

INSTITUT FÜR HUMANGENETIK

LEHRSTUHL FÜR HUMANGENETIK

UNIV.-PROF. DR. MED. KLAUS ZERRES

ANZAHL DER PLANSTELLEN FÜR WISSENSCHAFTLICHE MITARBEITER: 7

ANZAHL ALLER DRITTMITTELFINANZIERTEN MITARBEITER: 1,7 WISS., 1,5 NICHTWISS.

1. FORSCHUNGSSCHWERPUNKTE

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

Molekularbiologie der Cystinurie (T. Eggermann)

Genetische Grundlagen der pontocerebellären Hypoplasie Typ 1 (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 Brüche, K. Zerres)

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

Molekulare und klinische Genetik 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: 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 / 353502

Bewilligungszeitraum: 01.01.2009-13.12.2012

FSP der Fakultät: Entzündung und Folgen

P 2: Epigenetics in Silver-Russell syndrome

Projektleiter: T. Eggermann

Förderer: BMBF 360446

Bewilligungszeitraum: 01.02.09-31.01.12

FSP der Fakultät: kein FSP

P 3: Epigenetics in Silver-Russell syndrome

Projektleiter: T. Eggermann

Förderer: BMBF 360640

Bewilligungszeitraum: 01.02.12-31.01.15

FSP der Fakultät: kein FSP

P 4: Identification and characterization of novel genes for hereditary axonopathies

Projektleiter: J. Senderek, S. Rudnik-Schöneborn

Förderer: IZKF BIOMAT.

Bewilligungszeitraum: 01.07.2011-30.06.2014

FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

P 5: Pathogenese der erblichen sensorischen und autonomen Neuropathien

Projektleiter: J. Weis, K. Zerres

Förderer: DFG

Bewilligungszeitraum: 01.11.2009-2014

FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

P 6: Charakterisierung von Mutationen der Imprinting Control Region 1 in 11p15 mittels Next Generation Sequencing und Aufklärung ihrer funktionellen und klinischen Relevanz

Projektleiter: M. Elbracht

Förderer: START

691242, AZ: 117/12

Bewilligungszeitraum: 01.07.2012-30.06.2013

FSP der Fakultät: kein FSP

P 7: Submikroskopische Imbalancen bei Wachstumsretardierung

Projektleiter: T. Eggermann

Förderer: MerckSerono

Bewilligungszeitraum: 01.08.10-31.07.12

FSP der Fakultät: kein FSP

P 8: Molekulare Charakterisierung des PKHD1-Gens und seines Proteins Polyductin bei der autosomal rezessiven polyzystischen Nierenerkrankung (ARPKD)

Projektleiter: K. Zerres / C. Bergmann
 Förderer: DFG 50260, DFG ZE 205/14-1 AOBJ: 538453
 Bewilligungszeitraum: 13.04.2007-31.07.2012
 FSP der Fakultät: Entzündung und Folgen

P 9: Zur Interaktion von AP2-Beta-Genotyp und Dopamin-Metabolismus

Projektleiter: K. Zerres
 Förderer: DFG ZE 205/16-1DFG ZE 205/14-1 AOBJ: 538453
 Bewilligungszeitraum: ab 01.06.2009
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

P 10: Programmpauschale Humangenetik

Projektleiter: K. Zerres
 Förderer: DFG
 Bewilligungszeitraum: ab 2009
 FSP der Fakultät: kein FSP

3. PUBLIKATIONEN

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

- [1] Awater C, Zerres K, Rudnik-Schöneborn S (2012) Pregnancy course and outcome in women with hereditary neuromuscular disorders: comparison of obstetric risks in 178 patients. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.*162:153-9 (IF 1,843)
- [2] Begemann M, Leisten I, Soellner L, Zerres K, Eggermann T, Spengler S (2012) Use of multilocus methylation-specific single nucleotide primer extension (MS-SNuPE) technology in diagnostic testing for human imprinted loci. *Epigenetics.*7:473-81 (IF 4,92)
- [3] Begemann M, Spengler S, Gogiel M, Grasshoff U, Bonin M, Betz RC, Dufke A, Spier I, Eggermann T (2012) Clinical significance of copy number variations in the 11p15.5 imprinting control regions: new cases and review of the literature. *J Med Genet.*49:547-53 (IF 5,703)
- [4] Begemann M, Spengler S, Kordaß U, Schröder C, Eggermann T (2012) Segmental maternal uniparental disomy 7q associated with DLK1/GTL2 (14q32) hypomethylation. *Am J Med Genet A.*158A:423-428 (IF 2,304)
- [5] Eckmann-Scholz C, Jonat W, Zerres K, Ortiz-Brüchle N (2012) Earliest ultrasound findings and description of splicing mutations in Meckel-Gruber syndrome. *Arch Gynecol Obstet.*286:917-21 (IF 1,33)
- [6] Eggermann T, Begemann M, Gogiel M, Palomares M, Vallespín E, Fernández L, Cazorla R, Spengler S, García-Miñaur S (2012) Heterogeneous growth patterns in carriers of chromosome 7p12.2 imbalances affecting GRB10. *Am J Med Genet A.*158A:2815-9 (IF 2,304)
- [7] Eggermann T, Spengler S, Begemann M, Binder G, Buiting K, Albrecht B, Spranger S (2012) Deletion of the paternal allele of the imprinted MEST/PEG1 region in a patient with Silver-Russell syndrome features. *Clin Genet.*81:298-300 (IF 3,944)
- [8] Eggermann T, Spengler S, Gogiel M, Begemann M, Elbracht M (2012) Epigenetic and genetic diagnosis of Silver-Russell syndrome. *Expert Rev Mol Diagn.*12:459-71 (IF 4,089)
- [9] Eggermann T, Spengler S, Venghaus A, Denecke B, Zerres K, Baudis M, Ensenauer R (2012) 2p21 Deletions in hypotonia-cystinuria syndrome. *Eur J Med Genet.*55:561-3 (IF 1,685)
- [10] Eggermann T, Venghaus A, Zerres K (2012) Cystinuria: an inborn cause of urolithiasis. *Orphanet J Rare Dis.*7:19 (IF 4,315)
- [11] Eggermann T, Zerres K, Nunes V, Font-Llitjos M, Bisceglia L, Chatzikyriakidou A, dello Strologo L, Pras E, Creemers J, Palacin M (2012) Clinical utility gene card for: Cystinuria *Eur J Hum Genet.*20:- (IF 4,319)
- [12] Engels H, Schüler HM, Zink AM, Wohlleber E, Brockschmidt A, Hoischen A, Drechsler M, Lee JA, Ludwig KU, Kubisch C, Schwanitz G, Weber RG, Leube B, Hennekam RC, Rudnik-Schöneborn S, Kreiß-Nachtsheim M, Reutter H (2012) A phenotype map for 14q32.3 terminal deletions. *Am J Med Genet A.*158A:695-706 (IF 2,304)
- [13] Faas D, Klauwer D, Klaus G, Zerres K, Neuhäuser C, Heckmann M (2012) Long term peritoneal dialysis in an anuric preterm infant - a futile treatment? *Klin Padiatr.*224:76-9 (IF 1,904)
- [14] Fischer C, Trajanoski S, Papi? L, Windpassinger C, Bernert G, Freiling M, Schabhüttl M, Arslan-Kirchner M, Javaher-Haghighi P, Plecko B, Senderek J, Senderek J, Rauscher C, Löscher WN, Pieber TR, Janecke AR, Auer-Grumbach M (2012) SNP array-based whole genome homozygosity mapping as the first step to a molecular diagnosis in patients with Charcot-Marie-Tooth disease. *J Neurol.*259:515-23 (IF 3,578)
- [15] Folwaczny M, Tengler B, Glas J (2012) Variants of the human NR1I2 (PXR) locus in chronic periodontitis. *J Periodontol Res.*47:174-9 (IF 1,99)
- [16] Glas J, Seiderer J, Czamara D, Pasciuto G, Diegelmann J, Wetzke M, Olszak T, Wolf C, Müller-Myhsok B, Balschun T, Achkar JP, Kamboh MI, Franke A, Duerr RH, Brand S (2012) PTGER4 expression-modulating polymorphisms in the 5p13.1 region predispose to Crohn's disease and affect NF-?B and XBP1 binding sites. *PLoS ONE.*7:e52873 (IF 3,73)

- [17] Glas J, Seiderer J, Wagner J, Olszak T, Fries C, Tillack C, Friedrich M, Beigel F, Stallhofer J, Steib C, Wetzke M, Göke B, Ochsenkühn T, Diegelmann J, Czamara D, Brand S (2012) Analysis of IL12B gene variants in inflammatory bowel disease. *PLoS ONE*.7:e34349 (IF 3,73)
- [18] Glas J, Wagner J, Seiderer J, Olszak T, Wetzke M, Beigel F, Tillack C, Stallhofer J, Friedrich M, Steib C, Göke B, Ochsenkühn T, Karbalai N, Diegelmann J, Czamara D, Brand S (2012) PTPN2 gene variants are associated with susceptibility to both Crohn's disease and ulcerative colitis supporting a common genetic disease background. *PLoS ONE*.7:e33682 (IF 3,73)
- [19] Gründahl JE, Guan Z, Rust S, Reunert J, Müller B, Du Chesne I, Zerres K, Rudnik-Schöneborn S, Ortiz-Brüchle N, Häusler MG, Siedlecka J, Swiezewska E, Raetz CR, Marquardt T (2012) Life with too much polyprenol: polyprenol reductase deficiency. *Mol Genet Metab*.105:642-51 (IF 2,834)
- [20] Guergueltcheva V, Mueller JS, Dusl M, Senderek J et al. (2012) Congenital myasthenic syndrome with tubular aggregates caused by GFPT1 mutations *J Neurol*.259:838-50 (IF 3,578)
- [21] Jostins L, Ripke S, Weersma RK ... Glas J (2012) Host-microbe interactions have shaped the genetic architecture of inflammatory bowel disease. *Nature*. 2012;491(7422): 119-24 (IF 38.597)
- [22] Neumann HP, Bacher J, Nabulsi Z, Ortiz Brüchle N ... Zerres K, Jilg C (2012) Adult patients with sporadic polycystic kidney disease: the importance of screening for mutations in the PKD1 and PKD2 genes. *Int Urol Nephrol*.44:1753-62 (IF 1,325)
- [23] Neumann HP, Malinoc A, Bacher J, Nabulsi Z, Ivanovas V, Bruechle NO, Mader I, Hoffmann MM, Riegler P, Kraemer-Guth A, Burchardi C, Schaeffner E, Martin RS, Azurmendi PJ, Zerres K, Jilg C, Eng C, Gläsker S (2012). Characteristics of intracranial aneurysms in the else kröner-fresenius registry of autosomal dominant polycystic kidney disease. *Cerebrovasc Dis Extra*.2(1): 71-9 (IF 0,2)
- [24] Nickl-Jockschat T, Stöcker T, Markov V, Krug A, Huang R, Schneider F, Habel U, Zerres K, Nöthen MM, Treutlein J, Rietschel M, Shah NJ, Kircher T (2012) The impact of a Dysbindin schizophrenia susceptibility variant on fiber tract integrity in healthy individuals: A TBSS-based diffusion tensor imaging study. *Neuroimage*.60:847-53 (IF 6,252)
- [25] Nizon M, Huber C, De Leonardis F, Merrina R, Forlino A, Fradin M, Tuysuz B, Abu-Libdeh BY, Alanay Y, Albrecht B, Al-Gazali L, Basaran SY, Clayton-Smith J, Désir J, Gill H, Grealley MT, Koparir E, van Maarle MC, MacKay S, Mortier G, Morton J, Sillence D, Vilain C, Young I, Zerres K, Le Merrer M, Munnich A, Le Goff C, Rossi A, Cormier-Daire V (2012) Further delineation of CANT1 phenotypic spectrum and demonstration of its role in proteoglycan synthesis. *Hum Mutat*.33:1261-6 (IF 5,213)
- [26] Norwood F, Rudnik-Schöneborn S (2012) 179th ENMC international workshop: Pregnancy in women with neuromuscular disorders 5-7 November 2010, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord*.22:183-90 (IF 3,464)
- [27] Okada Y, Sim X, Go MJ, ... Eggermann T, ... Floege J et al. (2012) Meta-analysis identifies multiple loci associated with kidney function-related traits in east Asian populations. *Nat Genet*.44:904-9 (IF 35,209)
- [28] Reutter H, Bagci S, Müller A, Gembruch U, Geipel A, Berg C, Eggermann T, Spengler S, Bartmann P, Rudnik-Schöneborn S (2012) Primary pulmonary hypertension, congenital heart defect, central nervous system malformations, hypo- and aplastic toes: Another case of Yunis-Varón syndrome or report of a new entity. *Eur J Med Genet*.55:27-31 (IF 1,685)
- [29] Rudnik-Schöneborn S, Arning L, Epplen JT, Zerres K (2012) SETX gene mutation in a family diagnosed autosomal dominant proximal spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*.22:258-62 (IF 3,464)
- [30] Rudnik-Schöneborn S, Eggermann T, Kress W, Lemmink HH, Cobben JM, Zerres K (2012) Clinical utility gene card for: proximal spinal muscular atrophy. *Eur J Hum Genet*.20: (IF 4,319)
- [31] Spengler S, Begemann M, Ortiz Brüchle N, Baudis M, Denecke B, Kroisel PM, Oehl-Jaschkowitz B, Schulze B, Raabe-Meyer G, Spaich C, Blümel P, Jauch A, Moog U, Zerres K, Eggermann T (2012) Molecular karyotyping as a relevant diagnostic tool in children with growth retardation with silver-russell features. *J Pediatr*.161:933-942.e1 (IF 4,035)
- [32] von Gontard A, Rudnik-Schöneborn S, Zerres K (2012) Stress and coping in parents of children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Klin Padiatr*.224:247-51 (IF 1,904)
- [33] Wan J, Yourshaw M, Mamsa H, Rudnik-Schöneborn S, Menezes MP, Hong JE, Leong DW, Senderek J, Senderek J, Salman MS, Chitayat D, Seeman P, von Moers A, Graul-Neumann L, Kornberg AJ, Castro-Gago M, Sobrido MJ, Sanefuji M, Shieh PB, Salamon N, Kim RC, Vinters HV, Chen Z, Zerres K, Ryan MM, Nelson SF, Jen JC (2012) Mutations in the RNA exosome component gene EXOSC3 cause pontocerebellar hypoplasia and spinal motor neuron degeneration. *Nat Genet*.44:704-8 (IF 35,209)
- [34] Zerres K, Ortiz Bruechle N (2012) Cystic kidney diseases *Internist*.53:419-428 (IF 0,329)

3.2 Originalarbeiten, Reviews, Editorials: nicht gelistet

- [1] Rudnik-Schöneborn S. Genetic tests in sports medicine. *Genomic, Society, and Policy* (2012) Vol. 8 No. 1 ISSN: 1746-5354.
- [2] Zerres K, Eggermann T, Rudnik-Schöneborn S, Ortiz Brüchle N. Zystische Nierenerkrankungen. *Dialyse aktuell* (2012) 16 (9): 500-511

- [3] Eggermann T, Venghaus A, Zerres K (2012) Cystinuria: an inborn cause of urolithiasis. *Orphanet J Rare Dis* 7: 19

3.3 Beiträge in Lehr-/Handbüchern, Monographien

- [1] Zerres K. Probleme der Gesundheitsversorgung – Erfahrungen aus dem ärztlichen Alltag: Humangenetik. In: Schumpelick V., Vogel B. (Hrsg) Gesundheitssystem im Umbruch. Beiträge des Symposiums vom 23. bis 26. September 2011 in Cadenabbia. S. 158-70 (2012), ISBN 978-3-451-30649-5, Herder Verlag, Freiburg.
- [2] Eggermann T: Imprinting Disorders. In: Minarovits J, Niller HH (eds.): *Patho-Epigenetics of disease*. S. 379-396 (2012), ISBN 978-1-4614-3344-6, Springer Science, New York
- [3] Eggermann T, Spengler S: Kryptische Chromosomenstörungen bei Kleinwuchs infolge Silver-Russell-Syndrom (SRS). In: S. Zabransky (ed.): *SGA-Syndrom*. S. 131-136 (2012), ISBN 978-3-943113-02-0, Med. Verl. S. Zabransky, Homburg

3.4 Diplomarbeiten / Bachelor-/Masterarbeiten, Dissertationen, Habil.-schriften

Diplomarbeiten / Masterarbeiten:

- [1] Lukas Söllner, Molekularbiologische Charakterisierung der CTCF-vermittelten Interaktion geprägter Gene und des IGF1R-Gens bei Patienten mit primordialem Kleinwuchs

Dissertationen:

- [1] Jennifer von Bothmer (Dr. rer. nat.) Das Zystennierenprotein DZIP1L: Identifikation und Charakterisierung von Interaktionspartnern
- [2] Magda Gogil (Dr. rer. medic.) Analyses of (epi)genetic mosaicism in individuals suspicious for genetic aberrations

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

S. Rudnik-Schöneborn

- Association Française contre les Myopathies
- Charité Berlin

J. Senderek

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

4.2 Gutachtertätigkeiten für Zeitschriften

S. Rudnik-Schöneborn:

- Am J Med Genet
- Clin Neurol Neurosurg
- Eur J Med Genet
- Medgen
- Muscle& Nerve
- Neuromuscul Disord
- Orphanet J Rare Dis

T. Eggermann:

- Am J Med Genet
- Clin Genet
- Cytogenetic Genome Res
- Epigenomics
- Eur J Hum Genet
- Genetic Testing and Biomarkers
- J Ped
- J Med Genet
- Mol Genet Metabol

N. Ortiz Brüchele

- Eur J Med Genet

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

4.3 wissenschaftliche Ämter

K. Zerres

- Stellv. Vorsitzender der Gesellschaft für Humangenetik e.V. (G.f.H.)
- Vorsitzender des wiss. Beirates der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM)
- Mitglied des Kollegiums Medizin 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

T. Eggermann:

- Int J Hum Genet

4.5 Herausgeber/ Mitherausgeber von Zeitschriften

K. Zerres:

- Medizinische Genetik