

INSTITUT FÜR HUMANGENETIK

LEHRSTUHL FÜR HUMANGENETIK

UNIV.-PROF. DR. MED. KLAUS ZERRES (BIS 31.07.2016)

UNIV.-PROF. DR. MED. INGO KURTH (AB 01.08.2016)

ANZAHL DER PLANSTELLEN FÜR WISSENSCHAFTLICHE MITARBEITER: 7

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

1. FORSCHUNGSSCHWERPUNKTE

Long-read next-generation sequencing: Nanopore sequencing

Molekulare Ursachen des Silver-Russell-Syndroms und verwandter Imprintingkrankungen

Reproduktionsmedizinische Aspekte bei Frauen mit neuromuskulären Erkrankungen

Klinik und Genetik spinaler Muskelatrophien

Molekulare und klinische Genetik hereditärer Neuropathien

Molekulare Grundlagen sensorischer Neuropathien

Molekulare Genetik und Molekularbiologie der Ziliopathien

2. DRITTMITTEL

2.1 über die Drittmittelstelle des UKA verwaltete Mittel

P 1: 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 2: BMBF Folgeprojekt „Imprinting“

Projektleiter: T. Eggermann

Förderer: BMBF

Bewilligungszeitraum: 01.04.2015 - 31.03.2018

FSP der Fakultät: kein FSP

P 3: Sequencing System

Projektleiter: T. Eggermann

Förderer: DFG

Bewilligungszeitraum: 01.04.2015 - 31.03.2018

FSP der Fakultät: kein FSP

P 4: FAM134B-assoziierte Neuropathie

Projektleiter: I. Kurth

Förderer: DFG

Bewilligungszeitraum: 10.09.2014 - 28.02.2019

FSP der Fakultät: kein FSP

P 5: Pathophysiologie SCN11A

Projektleiter: I. Kurth

Förderer: DFG

Bewilligungszeitraum: 11.08.2016 – 01.10.2019

FSP der Fakultät: kein FSP

P 6: CMT / TP C3

Projektleiter: M. Elbracht

Förderer: BMBF

Bewilligungszeitraum: 01.02.2016 – 31.01.2019

FSP der Fakultät: kein FSP

3. PUBLIKATIONEN

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

- [1] Arroyo Carrera I, de Zaldívar MS, Martín R, Begemann M, Soellner L, Eggermann T (2016) Microdeletions of the 7q32.2 imprinted region are associated with Silver-Russell syndrome features. Am J Med Genet A.170:743-749 (IF 2,259)
- [2] Bens S, Kolarova J, Beygo J, Buiting K, Caliebe A, Eggermann T, Gillessen-Kaesbach G, Prawitt D, Thiele-Schmitz S, Begemann M, Enklaar T, Gutwein J, Haake A, Paul U, Richter J, Soellner L, Vater I, Monk D, Horsthemke B, Ammerpohl O, Siebert R (2016) Phenotypic spectrum and extent of DNA methylation defects associated with multilocus imprinting disturbances. Epigenomics. 8:801-16 (IF 4,541)
- [3] Bohne F, Langer D, Martiné U, Eider CS, Cencic R, Begemann M, Elbracht M, Bülow L, Eggermann T, Zechner U, Pelletier J, Zabel BU, Enklaar T, Prawitt D (2016) Kaiso mediates human ICR1 methylation maintenance and H19 transcriptional fine regulation. Clin Epigenetics.8:47 (IF 4,987)

- [4] Chiabrando D, Castori M, di Rocco M, Ungelenk M, Gießelmann S, Di Capua M, Madeo A, Grammatico P, Bartsch S, Hübner CA, Altruda F, Silengo L, Tolosano E, Kurth I (2016) Mutations in the Heme Exporter FLVCR1 Cause Sensory Neurodegeneration with Loss of Pain Perception. *PLoS Genet.* 12:e1006461 (IF 6,1)
- [5] Därr RW, Lenzner S, Eggermann T, Därr WH (2016) [Xanthinuria type 1 in a woman with arthralgias: a combined clinical and molecular genetic investigation]. *Dtsch Med Wochenschr.* 141:571-4 (IF 0,552)
- [6] Eggermann K, Bliëk J, Brioude F, Algar E, Buiting K, Russo S, Tümer Z, Monk D, Moore G, Antoniadi T, Macdonald F, Netchine I, Lombardi P, Soellner L, Begemann M, Prawitt D, Maher ER, Mannens M, Riccio A, Weksberg R, Lapunzina P, Grønsvog K, Mackay DJ, Eggermann T (2016) EMQN best practice guidelines for the molecular genetic testing and reporting of chromosome 11p15 imprinting disorders: Silver-Russell and Beckwith-Wiedemann syndrome. *Eur J Hum Genet.* 24:1377-87 (IF 4,287)
- [7] Eggermann T, Brioude F, Russo S, Lombardi MP, Bliëk J, Maher ER, Larizza L, Prawitt D, Netchine I, Gonzales M, Grønsvog K, Tümer Z, Monk D, Mannens M, Chrzanowska K, Walasek MK, Begemann M, Soellner L, Eggermann K, Tenorio J, Nevado J, Moore GE, Mackay DJ, Temple K, Gillesen-Kaesbach G, Ogata T, Weksberg R, Algar E, Lapunzina P (2016) Prenatal molecular testing for Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes: a challenge for molecular analysis and genetic counseling. *Eur J Hum Genet.* 24:784-93 (IF 4,287)
- [8] Eggermann T, de Nanclares GP, Maher ER, Temple IK, Tümer Z, Monk D, Mackay DJ, Grønsvog K, Riccio A, Linglart A, Netchine I (2016) Erratum to: Imprinting disorders: a group of congenital disorders with overlapping patterns of molecular changes affecting imprinted loci. *Clin Epigenetics.* 8:27 (IF 4,987)
- [9] Franke M, Ibrahim DM, Andrey G, Schwarzer W, Heinrich V, Schöpflin R, Kraft K, Kempfer R, Jerkovic I, Chan WL, Spielmann M, Timmermann B, Wittler L, Kurth I, Cambiaso P, Zuffardi O, Houge G, Lambie L, Brancati F, Pombo A, Vingron M, Spitz F, Mundlos S (2016) Formation of new chromatin domains determines pathogenicity of genomic duplications. *Nature.* 538:265-269 (IF 40,137)
- [10] Geffroy S, Zerres K (2016) Preimplantation diagnosis in Europe *Med Genet.* 28:320-324 (IF 0,122)
- [11] Joshi RS, Garg P, Zaitlen N, Lappalainen T, Watson CT, Azam N, Ho D, Li X, Antonarakis SE, Brunner HG, Buiting K, Cheung SW, Coffee B, Eggermann T, Francis D, Geraedts JP, Gimelli G, Jacobson SG, Le Caignec C, de Leeuw N, Liehr T, Mackay DJ, Montgomery SB, Pagnamenta AT, Papenhausen P, Robinson DO, Ruivenkamp C, Schwartz C, Steiner B, Stevenson DA, Surti U, Wassink T, Sharp AJ (2016) DNA Methylation Profiling of Uniparental Disomy Subjects Provides a Map of Parental Epigenetic Bias in the Human Genome. *Am J Hum Genet.* 99:555-66 (IF 9,025)
- [12] Knierim E, Hirata H, Wolf NI, Morales-Gonzalez S, Schottmann G, Tanaka Y, Rudnik-Schöneborn S, Orgeur M, Zerres K, Vogt S, van Riesen A, Gill E, Seifert F, Zwirner A, Kirschner J, Goebel HH, Hübner C, Stricker S, Meierhofer D, Stenzel W, Schuelke M (2016) Mutations in Subunits of the Activating Signal Cointegrator 1 Complex Are Associated with Prenatal Spinal Muscular Atrophy and Congenital Bone Fractures. *Am J Hum Genet.* 98:473-89 (IF 9,025)
- [13] Kroh A, Ulmer FT, Ortiz Brüchle N, Gaisa NT, Klink CD, Neumann UP, Binnebösel M (2016) [In Process Citation]. *Chirurg.* 87:340-3 (IF 0,646)
- [14] Mulchandani S, Bhoj EJ, Luo M, Powell-Hamilton N, Jenny K, Gripp KW, Elbracht M, Eggermann T, Turner CL, Temple IK, Mackay DJ, Dubbs H, Stevenson DA, Slattery L, Zackai EH, Spinner NB, Krantz ID, Conlin LK (2016) Maternal uniparental disomy of chromosome 20: a novel imprinting disorder of growth failure. *Genet Med.* 18:309-15 (IF 8,229)
- [15] Rieß A, Binder G, Ziegler J, Begemann M, Soellner L, Eggermann T (2016) First report on concordant monozygotic twins with Silver-Russell syndrome and ICR1 hypomethylation. *Eur J Med Genet.* 59:1-4 (IF 2,137)
- [16] Rudnik-Schöneborn S, Barisic N, Eggermann K, Ortiz Brüchle N, Grdan P, Zerres K (2016) Distally pronounced infantile spinal muscular atrophy with severe axonal and demyelinating neuropathy associated with the S230L mutation of SMN1. *Neuromuscul Disord.* 26:132-5 (IF 2,969)
- [17] Rudnik-Schöneborn S, Deden F, Eggermann K, Eggermann T, Wiczorek D, Sellhaus B, Yamoah A, Goswami A, Claeys KG, Weis J, Zerres K (2016) Autosomal dominant spinal muscular atrophy with lower extremity predominance: A recognizable phenotype of BICD2 mutations. *Muscle Nerve.* 54:496-500 (IF 2,605)
- [18] Rudnik-Schöneborn S, Tölle D, Senderek J, Eggermann K, Elbracht M, Kornak U, von der Hagen M, Kirschner J, Leube B, Müller-Felber W, Schara U, von Au K, Wiczorek D, Bußmann C, Zerres K (2016) Diagnostic algorithms in Charcot-Marie-Tooth neuropathies: experiences from a German genetic laboratory on the basis of 1206 index patients. *Clin Genet.* 89:34-43 (IF 3,326)

- [19] Rudnik-Schöneborn S, Witsch-Baumgartner M, Zerres K (2016) Influences of Pregnancy on Different Genetic Subtypes of Non-Dystrophic Myotonia and Periodic Paralysis. *Gynecol Obstet Invest.*81:472-6 (IF 1,415)
- [20] Sachwitz J, Strobl-Wildemann G, Fekete G, Ambrozaityte L, Kucinkas V, Soellner L, Begemann M, Eggermann T (2016) Examinations of maternal uniparental disomy and epimutations for chromosomes 6, 14, 16 and 20 in Silver-Russell syndrome-like phenotypes. *BMC Med Genet.*17:20 (IF 2,198)
- [21] Sanchez-Delgado M, Riccio A, Eggermann T, Maher ER, Lapunzina P, Mackay D, Monk D (2016) Causes and Consequences of Multi-Locus Imprinting Disturbances in Humans. *Trends Genet.*32:444-55 (IF 10,844)
- [22] Schlüter T, Winz O, Henkel K, Eggermann T, Mohammadkhani-Shali S, Dietrich C, Heinzl A, Decker M, Cumming P, Zerres K, Piel M, Mottaghy FM, Vernaleken I (2016) MAOA-VNTR polymorphism modulates context-dependent dopamine release and aggressive behavior in males. *Neuroimage.*125:378-85 (IF 5,835)
- [23] Schulz A, Wagner F, Ungelenk M, Kurth J, Redecker C (2016) Stroke-like onset of brain stem degeneration presents with unique MRI sign and heterozygous NMNAT2 variant: a case report. *Transl Neurodegener.*5:23 (IF 0,2)
- [24] Wan JJ, Steffen J, Yourshaw M, Mamsa H, Andersen E, Rudnik-Schöneborn S, Pope K, Howell KB, McLean CA, Kornberg AJ, Joseph J, Lockhart PJ, Zerres K, Ryan MM, Nelson SF, Koehler CM, Jen JC (2016) Loss of function of SLC25A46 causes lethal congenital pontocerebellar hypoplasia. *Brain.*39:2877-2890 (IF 10,292)
- [25] Zerres K, Scholz C (2016) Social discourse on preimplantation diagnosis as reflected in debates and statements *Med Genet.*28:342-349 (IF 0,122)
- [26] Zerres K (2016) Präimplantationsdiagnostik *Med Genet* 28:297-298

3.2 Beiträge in Lehr-/Handbüchern, Monographien

- [1] Bergmann C, Ortiz Bröchle N, Frank V, Zerres K (2016) The child with renal cysts. In: Turner N, Goldsmith D, Winearls C, Lamiere N, Himmelfarb J, Remuzzi G (Hrg.) *Oxford Textbook of Clinical Nephrology* 4th Edition S.2621-2625 Oxford University Press, ISBN-13: 9780199592548
- [2] Bergmann C, Zerres K (2016) Autosomal dominant polycystic kidney disease in children and young adults. In: Turner N, Goldsmith D, Winearls C, Lamiere N, Himmelfarb J, Remuzzi G (Hrg.) *Oxford Textbook of Clinical Nephrology* 4th Edition S. 2653-2656 Oxford University Press, ISBN-13: 9780199592548

- [3] Bergmann C, Zerres K (2016) Autosomal recessive polycystic kidney disease. In: Turner N, Goldsmith D, Winearls C, Lamiere N, Himmelfarb J, Remuzzi G (Hrg.) *Oxford Textbook of Clinical Nephrology* 4th Edition S.2656-2665 Oxford University Press, ISBN-13: 9780199592548

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

Dissertationen:

- [1] Andreas Bodsch, Kandidatengen-Analyse bei der pontocerebellären Hypoplasie Typ 1.
- [2] Daniela Firlus, Untersuchung von Kandidatengenen bei syndromalen Ziliopathie-Patienten
- [3] Anna Isabel Rieck, Die PKHD1-Mutationsdatenbank: Mutationsspektrum des PKHD1-Genes, Pathogenitätsbewertung und diagnostischer Algorithmus

4. SONSTIGES

4.1 Gutachtertätigkeiten für Organisationen

I. Kurth

- Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)
- Telethon Italy

K. Zerres:

- Direktor der Akademie Humangenetik der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
- Vorsitzender der Ethikkommission für Präimplantationsdiagnostik (PID) in NRW
- Prüfungsausschussvorsitzender nach der Weiterbildungsordnung der Ärztekammer Nordrhein

K. Eggermann

- EMQN Assessor

T. Eggermann:

- DAAD
- DAkkS
- Agence National de la Recherche, France
- ESPE/Sandoz, France

4.2 Gutachtertätigkeiten für Zeitschriften

T. Eggermann:

- *Advances Med*
- *Am J Med Genet*
- *Birth Defects*
- *Clin Genet*
- *Clin Epigenetics*
- *Epigenetics*
- *E J Med Genet*
- *Eur J Hum Genet*
- *Eur Psychol*
- *Genet Med*
- *Hum Mutat*
- *J Hum Genet*
- *J Pathol*
- *J Pediatr*
- *Mol Genet Metabol*
- *New Engl J Med*

- Orphanet J
- Ped Pulmol
- PLOS one
- Urol Research

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

I. Kurth

- Am J Hum Genet
- Bone
- Clinical Genetics
- Eur J Hum Genet
- Human Molecular Genetics
- Human Mutation
- JNNP
- Lancet Neurology
- Molecular Cytogenetics
- Nature Communications
- Nature Genetics
- Plos One

4.3 wissenschaftliche Ämter

I. Kurth

- Mitglied der Forschungskommission der Medizinischen Fakultät der RWTH Aachen
- Stellvertretender Sprecher des Vorstands, Zentrum für seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)

K. Zerres

- Vorsitzender der Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH)
- Vorsitzender des wiss. Beirates der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke (DGM)
- Mitglied des Kollegiums Medizin der DFG
- Fachgutachter des DAAD

T. Eggermann

- Fachgutachter des DAAD
- Fachgutachter der DAkKS
- Stellvertret. Vorsitzender der dt. Gesellschaft für Humangenetik
- Chair of COST Action BM1208
- Leiter Arbeitsgrupps NGS am UK Aachen

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

T. Eggermann

- 2nd Imprinting School, Mai 2016, Paris

4.7 Berufungen

I. Kurth

- Ruf angenommen, UK Aachen