

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 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 - 05.11.15
 FSP der Fakultät: kein FSP

P 2: EU – Cost Grant Agreement-CGA-BM1208-1

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

P 3: BMBF Folgeprojekt „Imprinting“

Projektleiter: T. Eggermann
 Förderer: BMBF
 Bewilligungszeitraum: 01.04.2015 - 31.03.2018
 FSP der Fakultät: kein FSP

P 4: Sequencing System

Projektleiter: T. Eggermann
 Förderer: DFG
 Bewilligungszeitraum: 01.04.2015 - 31.03.2018
 FSP der Fakultät: kein FSP

P 5: Identifizierung der Gendefekte für die pontocerebelläre Hypoplasie Typ 1

Projektleiter: S. Rudnik-Schöneborn
 Förderer: DFG
 Bewilligungszeitraum: 01.01.2013 – 31.12.2015
 FSP der Fakultät: kein FSP

P 6: Sachbeihilfe DFG ZE 205/16-1

Projektleiter: K. Zerres
 Förderer: DFG
 Bewilligungszeitraum: 01.06.2009 – 31.05.2011
 FSP der Fakultät: kein FSP

P 7: ZE 205/14-1 Publikation AOBJ

Projektleiter: K. Zerres
 Förderer: DFG
 Bewilligungszeitraum: 01.06.2007 – 31.05.2011
 FSP der Fakultät: kein FSP

3. PUBLIKATIONEN

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

- [1] Begemann M, Zirn B, Santen G, Wirthgen E, Soellner L, Büttel HM, Schweizer R, van Workum W, Binder G, Eggermann T (2015) Paternally Inherited IGF2 Mutation and Growth Restriction. N Engl J Med.373:349-56 (IF 59,558)
- [2] Beygo J, Elbracht M, de Groot K, Begemann M, Kanber D, Platzer K, Gillessen-Kaesbach G, Vierzig A, Green A, Heller R, Buiting K, Eggermann T (2015) Novel deletions affecting the MEG3-DMR provide further evidence for a hierarchical regulation of imprinting in 14q32. Eur J Hum Genet.23:180-8 (IF 4,58)
- [3] Clemens B, Voß B, Pawliczek C, Mingoia G, Weyer D, Reppe J, Eggermann T, Zerres K, Reetz K, Habel U (2015) Effect of MAOA Genotype on Resting-State Networks in Healthy Participants. Cereb Cortex.25:1771-81 (IF 8,285)

- [4] Docherty LE, Rezwani FI, Poole RL, Turner CL, Kivuva E, Maher ER, Smithson SF, Hamilton-Shield JP, Patalan M, Gizewska M, Peregud-Pogorzelski J, Beygo J, Buiting K, Horsthemke B, Soellner L, Begemann M, Eggermann T, Baple E, Mansour S, Temple IK, Mackay DJ (2015) Mutations in NLRP5 are associated with reproductive wastage and multilocus imprinting disorders in humans. *Nat Commun.*6:8086 (IF 11,329)
- [5] Ebner K, Feldkoetter M, Ariceta G ... Zerres K et al. (2015) Rationale, design and objectives of ARegPKD, a European ARPKD registry study. *BMC Nephrol.*16:22 (IF 2,289)
- [6] Eggermann T, Netchine I, Temple IK, Tümer Z, Monk D, Mackay D, Grønsvik K, Riccio A, Linglart A, Maher ER (2015) Congenital imprinting disorders: EUCID.net - a network to decipher their aetiology and to improve the diagnostic and clinical care. *Clin Epigenetics.*7:23 (IF 4,327)
- [7] Eggermann T, Perez de Nanclares G, Maher ER, Temple IK, Tümer Z, Monk D, Mackay DJ, Grønsvik K, Riccio A, Linglart A, Netchine I (2015) Imprinting disorders: a group of congenital disorders with overlapping patterns of molecular changes affecting imprinted loci. *Clin Epigenetics.*7:123 (IF 4,327)
- [8] Eggermann T, Soellner L, Buiting K, Kotzot D (2015) Mosaicism and uniparental disomy in prenatal diagnosis. *Trends Mol Med.*21:77-87 (IF 9,292)
- [9] Elbracht Miriam, Buiting Karin, Bens Susanne, Siebert Reiner, Horsthemke Bernhard, Gillessen-Kaesbach Gabriele, Eggermann Thomas (2015) Chromosome 14-associated imprinting syndrome - Temple and Kagami-Ogata syndrome. A clinical and molecular update *Med. Genet.*27:247-253 (IF 0,2)
- [10] Finsterer J, Rudnik-Schöneborn S (2015) [Myotonic dystrophies: clinical presentation, pathogenesis, diagnostics and therapy]. *Fortschr Neurol Psychiatr.*83:9-17 (IF 0,803)
- [11] Hirt N, Eggermann K, Hyrenbach S, Lambeck J, Busche A, Fischer J, Rudnik-Schöneborn S, Gaspar H (2015) Genetic dosage compensation via co-occurrence of PMP22 duplication and PMP22 deletion. *Neurology.*84:1605-6 (IF 8,166)
- [12] Hoffmann FS, Schmidt A, Dittmann Chevillotte M, Wisskirchen C, Hellmuth J, Willms S, Gilmore RH, Glas J, Folwaczny M, Müller T, Berg T, Spengler U, Fitzmaurice K, Kelleher D, Reisch N, Rice CM, Endres S, Rothenfusser S (2015) Polymorphisms in melanoma differentiation-associated gene 5 link protein function to clearance of hepatitis C virus. *Hepatology.*61:460-70 (IF 11,711)
- [13] Kirschner MM, Schemionek M, Schubert C, Chatain N, Sontag S, Isfort S, Ortiz-Brüchle N, Schmitt K, Krüger L, Zerres K, Zenke M, Brümmendorf TH, Koschmieder S (2015) Dissecting Genomic Aberrations in Myeloproliferative Neoplasms by Multiplex-PCR and Next Generation Sequencing. *PLoS ONE.*10:e0123476 (IF 3,057)
- [14] Knopp C, Rudnik-Schöneborn S, Eggermann T, Bergmann C, Begemann M, Schoner K, Zerres K, Ortiz Brüchle N (2015) Syndromic ciliopathies: From single gene to multi gene analysis by SNP arrays and next generation sequencing. *Mol Cell Probes.*29:299-307 (IF 1,565)
- [15] Knopp C, Rudnik-Schöneborn S, Zerres K, Gencik M, Spengler S, Eggermann T (2015) Twenty-one years to the right diagnosis - clinical overlap of Simpson-Golabi-Behmel and Beckwith-Wiedemann syndrome. *Am J Med Genet A.*167A:151-5 (IF 2,082)
- [16] Kolarova J, Ammerpohl O, Gutwein J, Welzel M, Baus I, Riepe FG, Eggermann T, Caliebe A, Holterhus PM, Siebert R, Bens S (2015) In vivo investigations of the effect of short- and long-term recombinant growth hormone treatment on DNA-methylation in humans. *PLoS ONE.*10:e0120463 (IF 3,057)
- [17] Kordaß U, Schröder C, Elbracht M, Soellner L, Eggermann T (2015) A familial GLI2 deletion (2q14.2) not associated with the holoprosencephaly syndrome phenotype. *Am J Med Genet A.*167A:1121-4 (IF 2,082)
- [18] Mackay DJ, Eggermann T, Buiting K, Garin I, Netchine I, Linglart A, de Nanclares GP (2015) Multilocus methylation defects in imprinting disorders. *Biomol Concepts.*6:47-57 (IF 0,2)
- [19] Nickl-Jockschat T, Stöcker T, Krug A, Markov V, Maximov II, Huang R, Schneider F, Habel U, Eickhoff SB, Zerres K, Nöthen MM, Rietschel M, Jon Shah N, Treutlein J, Kircher T (2015) Genetic variation in the G72 gene is associated with increased frontotemporal fiber tract integrity. *Eur Arch Psychiatry Clin Neurosci.*265:291-301 (IF 4,113)
- [20] Pfeifer P, Sariyar M, Eggermann T, Zerres K, Vernaleken I, Tüscher O, Fehr C (2015) Alcohol Consumption in Healthy OPRM1 G Allele Carriers and Its Association with Impulsive Behavior. *Alcohol.*50:379-84 (IF 2,724)
- [21] Rudnik-Schöneborn S, Eggermann T, Kress W, Lemmink HH, Cobben JM, Zerres K (2015) Clinical utility gene card for: Proximal spinal muscular atrophy (SMA) - update 2015. *Eur J Hum Genet.*23: (IF 4,58)
- [22] Schnitzler F, Friedrich M, Wolf C, Stallhofer J, Angelberger M, Diegelmann J, Olszak T, Tillack C, Beigel F, Göke B, Glas J, Lohse P, Brand S (2015) The NOD2 Single Nucleotide Polymorphism rs72796353 (IVS4+10 A>C) Is a Predictor for Perianal Fistulas in Patients with Crohn's Disease in the Absence of Other NOD2 Mutations. *PLoS ONE.*10:e0116044 (IF 3,057)

- [23] Schueler M, Braun DA, Chandrasekar G, Gee HY, Klasson TD, Halbritter J, Bieder A, Porath JD, Airik R, Zhou W, LoTurco JJ, Che A, Otto EA, Böckenbauer D, Sebire NJ, Honzik T, Harris PC, Koon SJ, Gunay-Aygun M, Saunier S, Zerres K, Bruechle NO, Drenth JP, Pelletier L, Tapia-Páez I, Lifton RP, Giles RH, Kere J, Hildebrandt F (2015) DCDC2 mutations cause a renal-hepatic ciliopathy by disrupting Wnt signaling. *Am J Hum Genet.*96:81-92 (IF 10,794)
- [24] Soellner L, Monk D, Rezwan FI, Begemann M, Mackay D, Eggermann T (2015) Congenital imprinting disorders: Application of multilocus and high throughput methods to decipher new pathomechanisms and improve their management. *Mol Cell Probes.*29:282-90 (IF 1,565)
- [25] Stallhofer J, Friedrich M, Konrad-Zerna A, Wetzke M, Lohse P, Glas J, Tillack-Schreiber C, Schnitzler F, Beigel F, Brand S (2015) Lipocalin-2 Is a Disease Activity Marker in Inflammatory Bowel Disease Regulated by IL-17A, IL-22, and TNF- α and Modulated by IL23R Genotype Status. *Inflamm Bowel Dis.*21:2327-40 (IF 4,358)
- [26] Takenouchi T, Awazu M, Eggermann T, Kosaki K (2015) Adult phenotype of Russell-Silver syndrome: A molecular support for Barker-Brenner's theory. *Congenit Anom (Kyoto).*55:167-9 (IF 0,985)
- [27] Vals MA, Yakoreva M, Kahre T, Mee P, Muru K, Joost K, Teek R, Soellner L, Eggermann T, Öunap K (2015) The Frequency of Methylation Abnormalities Among Estonian Patients Selected by Clinical Diagnostic Scoring Systems for Silver-Russell Syndrome and Beckwith-Wiedemann Syndrome. *Genet Test Mol Biomarkers.*19:684-691 (IF 1,297)
- [28] Zerres K (2015) [Non-invasive Genetic Prenatal Testing - A Serious Challenge for Society as a Whole]. *Z Geburtshilfe Neonatol.*219:69-72 (IF 0,481)

3.2 Originalarbeiten, Reviews, Editorials: nicht gelistet

- [1] Zerres K: Recht auf Nichtwissen wahren – Ethische Aspekte prädiktiver genetische Untersuchungen Kontext. Ethische Aspekte prädiktiver genetischer Untersuchungen. Ärztekammer Bremen. Jan 2015, S.8-10
- [2] Zerres K, Rudnik-Schöneborn S, Nadel im Heuhaufen. In Deutsche Forschungsgemeinschaft, Jahresbericht 2015, S. 41-43

3.3 Beiträge in Lehr-/Handbüchern, Monographien

- [1] Zerres K, Präimplantationsdiagnostik, Pränataldiagnostik und die Bedeutung für betroffene Familien –Ethisch relevante Argumente aus der Sicht der humangenetischen Praxis. In: Arnold N (Hg) *Biowissenschaften und Lebensschutz – Wissenschaft und Kirche im Dialog*, ISBN 978-3-451-31328-8, Herder Verlag, Freiburg 2015, S. 2013-231

- [2] Rudnik-Schöneborn S, Zerres, K. Spinale Muskelatrophien. In: *Jahrbuch der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.*, Dengler R, Neundörfer B, Ganter H (Hg) ISBN 978-3-9814975-3-3, AWS Medienverlag GmbH Ettligen 2015, S. 163-177
- [3] Rudnik-Schöneborn S. Umgang mit Zusatzbefunden in der humangenetischen Praxis. In: Langanke M, Erdmann P, Robiński J, Rudnik-Schöneborn S. ISBN 978-3-662-46216-4, Springer-Verlag Berlin Heidelberg (2015), Kapitel 2, S. 9-20.

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

- [1] Heilsberg, Ann-Kathrin, (Epi)genotyp-Phänotyp-Korrelation beim Silver-Russell-Syndrom: Molekulare und klinische Charakterisierung.
- [2] Anna Kristina Vollbach, Die Bedeutung des Exosomenkomplexes für die Entstehung einer pontocerebellären Hypoplasie Typ I.

4. SONSTIGES

4.1 Gutachtertätigkeiten für Organisationen

K. Zerres:

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

K. Eggermann

- EMQN Assessor

T. Eggermann:

- DAAD
- DAKkS

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*
- *Archives of Environmental and Occupational Health*
- *Case Reports in Urology*
- *Clin Genet*
- *Clin Epigenetics*
- *Epigenomics*
- *E J Med Genet*
- *Eur J Hum Genet*

- Eur J Ped
- Expert Opinion on therapeutic options
- Genetic Testing and Molecular Biomarkers
- Health and Research
- Journal of Diseases
- J Hum Genet
- J Med Genet
- Medical Science Monitor
- Molecular Human Reproduction
- Mol Syndrom
- PLOS genetics
- The Journal of Advanced Prosthodontics
- Urol J

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
- Fachgutachter der DAkKS
- 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 Ausrichtung von Konferenzen und Tagungen

K. Zerres

- 2nd Imprinting Disorder School, Paris, Mai 2015
- COST BM1208: Working group meeting, Aachen, Dezember 2015

4.7 Preise/ Auszeichnungen

Begemann, Matthias

- Best Paper Award, IZKF RWTH Aachen University Tag der Medizinischen Forschung, 04.12.2015

Soellner, Lukas

- GfH Posterpreis, GfH Jahrestagung, Graz, 2015

4.8 Berufungen

T. Eggermann

- W2-Professur für Molekulare Humangenetik: (abgelehnt)