeber/ Mitherausgeber von Zeitschriften

K. Zerres:

- Medizinische Genetik

4.6 Ausrichtung von Konferenzen und Tagungen

- Symposium „Vom Mikroskop zum Chip“, Aachen, 18.06.2008
- 47. Arbeitstreffen Klinische Genetik Nordrhein, Aachen, 23.09.2008

5. METHODEN

- Molekulargenetik: Nukleinsäure-Isolation, PCR, Blottingverfahren, Fragmentlängenanalytik, Sequenzierung, Restriktionsassays, cDNA-Analytik, Real-Time-PCR, Expressionsanalytik, EBV-Transformation, MLPA, DHPLC
- Zytogenetik: Lymphozyten-Kurzzeitkultur (prä- u. postnatal), Fibroblasten- und Amnionzyten-Langzeitkultur, GTG-, QFQ-, CBG-, RBA- und NOR-Chromosomenbänderung, Fluoreszenz-insitu-Hybridisierung (FISH)
- Genetische Beratung