

INSTITUT FÜR HUMANGENETIK

LEHRSTUHL FÜR HUMANGENETIK

UNIV.-PROF. DR. MED. KLAUS ZERRES

ANZAHL DER PLANSTELLEN FÜR WISSENSCHAFTLICHE MITARBEITER: 7

ANZAHL ALLER DRITTMITTELFINANZIERTEN MITARBEITER: 1,5 WISS., 2,7 NICHTWISS.

1. FORSCHUNGSSCHWERPUNKTE

Molekulare Ursachen des Silver-Russell-Syndroms und verwandter Imprintingkrankungen (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 (N. Ortiz Brüchle, K. Zerres)
 Molekulare Genetik und Molekularbiologie der Ziliopathien (N. Ortiz Brüchle, K. Zerres)
 Molekulare und klinische Genetik hereditärer Neuropathien (S. Rudnik-Schöneborn, J. Senderek)

2. DRITTMITTEL

2.1 über die Drittmittelstelle des UKA verwaltete Mittel

P 1: TP4: Genetische und epigenetische Analysen bei Silver-Russell Syndrom

Projektleiter: T. Eggermann
 Förderer: BMBF (360640)
 Bewilligungszeitraum: 01.02.12-31.01.15
 FSP der Fakultät: kein FSP

P 2: Identification and characterization of novel genes for hereditary axonopathies

Projektleiter: S. Rudnik-Schöneborn, J. Senderek
 Förderer: IZKF BIOMAT
 Bewilligungszeitraum: 01.07.2011-30.06.2014
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

P 3: Pathogenese der erblichen sensiblen und autonomen Neuropathien

Projektleiter: J. Weis, K. Zerres
 Förderer: DFG (351142)
 Bewilligungszeitraum: 01.11.2009-2014
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

P 4: Zur Interaktion von AP2-Beta-Genotyp und Dopamin-Metabolismus

Projektleiter: K. Zerres
 Förderer: DFG ZE 205/16-1DFG ZE 205/14-1 AOBJ: 538453 (350260)
 Bewilligungszeitraum: 01.06.2009 (bis 2011)
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

P 5: Identifizierung der Gendefekte für die infantile spinale Muskelatrophie mit pontocerebellärer Hypoplasie (PCH-1)

Projektleiter: S. Rudnik-Schöneborn
 Förderer: DFG (351270)
 Bewilligungszeitraum: 01.01.2013-31.12.2014
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

P 6: Silver-Russell-Syndrom

Projektleiter: T. Eggermann
 Förderer: BMBF (360446)
 Bewilligungszeitraum: 01.02.2009-31.01.2012
 FSP der Fakultät: kein FSP

P 7: EU – Cost Grant Agreement-CGA-BM1208-1

Projektleiter: T. Eggermann
 Förderer: EU (360750)
 Bewilligungszeitraum: 01.05.2013-31.05.2017
 FSP der Fakultät: kein FSP

P 8: Silver-Russell-Syndrom

Projektleiter: T. Eggermann
 Förderer: Merck Serono (372925)
 Bewilligungszeitraum: 31.07.2011-31.07.2012
 FSP der Fakultät: kein FSP

3. PUBLIKATIONEN

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

- [1] Awater C, Zerres K, Rudnik-Schoeneborn S (2013) Pregnancy course and obstetric risks in 178 women with hereditary neuromuscular disorders. *Med. Genet.* 3:365-+ (IF 0,2)
- [2] Beaudoin M, Goyette P, Boucher G ... Glas J et al. (2013) Deep resequencing of GWAS loci identifies rare variants in CARD9, IL23R and RNF186 that are associated with ulcerative colitis. *PLoS Genet.* 9:e1003723 (IF 8,167)
- [3] Bens S, Haake A, Richter J, Lehold J, Kolarova J, Vater I, Riepe FG, Buiting K, Eggermann T, Gillissen-Kaesbach G, Platzer K, Prawitt D, Caliebe A, Siebert R (2013) Frequency and characterization of DNA methylation defects in children born SGA. *Eur J Hum Genet.* 8:838-43 (IF 4,225)
- [4] Binder G, Liebl M, Woelfle J, Eggermann T, Blumenstock G, Schweizer R (2013) Adult height and epigenotype in children with Silver-Russell syndrome treated with GH. *Horm Res Paediatr.* 3:193-200 (IF 1,713)
- [5] Diegelmann J, Czamara D, Le Bras E, Zimmermann E, Olszak T, Bedynek A, Göke B, Franke A, Glas J, Brand S (2013) Intestinal DMBT1 Expression Is Modulated by Crohn's Disease-Associated IL23R Variants and by a DMBT1 Variant Which Influences Binding of the Transcription Factors CREB1 and ATF-2. *PLoS ONE.* 11:e77773 (IF 3,534)
- [6] Eggermann T, Begemann M, Soellner L, Elbracht M, Buiting K, Horsthemke B, Spengler S (2013) Molecular diagnosis of imprinting disorders. Relevance of multilocus methylation defects. *Med. Genet.* 1:5-+ (IF 0,2)
- [7] Eggermann T, Elbracht M, Schröder C, Reutter H, Soellner L, Spengler S, Begemann M (2013) Congenital imprinting disorders: a novel mechanism linking seemingly unrelated disorders. *J Pediatr.* 4:1202-7 (IF 3,736)
- [8] Eggermann T, Spengler S, Denecke B, Zerres K, Mache CJ (2013) Multi-exon deletion in the XDH gene as a cause of classical xanthinuria. *Clin Nephrol.* 1:78-80 (IF 1,232)
- [9] Ellinghaus D, Baurecht H, Esparza-Gordillo J ...Glas J et al. (2013) High-density genotyping study identifies four new susceptibility loci for atopic dermatitis. *Nat Genet.* 7:808-12 (IF 29,648)
- [10] Ellinghaus D, Zhang H, Zeissig S ... Glas J et al. (2013) Association Between Variants of PRDM1 and NDP52 and Crohn's Disease, Based on Exome Sequencing and Functional Studies. *Gastroenterology.* 2:339-47 (IF 13,926)
- [11] Frank V, Habbig S, Bartram MP, Eisenberger T, Veenstra-Knol HE, Decker C, Boorsma RA, Göbel H, Nürnberg G, Griessmann A, Franke M, Borgal L, Kohli P, Völker LA, Dötsch J, Nürnberg P, Benzinger T, Bolz HJ, Johnson C, Gerkes EH, Schermer B, Bergmann C (2013) Mutations in NEK8 link multiple organ dysplasia with altered Hippo signalling and increased c-MYC expression. *Hum Mol Genet.* 11:2177-85 (IF 6,677)
- [12] Glas J, Seiderer J, Bues S, Stallhofer J, Fries C, Olszak T, Tsekeri E, Wetzke M, Beigel F, Steib C, Friedrich M, Göke B, Diegelmann J, Czamara D, Brand S (2013) IRGM variants and susceptibility to inflammatory bowel disease in the German population. *PLoS ONE.* 1:e54338 (IF 3,534)
- [13] Gogiel M, Begemann M, Spengler S, Soellner L, Göretzlehner U, Eggermann T, Strobl-Wildemann G (2013) Genome-wide paternal uniparental disomy mosaicism in a woman with Beckwith-Wiedemann syndrome and ovarian steroid cell tumour. *Eur J Hum Genet.* 7:788-91 (IF 4,225)
- [14] 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)
- [15] 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)
- [16] Langer S, Rudnik-Schoeneborn S, Zerres K, Grimm T (2013) Genetic model of autosomal recessive proximal spinal muscular atrophy. *Med. Genet.* 3:337-346 (IF 0,2)
- [17] Neumann HP, Jilg C, Bacher J, Nabulsi Z, Malinoc A, Hummel B, Hoffmann MM, Ortiz-Bruechle N, Glasker S, Pisarski P, Neeff H, Krämer-Guth A, Cybulla M, Hornberger M, Wilpert J, Funk L, Baumert J, Paatz D, Baumann D, Lahl M, Felten H, Hausberg M, Zerres K, Eng C, Else-Kroener-Fresenius-ADPKD-Registry (2013) Epidemiology of autosomal-dominant polycystic kidney disease: an in-depth clinical study for south-western Germany. *Nephrol Dial Transplant.* 6:1472-87 (IF 3,488)
- [18] Neveling Kornelia, Martinez-Carrera LilianA, Hoelker Irmgard ... Rudnik-Schoeneborn Sabine, Sinke RichardJ, Zerres Klaus et al. (2013) Mutations in BICD2, which Encodes a Golgin and Important Motor Adaptor, Cause Congenital Autosomal-Dominant Spinal Muscular Atrophy. *Am J Hum Genet.* 6:946-954 (IF 10,987)

- [19] 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)
- [20] Roos A, von Kaisenberg CS, Eggermann T, Schwanitz G, Löffler C, Weise A, Mrasek K, Junge A, Caliebe A, Belitz B, Kautza M, Schüler H, Zerres K, Heidemann S (2013) Analysis of SYCP3 encoding synaptonemal complex protein 3 in human aneuploidies. *Arch Gynecol Obstet*.5:1153-8 (IF 1,279)
- [21] Rudnik-Schoeneborn S, Lorson CL, Shababi M (2013) Infantile spinal muscular atrophy: more than a motor neuron disease? *Med. Genet.*.3:347-351 (IF 0,2)
- [22] Rudnik-Schoeneborn Sabine, Senderek Jan, Jen JoannaC, Houge Gunnar, Seeman Pavel, Puchmajerova Alena, Graul-Neumann Luitgard, Seidel Ulrich, Korinthenberg Rudolf, Kirschner Janbernd, Seeger Juergen, Ryan MoniqueM, Muntoni Francesco, Steinlin Maja, Sztriha Laszlo, Colomer Jaume, Huebner Christoph, Brockmann Knut, Van Maldergem Lionel, Schiff Manuel, Holzinger Andreas, Barth Peter, Reardon William, Yourshaw Michael, Nelson StanleyF, Eggermann Thomas, Zerres Klaus (2013) Pontocerebellar hypoplasia type 1 Clinical spectrum and relevance of EXOSC3 mutations *Neurology*.5:438-446 (IF 8,303)
- [23] Rudnik-Schoeneborn Sabine, Zerres Klaus, Deutsch Gesellsch Humangenetik eV (2013) Statement of the German Society for Human Genetics on genetic Diagnosis in Children and Adolescents *Med. Genet.*.3:395-397 (IF 0,2)
- [24] Schabram I, Eggermann T, Siegel SJ, Gründer G, Zerres K, Vernaleken I (2013) Neuropsychological correlates of transcription factor AP-2Beta, and its interaction with COMT and MAOA in healthy females. *Neuropsychobiology*.2:79-90 (IF 2,303)
- [25] Schroeder C, Sturm M, Dufke A, Mau-Holzmann U, Eggermann T, Poths S, Riess O, Bonin M (2013) UPDtool: a tool for detection of iso- and heterodisomy in parent-child trios using SNP microarrays. *Bioinformatics*.12:1562-4 (IF 4,621)
- [26] Spengler S, Begemann M, Eggermann K, Zerres K, Bruechle N, Ortiz, Seidel H, Rudnik-Schoeneborn S, Eggermann T (2013) Use of molecular karyotyping in pediatrics *Monatsschr Kinderheilkd*.7:633-641 (IF 0,278)
- [27] Spengler S, Oehl-Jaschkowitz B, Begemann M, Hennes P, Zerres K, Eggermann T (2013) Haploinsufficiency of ANKRD11 (16q24.3) Is Not Obligatorily Associated with Cognitive Impairment but Shows a Clinical Overlap with Silver-Russell Syndrome. *Mol Syndromol*.5:246-9 (IF 0,2)
- [28] Synofzik M, Soehn AS, Gburek-Augustat J, Schicks J, Karle KN, Schüle R, Haack TB, Schöning M, Biskup S, Rudnik-Schöneborn S, Senderek J, Hoffmann KT, MacLeod P, Schwarz J, Bender B, Krüger S, Kreuz F, Bauer P, Schöls L (2013) Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix Saguenay (ARSACS): expanding the genetic, clinical and imaging spectrum. *Orphanet J Rare Dis.*:41 (IF 3,958)
- [29] Västinsalo H, Jalkanen R, Bergmann C, Neuhaus C, Kleemola L, Jauhola L, Bolz HJ, Sankila EM (2013) Extended mutation spectrum of Usher syndrome in Finland. *Acta Ophthalmol*.4:325-34 (IF 2,512)
- [30] Weiskirchen R, Weimer J, Meurer SK, Kron A, Seipel B, Vater I, Arnold N, Siebert R, Xu L, Friedman SL, Bergmann C (2013) Genetic Characteristics of the Human Hepatic Stellate Cell Line LX-2. *PLoS ONE*.10:e75692 (IF 3,534)
- [31] Zerres K, Rudnik-Schoeneborn S (2013) Motor Neuron Diseases - many Facets. *Med. Genet.*.3:328-329 (IF 0,2)
- [32] Zerres Klaus, Heidemann Simone, Kehrer-Sawatzki Hildegard, Kress Wolfram, Wieacker Peter, Rudnik-Schoeneborn Sabine, Hehr Ute, Henn Wolfram, Moog Ute, Zenker Martin, Zschocke Johannes, Deutschen Gesell Humangenetik EV (2013) Statement of the German Society for Human Genetics on genetic Additional Findings in Diagnosis and Research *Med. Genet*.2:284-286 (IF 0,2)

3.2 Originalarbeiten, Reviews, Editorials: nicht gelistet

- [1] Eggermann T, Heil I, Hochdurchsatztechnologien in der Genomanalyse. *PdN Biologie in der Schule* 6/62:4-10 (2013)
- [2] Eggermann T, Soellner L, Bens S, Spengler S, Siebert R, Buiting K, Horsthemke B, Begemann M. Molekulargenetische Diagnostik von Imprinting-Erkrankungen. *Biospektrum* 19:753-758 (2013)
- [3] Rudnik-Schöneborn, S. Humangenetische Beratung und Diagnostik in der Praxis. *PdN Biologie in der Schule* 6/62:4-10 (2013)
- [4] Zerres, K. Das Gendiagnostikgesetz. Zur Debatte. *Themen der Katholischen Akademie Bayern* 1/2013:11-12
- [5] Zerres K, Glas J, Eggermann T, Rudnik-Schöneborn S. Prinzipien der humangenetischen Beratung und genetischen Diagnostik in der Gastroenterologie. *Gastroenterologie* 8(4):287-295 (2013)
- [6] Zerres K. Epigenetik – Vermittler zwischen Anlage und Umwelt. *PdN Biologie in der Schule* 6/62:32-37 (2013)
- [7] Rudnik-Schöneborn S, Langanke M, Erdmann P, Robiński J. Ethische und rechtliche Aspekte im Umgang mit genetischen Zufallsbefunden – Herausforderungen und Lösungsansätze. *Ethik Med* DOI 10.1007/s00481-013-0244-x (2013)

3.3 Beiträge in Lehr-/Handbüchern, Monographien

- [1] Rudnik-Schöneborn S, Zerres K. Spinal muscular atrophies. In: Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics. Sixth edition. Herausgeber: Rimoin DL, Pyeritz RE, Korf BR. Chapter 128, S. 1-23. ISBN 978-0-12-383834-6. Elsevier, Amsterdam (2013)

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

- [1] Begemann M. Einzellokus- und Multilokus-Methylierungsstörungen. (Biologie, 2013)
- [2] Venghaus A. Identifizierung und Charakterisierung neuer Interaktionspartner von Fibrocystin, dem Protein der autosomal rezessiven polyzystischen Nierenerkrankung. (Biologie, 2013)
- [3] Ortiz Brüchle N., Syndromale Ziliopathien – Molekulargenetische Aufklärung als methodische Herausforderung (Theoret. Medizin, 2013)
- [4] Awater C. Pregnancy course and outcome in women with hereditary neuromuscular disorders: comparison of obstetric risks in 178 patients. (Medizin, 2013)
- [5] Hilgers, Nadescha. Mutationen des Zilien-Gens DZIP1L können zu Zystennieren führen (Medizin, 2013)

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

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 Epigenet
- Epigenomics

- Eur J Hum Genet
- Eur J Med Genet
- Growth Horm IGF Res
- J Med Genet
- Mol Syndromology
- Orphanet J
- Ped Res

N. Ortiz Brüchle

- 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

- 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
- Chair of COST Action BM1208

S. Rudnik-Schöneborn

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

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

4.6 Ausrichtung von Konferenzen und Tagungen

Rudnik-Schöneborn, S.

- Klinische Genetik Nordrhein, Aachen, 19.09.2013

Eggermann, T.

- European Network of Imprinting meeting.
Constitutional meeting for the COST Action BM1208,
8.-9.10.2013