

INSTITUT FÜR HUMANGENETIK

LEHRSTUHL FÜR HUMANGENETIK

UNIV.-PROF. DR. MED. KLAUS ZERRES

ANZAHL DER PLANSTELLEN FÜR WISSENSCHAFTLICHE MITARBEITER: 5 2/3

ANZAHL ALLER DRITTMITTELFINANZIERTEN MITARBEITER: 2,5 WISS., 2 NICHTWISS.

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 (N. Ortiz Brüchele, K. Zerres)

Molekulare Genetik und Molekularbiologie des Meckel-Gruber Syndroms und anderer Ziliopathien (N. Ortiz Brüchele, 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: Molekulare Charakterisierung des PKHD1-Gens und seines Proteins Polyductin bei der autosomal rezessiven polyzystischen Nierenerkrankung (ARPKD)

Projektleiter: K.. Zerres / C. Bergmann

Förderer: DFG 350260

Bewilligungszeitraum: 13.04.2007-31.03.2011

FSP der Fakultät: Entzündung und Folgen

P 2: Functional and structural characterization of the PKHD1 protein polyductin in the etiology of liver fibrosis

Projektleiter: C. Bergmann / K. Zerres

Förderer: DFG/SFB TRR 57

Bewilligungszeitraum: 01/2009-12/2012

FSP der Fakultät: Entzündung und Folgen

P 3: Epigenetics in Silver-Russell syndrome

Projektleiter: T. Eggermann

Förderer: BMBF

Bewilligungszeitraum: 01.02.09-31.01.12

FSP der Fakultät: kein FSP

P 4: Bedeutung des GRB10-Gens

Projektleiter: T. Eggermann

Förderer: Else Kröner-Fresenius-Stiftung

Bewilligungszeitraum: 01.09.10-31.08.11

FSP der Fakultät: kein FSP

P 5: Characterisation of the PKHD1 gene and genotype-phenotype studies in autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD)

Projektleiter: C. Bergmann

Förderer: Polycystic Kidney Foundation

Bewilligungszeitraum: 01.04.2008-31.03.2010

FSP der Fakultät: Entzündung und Folgen

P6: Epigenetische Mosaik

Projektleiter: K. Zerres, J. Senderek

Förderer: Else Kröner-Stiftung

Bewilligungszeitraum: 20.04.2009-19.06.2010

FSP der Fakultät: kein FSP

P 7: Identifizierung und Charakterisierung von Genen für Motoneuronerkrankungen

Projektleiter: J. Senderek, K. Zerres

Förderer: IZKF BIOMAT.

Bewilligungszeitraum: 01.07.2008-30.06.2011

FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

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

Projektleiter: M. Mavany (verh. Elbracht)

Förderer: START

Bewilligungszeitraum: 09/2009-03/2010

Kooperationen: Prof. Weis, Neuropathologie

FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

P 9: Interaktion von AP2-Beta und Dopa-Polymorphismen

Projektleiter: I. Vernaleken
 Förderer: DFG (351082)
 Bewilligungszeitraum: 01.06.2009-31.05.2011
 FSP der Fakultät: Entzündung und Folgen

P 10: Identifizierung der Gendefekte für die infantile spinale Muskelatrophie mit pontocerebellärer Hypoplasie (PCH-1)

Projektleiter: S. Rudnik-Schöneborn
 Förderer: DFG
 Bewilligungszeitraum: 11/2007-12/2010
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

P 11: Submikroskopische Imbalancen bei Wachstumsretardierung

Projektleiter: T. Eggermann
 Förderer: MerckSerono
 Bewilligungszeitraum: 01.08.10-31.07.12
 FSP der Fakultät: kein FSP

P 12: Mutations in SIL1 cause Marinesco-Sjögren syndrome, a cerebellar ataxia with cataract and myopathy.

Projektleiter: J. Senderek/M. Elbracht
 Förderer: Maximilian May Stiftung
 Bewilligungszeitraum: 02/2007-12/2010
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

P 13: MSS/CCFDN-Endophänotypen

Projektleiter: T. Eggermann
 Förderer: E. Kröner-Fresenius-S.
 Bewilligungszeitraum: 20.04.09-02.11.10
 Kooperationen: Dr. Roos, Neuropathologie Aachen
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

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

- [1] Bachmann N, Spengler S, Binder G, Eggermann T (2010) MBD3 mutations are not responsible for ICR1 hypomethylation in Silver-Russell syndrome. *Eur J Med Genet.*53:23-4 (IF 2,335)
- [2] Becker JU, Saez AO, Zerres K, Witzke O, Hoyer PF, Schmid KW, Kribben A, Bergmann C, Nürnberger J (2010) The mTOR pathway is activated in human autosomal-recessive polycystic kidney disease. *Kidney Blood Press Res.*33:129-38 (IF 1,5)

- [3] Begemann M, Spengler S, Kanber D, Haake A, Baudis M, Leisten I, Binder G, Markus S, Rupprecht T, Segerer H, Fricke-Otto S, Mühlenberg R, Siebert R, Buiting K, Eggermann T (2010) Silver-Russell patients showing a broad range of ICR1 and ICR2 hypomethylation in different tissues. *Clin Genet.*80:83-88 (IF 2,942)
- [4] Brauers E, Dreier A, Roos A, Wormland B, Weis J, Krüttgen A (2010) Differential effects of myopathy-associated caveolin-3 mutants on growth factor signaling. *Am J Pathol.*177:261-70 (IF 5,224)
- [5] Bruchle NO, Venghaus A, von Bothmer J, Rudnik-Schöneborn S, Eggermann T, Bergmann C, Zerres K (2010) Cystic kidney diseases - an overview *Med. Genet.*22:322-331 (IF 0,2)
- [6] Eggermann T (2010) Russell-Silver syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.*154C:355-64 (IF 3,812)
- [7] Eggermann T, Begemann M, Binder G, Spengler S (2010) Silver-Russell syndrome: genetic basis and molecular genetic testing. *Orphanet J Rare Dis.*5:19 (IF 5,933)
- [8] Eggermann T, Begemann M, Spengler S, Schröder C, Kordass U, Binder G (2010) Genetic and epigenetic findings in Silver-Russell syndrome. *Pediatr Endocrinol Rev.*8:86-93 (IF 0,2)
- [9] Eggermann T, Kotzot D (2010) Uniparental disomy *Med. Genet.*22:439-449 (IF 0,2)
- [10] Eggermann T, Schönherr N, Spengler S, Jäger S, Denecke B, Binder G, Baudis M (2010) Identification of a 21q22 duplication in a Silver-Russell syndrome patient further narrows down the Down syndrome critical region. *Am J Med Genet A.*152A:356-9 (IF 2,505)
- [11] Eggermann T, Spengler S, Bachmann N, Baudis M, Mau-Holzmann UA, Singer S, Rossier E (2010) Chromosome 11p15 duplication in Silver-Russell syndrome due to a maternally inherited translocation t(11;15). *Am J Med Genet A.*152A:1484-7 (IF 2,505)
- [12] Glas J, Seiderer J, Nagy M, Fries C, Beigel F, Weidinger M, Pfennig S, Klein W, Epplen JT, Lohse P, Folwaczny M, Göke B, Ochsenkühn T, Diegelmann J, Müller-Myhsok B, Roeske D, Brand S (2010) Evidence for STAT4 as a common autoimmune gene: rs7574865 is associated with colonic Crohn's disease and early disease onset. *PLoS ONE.*5:e10373 (IF 4,411)
- [13] Glas J, Seiderer J, Tillack C, Pfennig S, Beigel F, Jürgens M, Olszak T, Laubender RP, Weidinger M, Müller-Myhsok B, Göke B, Ochsenkühn T, Lohse P, Diegelmann J, Czamara D, Brand S (2010) The NOD2 Single Nucleotide Polymorphisms rs2066843 and rs2076756 Are Novel and Common Crohn's Disease Susceptibility Gene Variants. *PLoS ONE.*5:e14466 (IF 4,411)

- [14] Jansen A, Krach S, Krug A, Markov V, Thimm M, Paulus F, Zerres K, Stöcker T, Shah NJ, Nöthen MM, Treutlein J, Rietschel M, Kircher T (2010) The effect of G72 genotype on neural correlates of memory encoding and retrieval. *Neuroimage*.53:1001-6 (IF 5,932)
- [15] Chambers JC, Zhang W, Lord GM, van der Harst P, Lawlor DA, Sehmi JS, Gale DP, Wass MN, Ahmadi KR, Bakker SJ, Beckmann J, Bilo HJ, Bochud M, Brown MJ, Caulfield MJ, Connell JM, Cook HT, Cotlarciuc I, Davey Smith G, de Silva R, Deng G, Devuyst O, Dikkeschei LD, Dimkovic N, Dockrell M, Dominiczak A, Ebrahim S, Eggermann T, Farrall M, Ferrucci L, Floege J, Forouhi NG, Gansevoort RT, Han X, Hedblad B, Homan van der Heide JJ, Hepkema BG, Hernandez-Fuentes M, Hypponen E, Johnson T, de Jong PE, Kleefstra N, Lagou V, Lapsley M, Li Y, Loos RJ, Luan J, Luttrupp K, Maréchal C, Melander O, Munroe PB, Nordfors L, Parsa A, Peltonen L, Penninx BW, Perucha E, Pouta A, Prokopenko I, Roderick PJ, Ruokonen A, Samani NJ, Sanna S, Schalling M, Schlessinger D, Schlieper G, Seelen MA, Shuldiner AR, Sjögren M, Smit JH, Snieder H, Soranzo N, Spector TD, Stenvinkel P, Sternberg MJ, Swaminathan R, Tanaka T, Ubink-Veltmaat LJ, Uda M, Vollenweider P, Wallace C, Waterworth D, Zerres K, Waeber G, Wareham NJ, Maxwell PH, McCarthy MI, Jarvelin MR, Mooser V, Abecasis GR, Lightstone L, Scott J, Navis G, Elliott P, Kooner JS (2010) Genetic loci influencing kidney function and chronic kidney disease. *Nat Genet*.42:373-5 (IF 36,377)
- [16] Franke A, McGovern DP, Barrett JC, Wang K, Radford-Smith GL, Ahmad T, Lees CW, Balschun T, Lee J, Roberts R, Anderson CA, Bis JC, Bumpstead S, Ellinghaus D, Festen EM, Georges M, Green T, Haritunians T, Jostins L, Latiano A, Mathew CG, Montgomery GW, Prescott NJ, Raychaudhuri S, Rotter JI, Schumm P, Sharma Y, Simms LA, Taylor KD, Whiteman D, Wijmenga C, Baldassano RN, Barclay M, Bayless TM, Brand S, Büning C, Cohen A, Colombel JF, Cottone M, Stronati L, Denson T, De Vos M, D'Inca R, Dubinsky M, Edwards C, Florin T, Franchimont D, Geary R, Glas J, Van Gossom A, Guthery SL, Halfvarson J, Verspaget HW, Hugot JP, Karban A, Laukens D, Lawrance I, Lemann M, Levine A, Libioulle C, Louis E, Mowat C, Newman W, Panés J, Phillips A, Proctor DD, Regueiro M, Russell R, Rutgeerts P, Sanderson J, Sans M, Seibold F, Steinhardt AH, Stokkers PC, Torkvist L, Kullak-Ublick G, Wilson D, Walters T, Targan SR, Brant SR, Rioux JD, D'Amato M, Weersma RK, Kugathasan S, Griffiths AM, Mansfield JC, Vermeire S, Duerr RH, Silverberg MS, Satsangi J, Schreiber S, Cho JH, Annese V, Hakonarson H, Daly MJ, Parkes M (2010) Genome-wide meta-analysis increases to 71 the number of confirmed Crohn's disease susceptibility loci. *Nat Genet*.42:1118-25 (IF 36,377)
- [17] Jürgens M, Brand S, Laubender RP, Seiderer J, Glas J, Wetzke M, Wagner J, Pfennig S, Tillack C, Beigel F, Weidinger M, Schnitzler F, Kreis ME, Göke B, Lohse P, Herrmann K, Ochsenkühn T (2010) The presence of fistulas and NOD2 homozygosity strongly predict intestinal stenosis in Crohn's disease independent of the IL23R genotype. *J Gastroenterol*.45:721-31 (IF 3,61)
- [18] Jürgens M, Laubender RP, Hartl F, Weidinger M, Seiderer J, Wagner J, Wetzke M, Beigel F, Pfennig S, Stallhofer J, Schnitzler F, Tillack C, Lohse P, Göke B, Glas J, Ochsenkühn T, Brand S (2010) Disease activity, ANCA, and IL23R genotype status determine early response to infliximab in patients with ulcerative colitis. *Am J Gastroenterol*.105:1811-9 (IF 6,882)
- [19] Krach S, Jansen A, Krug A, Markov V, Thimm M, Sheldrick AJ, Eggermann T, Zerres K, Stöcker T, Shah NJ, Kircher T (2010) COMT genotype and its role on hippocampal-prefrontal regions in declarative memory. *Neuroimage*.53:978-84 (IF 5,932)
- [20] Krug A, Markov V, Krach S, Jansen A, Zerres K, Eggermann T, Stöcker T, Shah NJ, Nöthen MM, Treutlein J, Rietschel M, Kircher T (2010) The effect of Neuregulin 1 on neural correlates of episodic memory encoding and retrieval. *Neuroimage*.53:985-91 (IF 5,932)
- [21] Krug A, Nieratschker V, Markov V, Krach S, Jansen A, Zerres K, Eggermann T, Stöcker T, Shah NJ, Treutlein J, Mühleisen TW, Kircher T (2010) Effect of CACNA1C rs1006737 on neural correlates of verbal fluency in healthy individuals. *Neuroimage*.49:1831-6 (IF 5,932)
- [22] Kukulja J, Thiel CM, Eggermann T, Zerres K, Fink GR (2010) Medial temporal lobe dysfunction during encoding and retrieval of episodic memory in nondemented APOE epsilon4 carriers. *Neuroscience*.168:487-97 (IF 3,215)
- [23] Liu M, Shi S, Senthilnathan S, Yu J, Wu E, Bergmann C, Zerres K, Bogdanova N, Coto E, Deltas C, Pierides A, Demetriou K, Devuyst O, Gitomer B, Laakso M, Lumiaho A, Lamnissou K, Magistroni R, Parfrey P, Breuning M, Peters DJ, Torra R, Winearls CG, Torres VE, Harris PC, Paterson AD, Pei Y (2010) Genetic variation of DKK3 may modify renal disease severity in ADPKD. *J Am Soc Nephrol*.21:1510-20 (IF 8,288)
- [24] Markov V, Krug A, Krach S, Jansen A, Eggermann T, Zerres K, Stöcker T, Shah NJ, Nöthen MM, Treutlein J, Rietschel M, Kircher T (2010) Impact of schizophrenia-risk gene dysbindin 1 on brain activation in bilateral middle frontal gyrus during a working memory task in healthy individuals. *Hum Brain Mapp*.31:266-75 (IF 5,107)

- [25] Moffatt MF, Gut IG, Demenais F, Strachan DP, Bouzigon E, Heath S, von Mutius E, Farrall M, Lathrop M, Cookson WO, GABRIEL Consortium (2010) A large-scale, consortium-based genomewide association study of asthma. *N Engl J Med.*363:1211-21 (IF 53,484)
- [26] Muetze S, Kapagerof A, Vlachopoulos L, Eggermann T, Kaufmann P, Zerres K, Rath W, Rudnik-Schoeneborn S (2010) Mutation analysis of the growth factor genes PIGF, Flt1, IGF-I, and IGF-IR in intrauterine growth restriction with abnormal placental blood flow. *J Matern Fetal Neonatal Med.*23:142-7 (IF 2,071)
- [27] Otto EA, Hurd TW, Airik R, Chaki M, Zhou W, Stoetzel C, Patil SB, Levy S, Ghosh AK, Murgazamalloa CA, van Reeuwijk J, Letteboer SJ, Sang L, Giles RH, Liu Q, Coene KL, Estrada-Cuzcano A, Collin RW, McLaughlin HM, Held S, Kasanuki JM, Ramaswami G, Conte J, Lopez I, Washburn J, Macdonald J, Hu J, Yamashita Y, Maher ER, Guay-Woodford LM, Neumann HP, Obermüller N, Koenekoop RK, Bergmann C, Bei X, Lewis RA, Katsanis N, Lopes V, Williams DS, Lyons RH, Dang CV, Brito DA, Dias MB, Zhang X, Cavalcoli JD, Nürnberg G, Nürnberg P, Pierce EA, Jackson PK, Antignac C, Saunier S, Roepman R, Dollfus H, Khanna H, Hildebrandt F (2010) Candidate exome capture identifies mutation of SDCCAG8 as the cause of a retinal-renal ciliopathy. *Nat Genet.*42:840-50 (IF 36,377)
- [28] Reilich P, Schramm N, Schoser B, Schneiderat P, Strigl-Pill N, Müller-Höcker J, Kress W, Ferbert A, Rudnik-Schöneborn S, Noth J, Lochmüller H, Weis J, Walter MC (2010) Facioscapulohumeral muscular dystrophy presenting with unusual phenotypes and atypical morphological features of vacuolar myopathy. *J Neurol.*257:1108-18 (IF 3,853)
- [29] Rudnik-Schöneborn S, Takahashi T, Busse S, Schmidt T, Senderek J, Eggermann T, Zerres K (2010) Facioaudiosymphalangism syndrome and growth acceleration associated with a heterozygous NOG mutation. *Am J Med Genet A.*152A:1540-4 (IF 2,505)
- [30] Rudnik-Schöneborn S, Vogelgesang S, Armbrust S, Graul-Neumann L, Fusch C, Zerres K (2010) Digital necroses and vascular thrombosis in severe spinal muscular atrophy. *Muscle Nerve.*42:144-7 (IF 2,302)
- [31] Schroepf S, Kappler R, Brand S, Prell C, Lohse P, Glas J, Hoster E, Helmbrecht J, Ballauff A, Berger M, von Schweinitz D, Koletzko S, Lacher M (2010) Strong overexpression of CXCR3 axis components in childhood inflammatory bowel disease. *Inflamm Bowel Dis.*16:1882-90 (IF 4,613)
- [32] Spengler S, Begemann M, Binder G, Eggermann T (2010) Genetics and epigenetics of the Silver-Russell syndrome *Med. Genet.*22:405-410 (IF 0,2)
- [33] Spengler S, Schönherr N, Binder G, Wollmann HA, Fricke-Otto S, Mühlenberg R, Denecke B, Baudis M, Eggermann T (2010) Submicroscopic chromosomal imbalances in idiopathic Silver-Russell syndrome (SRS): the SRS phenotype overlaps with the 12q14 microdeletion syndrome. *J Med Genet.*47:356-60 (IF 7,037)
- [34] Stendel C, Roos A, Kleine H, Arnaud E, Özçelik M, Sidiropoulos PN, Zenker J, Schüpfer F, Lehmann U, Sobota RM, Litchfield DW, Lüscher B, Chrast R, Suter U, Senderek J (2010) SH3TC2, a protein mutant in Charcot-Marie-Tooth neuropathy, links peripheral nerve myelination to endosomal recycling. *Brain.*133:2462-74 (IF 9,23)
- [35] Thimm M, Kircher T, Kellermann T, Markov V, Krach S, Jansen A, Zerres K, Eggermann T, Stöcker T, Shah NJ, Nöthen MM, Rietschel M, Witt SH, Mathiak K, Krug A (2010) Effects of a CACNA1C genotype on attention networks in healthy individuals. *Psychol Med.*41:1551-61 (IF 5,2)
- [36] Thimm M, Krug A, Kellermann T, Markov V, Krach S, Jansen A, Zerres K, Eggermann T, Stöcker T, Shah NJ, Nöthen MM, Rietschel M, Kircher T (2010) The effects of a DTNBP1 gene variant on attention networks: an fMRI study. *Behav Brain Funct.*6:54 (IF 2,305)
- [37] Thimm M, Krug A, Markov V, Krach S, Jansen A, Zerres K, Eggermann T, Stöcker T, Shah NJ, Nöthen MM, Rietschel M, Kircher T (2010) The impact of dystrobrevin-binding protein 1 (DTNBP1) on neural correlates of episodic memory encoding and retrieval. *Hum Brain Mapp.*31:203-9 (IF 5,107)
- [38] Zerres K (2010) Ciliopathies in focus *Med. Genet.*22:313-314 (IF 0,2)
- [39] Zerres K, (2010) Institute for human genetics, university clinic of RWTH Aachen *Med. Genet.*22:452-461 (IF 0,2)

3.2 Originalarbeiten, Reviews, Editorials: nicht gelistet

- [1] Spengler S, Begemann M, Binder G, Eggermann T, 2010: Genetik und Epigenetik des Silver-Russell-Syndroms. *Medgen* 22: 405-410
- [2] Eggermann T, Kotzot D, 2010: Uniparentale Disomien: Entstehungsmechanismen und ihre Bedeutung für die klinische Genetik, CME-Zertifizierte Fortbildung. *Medgen* 22: 439-451
- [3] Zerres K, 2010: Ciliopathies in focus. *Medgenet* 22: 313-314
- [4] Ortiz Bröchle N, Venghaus A, von Bothmer J, Rudnik-Schöneborn S, Eggermann T, Bergmann C, Zerres K, 2010: Cystic kidney diseases: an overview. *Medgen* 22: 322-331

3.3 Beiträge in Lehr-/Handbüchern, Monographien

- [1] Grimm T, Krefß, W, Müller CR, Rudnik-Schöneborn S, Zerres K. Neuromuskuläre Erkrankungen: Erbgang, Genort, Genprodukt, molekulargenetische Diagnostik, Datenbanken. In: Dengler R, Neundörfer B (Hsg.) Jahrbuch der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. 2009. Verlag Patient und Gesundheit e.K., Leichlingen 2010. S. 220-224. ISBN 978-3-9813594-0-4.
- [2] Eggermann T: Imprinting defects in humans. In: Tollefsbol T (ed.): Handbook of epigenetics: the new molecular and medical genetics. Elsevier, London 2010. S. 581-594. ISBN: 978-0-12-375709-8.
- [3] Grimm T, Zerres K: Genetic Counseling and Prenatal Diagnosis. In: Speicher MR, Antonorakis SE, Motulsky AG (eds.) Vogel and Motulsky's Human Genetics. Springer, New York 2010 S. 845-866, ISBN 978-3-540-37653-8.
- [4] Zerres K: Innovation und Forschung in der Human-genetik In: Schumpelick V, Vogel B (Hrsg.) Innovation in Medizin und Gesundheitswesen. Herder, Freiburg, 2010 S. 339-350, ISBN 9 783451 303838.

3.4 Diplomarbeiten / Masterarbeiten, Dissertationen, Habil.-schriften**Diplomarbeiten / Masterarbeiten:**

- [5] Isabelle Leisten, Entwicklung quantifizierender Verfahren zum Nachweis von humanen Epimutationen. Diplom Biologie

Dissertationen:

- [1] Corinna Margarete Berg, Krankheitsverlauf der infantilen spinalen Muskelatrophie Typ I – Implikationen für zukünftige Therapiestudien und die genetische Beratung“. Dissertation 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
- The Netherlands organisation for health research and development, NL
- Swiss National Science Foundation

J. Senderek

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

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

- Acta Paediatr
- Am J Med Genet
- Ann Neurol
- Anat J Cardiol
- J Comp Neurol
- J Neonat Perinat Med
- J Obstetr Gynecol
- Eur J Hum Genet
- Eur J Neurol
- Eur J Pediatr
- Medgen
- Muscle & Nerve
- Neuromuscul Disord
- Neuropediatr
- Obstet Gynecol Investig
- Pediatr Nephrol
- Pediatric Rehabilit
- Medscape Ob/Gyn & Women's Health

K. Eggermann:

- Eur J Med Genet
- Clin Genet

T. Eggermann:

- Am J Hum Genet
- Am J Med Genet
- Clin Genet
- Eur J Hum Genet
- Eur J Med Genet
- Genetic Testing and Biomarkers
- Hum Cytogenetics
- J Med Genet
- Nature Rev Endocrin
- Neurogenetics
- Neurosurgery
- PLoS Genetics

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 Transplanatation
- Nervenarzt
- Neuropediatrics
- Neuromusc Disord
- Pediat Nephrol
- Prenatal Diagnosis
- Zeitschr Geburtsh Neonatol

4.3 wissenschaftliche Ämter

K. Zerres

- Stellv. Vorsitzender der Gesellschaft für Humangenetik e.V. (G.f.H.)
- Stellv. Vorsitzender der Deutschen Gesellschaft für Muskelranke (DGM)
- Fachgutachter der DFG
- Fachgutachter des DAAD

T. Eggermann

- Vorsitzender der Kommission für die Zuerkennung der Berufsbezeichnung Fachhumangenetiker G.f.H.
- Fachgutachter des DAAD
- Stellvertret. Direktor Akademie Humangenetik

S. Rudnik-Schöneborn

- Vorsitzende der Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen der G.f.H.
- Stellv. Mitglied der Gendiagnostikkommission (GEKO)

4.4 Mitgliedschaften in einem Editorial Board

K. Zerres:

- Acta Myologica
- Clinical Nephrology

T. Eggermann:

- Int J Hum Genet

4.5 Herausgeber/ Mitherausgeber von Zeitschriften

K. Zerres:

- Medizinische Genetik