

INSTITUT FÜR HUMANGENETIK

LEHRSTUHL FÜR HUMANGENETIK

UNIV.-PROF. DR. MED. KLAUS ZERRES

ANZAHL DER PLANSTELLEN FÜR WISSENSCHAFTLICHE MITARBEITER: 7

ANZAHL ALLER DRITTMITTELFINANZIERTEN MITARBEITER: 0,5 WISS., 1 NICHTWISS.

1. FORSCHUNGSSCHWERPUNKTE

Molekulare Ursachen des Silver-Russell-Syndroms und verwandter Imprintingkrankungen (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 Bröchle, K. Zerres)
 Molekulare Genetik und Molekularbiologie der Ziliopathien (N. Ortiz Bröchle, 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
 Bewilligungszeitraum: 01.11.2009-2014
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

P 4: Identifizierung der Gendefekte für die infantile spinale Muskelatrophie mit pontocerebellärer Hypoplasie (PCH-1)

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

P 5: EU – Cost Grant Agreement-CGA-BM1208-1

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

3. PUBLIKATIONEN

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

- [1] Eggermann T, Algar E, Lapunzina P, Mackay D, Maher ER, Mannens M, Netchine I, Prawitt D, Riccio A, Temple IK, Weksberg R (2014) Clinical utility gene card for: Beckwith-Wiedemann Syndrome. Eur J Hum Genet.3: (IF 4,349)
- [2] Eggermann T, Binder G, Brioude F, Maher ER, Lapunzina P, Cubellis MV, Bergadá I, Prawitt D, Begemann M (2014) CDKN1C mutations: two sides of the same coin. Trends Mol Med.11:614-22 (IF 9,453)
- [3] Eggermann T, Heilsberg AK, Bens S, Siebert R, Beygo J, Buiting K, Begemann M, Soellner L (2014) Additional molecular findings in 11p15-associated imprinting disorders: an urgent need for multi-locus testing. J Mol Med.7:769-77 (IF 5,107)
- [4] Eggermann Thomas, Kotzot Dieter (2014) Uniparental disomy and mosaicism. Relevance for the diagnostic work-up Med. Genet..3:315-322 (IF 0,2)
- [5] Elbracht M, Senderek J, Schara U, Nolte K, Klopstock T, Roos A, Reimann J, Zerres K, Weis J, Rudnik-Schöneborn S (2014) Clinical and morphological variability of the E396K mutation in the neurofilament light chain gene in patients with Charcot-Marie-Tooth disease type 2E. Clin Neuropathol.5:335-43 (IF 1,528)

- [6] Frank V, Zerres K, Bergmann C (2014) Transcriptional complexity in autosomal recessive polycystic kidney disease. *Clin J Am Soc Nephrol*.10:1729-36 (IF 4,613)
- [7] Gess B, Auer-Grumbach M, Schirmacher A, Strom T, Zitzelsberger M, Rudnik-Schöneborn S, Röhr D, Halfter H, Young P, Senderek J (2014) HSJ1-related hereditary neuropathies: Novel mutations and extended clinical spectrum. *Neurology*.19:1726-32 (IF 8,185)
- [8] Grimm Tiemo, Zerres Klaus (2014) Untitled *Med. Genet.*.4:371-371 (IF 0,2)
- [9] Kummer S, Venghaus A, Schlune A, Leube B, Eggermann T, Spiekerkoetter U (2014) Synergistic mutations in SLC3A1 and SLC7A9 leading to heterogeneous cystinuria phenotypes: pitfalls in the diagnostic workup. *Pediatr Nephrol*.1:155-9 (IF 2,856)
- [10] Méneret A, Depienne C, Riant F, Trouillard O, Bouteiller D, Cincotta M, Bitoun P, Wickert J, Lagroua I, Westenberger A, Borgheresi A, Doummar D, Romano M, Rossi S, Defebvre L, De Meirleir L, Espay AJ, Fiori S, Klebe S, Quélin C, Rudnik-Schöneborn S, Plessis G, Dale RC, Sklower Brooks S, Dziezyc K, Pollak P, Golmard JL, Vidailhet M, Brice A, Roze E (2014) Congenital mirror movements: mutational analysis of RAD51 and DCC in 26 cases. *Neurology*.22:1999-2002 (IF 8,185)
- [11] Morin G, Bruechle NO, Singh AR, Knopp C, Jedraszak G, Elbracht M, Brémond-Gignac D, Hartmann K, Sevestre H, Deutz P, Hérent D, Nürnberg P, Roméo B, Konrad K, Mathieu-Dramard M, Oldenburg J, Bourges-Petit E, Shen Y, Zerres K, Ouadid-Ahidouch H, Rochette J (2014) Gain-of-Function Mutation in STIM1 (P.R304W) Is Associated with Stormorken Syndrome. *Hum Mutat*.10:1221-32 (IF 5,34)
- [12] Nickl-Jockschat T, Stöcker T, Krug A, Markov V, Huang R, Schneider F, Habel U, Eickhoff SB, Zerres K, Nöthen MM, Treutlein J, Rietschel M, Shah NJ, Kircher T (2014) A Neuregulin-1 schizophrenia susceptibility variant causes perihippocampal fiber tract anomalies in healthy young subjects. *Brain Behav*.2:215-26 (IF 2,243)
- [13] Poretti A, Häusler M, von Moers A, Baumgartner B, Zerres K, Klein A, Aiello C, Moro F, Zanni G, Santorelli FM, Huisman TA, Weis J, Valente EM, Bertini E, Boltshauser E (2014) Ataxia, intellectual disability, and ocular apraxia with cerebellar cysts: a new disease? *Cerebellum*.1:79-88 (IF 2,717)
- [14] Rudnik-Schöneborn S, Barth PG, Zerres K (2014) Pontocerebellar hypoplasia. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*.2:173-83 (IF 3,906)
- [15] Rudnik-Schöneborn Sabine, Langanke Martin, Erdmann Pia, Robiński Juergen (2014) Ethical and legal issues when dealing with genetic incidental findings-challenges and possible solutions *Ethik Med*.2:105-119 (IF 0,326)
- [16] Schnitzler F, Friedrich M, Wolf C, Angelberger M, Diegelmann J, Olszak T, Beigel F, Tillack C, Stallhofer J, Göke B, Glas J, Lohse P, Brand S (2014) The NOD2 p.Leu1007fsX1008 mutation (rs2066847) is a stronger predictor of the clinical course of Crohn's disease than the FOXO3A intron variant rs12212067. *PLoS ONE*.11:e108503 (IF 3,234)
- [17] Schwanitz G, Hagh JK, Rad IA, Omrani MD, Gamerding U, Schubert R, Elbracht M, Eggermann T, Eggermann K, Spengler S, Schüler H, Gogiel M (2014) Patient with three euchromatic supernumerary marker chromosomes derived from chromosomes 1, 12, and 18: characterization and evaluation of the aberrations. *Am J Med Genet A*.3:736-40 (IF 2,159)
- [18] Shababi M, Lorson CL, Rudnik-Schöneborn SS (2014) Spinal muscular atrophy: a motor neuron disorder or a multi-organ disease? *J Anat*.1:15-28 (IF 2,097)
- [19] Spiegler S, Najm J, Liu J ... Elbracht M ... Rudnik-Schöneborn S et al (2014) High mutation detection rates in cerebral cavernous malformation upon stringent inclusion criteria: one-third of probands are minors. *Mol Genet Genomic Med*.2:176-85 (IF 0,2)
- [20] Tillack C, Ehmann LM, Friedrich M, Laubender RP, Papay P, Vogelsang H, Stallhofer J, Beigel F, Bedynek A, Wetzke M, Maier H, Koburger M, Wagner J, Glas J, Diegelmann J, Koglin S, Dombrowski Y, Schaubert J, Wollenberg A, Brand S (2014) Anti-TNF antibody-induced psoriasiform skin lesions in patients with inflammatory bowel disease are characterised by interferon- γ -expressing Th1 cells and IL-17A/IL-22-expressing Th17 cells and respond to anti-IL-12/IL-23 antibody treatment. *Gut*.4:567-77 (IF 14,66)
- [21] Zerres K, Eggermann T (2014) [Genetics and epigenetics. Explanatory approaches for (gender-specific) mechanisms of disease development]. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz*.9:1047-53 (IF 1,422)
- [22] Zerres Klaus, Heidemann Simone (2014) Minutes of the 27th Ordinary General Meeting of GfH at the GfH-Meeting in Essen, 20.03.2014, Clock 17.45-19.45 *Med. Genet.*.2:282-285 (IF 0,2)

3.2 Originalarbeiten, Reviews, Editorials: nicht gelistet

- [1] Zerres K, Eggermann T (2014), Genetik und Epigenetik. Erklärungsansätze für (geschlechtsspezifische) Mechanismen der Krankheitsentstehung. In: *Bundesgesundheitsblatt*, Band 57, Heft 9.
- [2] Eggermann T, Schneider-Rätzke B, Begemann M, Spengler S, Isolated hypermethylation of GRB10 (7p12.2) in a Silver-Russell syndrome patient carrying a 20p13 microdeletion. *Clin Genet*. 2014 85(4):399-400.

3.3 Beiträge in Lehr-/Handbüchern, Monographien

- [1] Zerres K: Alt werden. Genetische Grundlagen. In: Schumpelick V, Vogel B (Hrsg.): Demografischer Wandel und Gesundheit. Lösungsansätze und Perspektiven. Konrad Adenauer Stiftung: 175-184. (2014), ISBN: 9-783451-333330
- [2] Zerres K: Therapie und Prävention von genetischen Behinderungen. In: Duttge G, Engel W, Zoll B (Hrsg.): "Behinderung" im Dialog zwischen Recht- und Humangenetik, Göttinger Schriften zum Medizinrecht, Band 17. Universitätsverlag Göttingen: 17-33. (2014) ISBN: 978-3-86395-150-4

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

- [1] Svea Stratmann (Biologie) Untersuchungen der Expressionsmuster von geprägten Genen und deren Interaktionen bei Patienten mit Silver-Russell-Syndrom.
- [2] Florian Deden (Biologie, Staatsexamensarbeit) Die Charakterisierung des BICD2-Gens in Patienten mit axonaler Neuropathie und angeborenen Gelenkkontrakturen.

Dissertationen:

- [1] Carina Anna Marga Awater. Pregnancy course and outcome in women with hereditary neuromuscular disorders: comparison of 178 patients.
- [2] Julia Hansmeier. Der CNTF-Genotyp als potentieller Einflussfaktor auf den klinischen Verlauf der infantilen Muskelatrophie.
- [3] Sabine Fagner (geb. Kuhlmann). Untersuchung der Interaktion zwischen der Intrazellulärdomäne von Polyductin und dem RACKI-Protein mittels Co-IP.
- [4] Michael Harald Krieger. SIL1 mutations and clinical spectrum in patients with Marinesco-Sjögren syndrome.

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
- Arabic Journal of Chemistry
- Biomaterials
- Biosensors and Bioelectronics
- Clin Genet
- Clin Epigenetics
- clinical oral investigations
- E J Med Genet
- Eur J Hum Genet
- Hormone and Metabolic Research
- Hum Genet
- Hum Mol Genet
- Hum Mol Genet
- Hum Mutation
- J Med Genet
- Molecular Genetics and Metabolism
- Neurogenetics
- Neuropsychiatric Genetics
- Pediatrics
- The International Journal of Neuroscience
- University college London
- W J 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:

- Clin Epigenetics
- Int J Hum Genet

4.5 Herausgeber/ Mitherausgeber von Zeitschriften

K. Zerres:

- Medizinische Genetik

4.6 Preise/ Auszeichnungen

K. Zerres

- Rheinlandtaler, verliehen am 28.08.2014