

INSTITUT FÜR HUMANGENETIK

LEHRSTUHL FÜR HUMANGENETIK

UNIV.-PROF. DR. MED. INGO KURTH

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
 Entschlüsselung monogenetischer Erkrankungen mittels Exom-Sequenzierung
 Molekulare Ursachen von Imprintingkrankungen
 Molekulare Grundlagen neuromuskulärer Erkrankungen
 Molekulare Genetik 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] Beygo J, Küchler A, Gillessen-Kaesbach G, Albrecht B, Eckle J, Eggermann T, Gellhaus A, Kanber D, Kordaß U, Lüdecke HJ, Purmann S, Rossier E, van de Nes J, van der Werf IM, Wenzel M, Wiczorek D, Horsthemke B, Buiting K (2017) New insights into the imprinted MEG8-DMR in 14q32 and clinical and molecular description of novel patients with Temple syndrome. Eur J Hum Genet.25:935-945 (IF 4,287)
- [2] Binder G, Eggermann T, Weber K, Ferrand N, Schweizer R (2017) The Diagnostic Value of IGF-2 and the IGF/IGFBP-3 System in Silver-Russell Syndrome. Horm Res Paediatr.88:201-207 (IF 1,844)
- [3] Bruechle NO, Steuernagel P, Zerres K, Kurth I, Eggermann T, Knopp C (2017) Uniparental disomy as an unexpected cause of Meckel-Gruber syndrome: report of a case. Pediatr Nephrol. 32:1989-1992 (IF 2,516)
- [4] Castori M, Morlino S, Ungelenk M, Pareyson D, Salsano E, Grammatico P, Tolosano E, Kurth I, Chiabrando D (2017) Posterior column ataxia with retinitis pigmentosa coexisting with sensory-autonomic neuropathy and leukemia due to the homozygous p.Pro221Ser FLVCR1 mutation. Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet.174:732-739 (IF 3,258)

- [5] Chantot-Bastarud S, Stratmann S, Brioude F, Begemann M, Elbracht M, Graul-Neumann L, Harbison M, Netchine I, Eggermann T (2017) Formation of upd(7)mat by trisomic rescue: SNP array typing provides new insights in chromosomal nondisjunction. *Mol Cytogenet.*10:28 (IF 1,455)
- [6] Drube S, Grimlowski R, Deppermann C, Fröbel J, Kraft F, Andreas N, Stegner D, Dudeck J, Weber F, Rödiger M, Göpfert C, Drube J, Reich D, Nieswandt B, Dudeck A, Kamradt T (2017) The Neurobeachin-like 2 Protein Regulates Mast Cell Homeostasis. *J Immunol.*199:2948-2957 (IF 4,856)
- [7] Ebner K, Dafinger C, Ortiz-Bruechle N, Koerber F, Schermer B, Benzing T, Dötsch J, Zerres K, Weber LT, Beck BB, Liebau MC (2017) Challenges in establishing genotype-phenotype correlations in ARPKD: case report on a toddler with two severe PKHD1 mutations. *Pediatr Nephrol.*32:1269-1273 (IF 2,516)
- [8] Eggermann T, Oehl-Jaschkowitz B, Dicks S, Thomas W, Kanber D, Albrecht B, Begemann M, Kurth I, Beygo J, Buiting K (2017) The maternal uniparental disomy of chromosome 6 (upd(6)mat) "phenotype": result of placental trisomy 6 –mosaicism? *Mol Genet Genomic Med.*5:668-677 (IF 0,2)
- [9] Eisner P, Klasen M, Wolf D, Zerres K, Eggermann T, Eisert A, Zvyagintsev M, Sarkheil P, Mathiak KA, Zepf F, Mathiak K (2017) Cortico-limbic connectivity in MAOA-L carriers is vulnerable to acute tryptophan depletion. *Hum Brain Mapp.*38:1622-1635 (IF 4,53)
- [10] Elbracht M, Mohnike K, Eggermann T, Binder G (2017) Diagnosis and treatment of Silver-Russell syndrome. Summary of the first international consensus statement *Monatsschr Kinderheilkd.*165:895-904 (IF 0,31)
- [11] Elbracht M, Mull M, Wagner N, Kuhl C, Abicht A, Kurth I, Tenbrock K, Häusler M (2017) Stroke as Initial Manifestation of Adenosine Deaminase 2 Deficiency. *Neuropediatrics.*48:111-114 (IF 1,571)
- [12] Erger F, Brüchle NO, Gembruch U, Zerres K (2017) Prenatal ultrasound, genotype, and outcome in a large cohort of prenatally affected patients with autosomal-recessive polycystic kidney disease and other hereditary cystic kidney diseases. *Arch Gynecol Obstet.*295:897-906 (IF 2,09)
- [13] Girdauskas E, Geist L, Disha K, Kazakbaev I, Groß T, Schulz S, Ungelenk M, Kuntze T, Reichenspurner H, Kurth I (2017) Genetic abnormalities in bicuspid aortic valve root phenotype: preliminary results. *Eur J Cardiothorac Surg.*52:156-162 (IF 3,759)
- [14] King MK, Leipold E, Goehringer JM, Kurth I, Challman TD (2017) Pain insensitivity: distal S6-segment mutations in NaV1.9 emerge as critical hotspot. *Neurogenetics.*18:179-181 (IF 3,269)
- [15] Lu H, Galeano MCR, Ott E, Kaeslin G, Kausalya PJ, Kramer C, Ortiz-Brüchle N, Hilger N, Metzis V, Hiersche M, Tay SY, Tunningley R, Vij S, Courtney AD, Whittle B, Wühl E, Vester U, Hartleben B, Neuber S, Frank V, Little MH, Epting D, Papatthanasiou P, Perkins AC, Wright GD, Hunziker W, Gee HY, Otto EA, Zerres K, Hildebrandt F, Roy S, Wicking C, Bergmann C (2017) Mutations in DZIP1L, which encodes a ciliary-transition-zone protein, cause autosomal recessive polycystic kidney disease. *Nat Genet.*49:1025-1034 (IF 27,959)
- [16] Meyer R, Soellner L, Begemann M, Dicks S, Fekete G, Rahner N, Zerres K, Elbracht M, Eggermann T (2017) Targeted Next Generation Sequencing Approach in Patients Referred for Silver-Russell Syndrome Testing Increases the Mutation Detection Rate and Provides Decisive Information for Clinical Management. *J Pediatr.*187:206-212.e1 (IF 3,874)
- [17] Pensold D, Symmank J, Hahn A, Lingner T, Salinas-Riester G, Downie BR, Ludewig F, Rotzsch A, Haag N, Andreas N, Schubert K, Hübner CA, Pieler T, Zimmer G (2017) The DNA Methyltransferase 1 (DNMT1) Controls the Shape and Dynamics of Migrating POA-Derived Interneurons Fated for the Murine Cerebral Cortex. *Cereb Cortex.*27:5696-5714 (IF 6,559)
- [18] Pfeifer P, Tüscher O, Buchholz HG, Gründer G, Vernaleken I, Paulzen M, Zimmermann US, Maus S, Lieb K, Eggermann T, Fehr C, Schreckenberger M (2017) Acute effect of intravenously applied alcohol in the human striatal and extrastriatal D2 /D3 dopamine system. *Addict Biol.*22:1449-1458 (IF 4,603)
- [19] Quade A, Wiesmann M, Weis J, Kurth I, Jalaie H, Rohrbach M, Häusler M (2017) Stroke in Ehlers-Danlos Syndrome Kyphoscoliotic Type: Dissection or Vasculitis? *Pediatr Neurol.*74:92-96 (IF 2,018)
- [20] Rudnik-Schoneborn S, Zerres K (2017) CME Zertifizierte Fortbildung *Med. Genet.* 29:21-32 (IF 0,122)
- [21] Sachwitz J, Meyer R, Fekete G, Spranger S, Matulevičienė A, Kučinskis V, Bach A, Luczay A, Brüchle NO, Eggermann K, Zerres K, Elbracht M, Eggermann T (2017) NSD1 duplication in Silver-Russell syndrome (SRS): molecular karyotyping in patients with SRS features. *Clin Genet.*91:73-78 (IF 3,326)
- [22] Scheuven R, Begemann M, Soellner L, Meschede D, Raabe-Meyer G, Elbracht M, Schubert R, Eggermann T (2017) Maternal uniparental disomy of chromosome 16 [upd(16)mat]: clinical features are rather caused by (hidden) trisomy 16 mosaicism than by upd(16)mat itself. *Clin Genet.*92:45-51 (IF 3,326)

- [23] Soellner L, Begemann M, Degenhardt F, Geipel A, Eggermann T, Mangold E (2017) Maternal heterozygous NLRP7 variant results in recurrent reproductive failure and imprinting disturbances in the offspring. *Eur J Hum Genet.*25:924-929 (IF 4,287)
- [24] Soellner L, Begemann M, Mackay DJ, Grønskov K, Tümer Z, Maher ER, Temple IK, Monk D, Riccio A, Linglart A, Netchine I, Eggermann T (2017) Recent Advances in Imprinting Disorders. *Clin Genet.*91:3-13 (IF 3,326)
- [25] Sontag S, Förster M, Qin J, Wanek P, Mitzka S, Schüler HM, Koschmieder S, Rose-John S, Seré K, Zenke M (2017) Modelling IRF8 Deficient Human Hematopoiesis and Dendritic Cell Development with Engineered iPS Cells. *Stem Cells.*35:898-908 (IF 5,599)
- [26] Wakeling EL, Brioude F, Lokulo-Sodipe O ... Elbracht M ... Eggermann T et al. (2017) Diagnosis and management of Silver-Russell syndrome: first international consensus statement. *Nat Rev Endocrinol.*13:105-124 (IF 18,318)

3.2 Originalarbeiten, Reviews, Editorials: nicht gelistet

- [1] Grimm T, Müller-Myhsok B, Zerres K (2017) Genetic Risik: Computation. eLS Wiley Online Library 1-7.
- [2] Vogl C, Butola T, Haag N et al. (2017) The BEACH protein LRBA is required for hair bundle maintenance in cochlear hair cells and for hearing. *EMBO Reports* 18: 2015–2029. (IF: 8.57)
- [3] Zempel H, Sadzot B, Haag N (2017) Treatment avenues for the juvenile and adult onset mitochondriopathies Alpers syndrome, ataxia neuropathy spectrum, MEMSA and PEO caused by polymerase-gamma mutations Ala467Thr and TRP748Ser, *SM Journal of Neurology and Neuroscience* 3(2):1013
- [4] Zerres K (2017) Nicht invasive Pränataldiagnostik – eine gesamtgesellschaftliche Herausforderung. *Frauenheilkunde up2date* 2017; 11(01): 17-21

3.3 Beiträge in Lehr-/Handbüchern, Monographien

- [1] Eggermann T (2017) Chapter 38 – Imprinting disorders in Humans. In: *Handbook of Epigenetics. The New Molecular and Medical Genetics.*2. Auflage, Academic Press London S. 581-592. ISBN: 9780128053881
- [2] Zerres K (2017) Epigenetik. In: Murken J, Grimm T, Holinski-Feder E, Zerres K, *Humangenetik* 9. Auflage, Thieme Verlag Stuttgart S. 42-48. ISBN: 9783132416871
- [3] Murken J, Zerres K (2017) Humangenetische Beratung. In: Murken J, Grimm T, Holinski-Feder E, Zerres K, *Humangenetik* 9. Auflage, Thieme Verlag Stuttgart S. 384-395. ISBN: 9783132416871
- [4] Zerres K (2017) Dysmorphologie. In: Murken J, Grimm T, Holinski-Feder E, Zerres K, *Humangenetik* 9. Auflage, Thieme Verlag Stuttgart S. 460-466. ISBN: 9783132416871

- [5] Zerres K (2017) Störung der Geschlechtsentwicklung. In: Murken J, Grimm T, Holinski-Feder E, Zerres K, *Humangenetik* 9. Auflage, Thieme Verlag Stuttgart S. 467-476. ISBN: 9783132416871.
- [6] Gross O, Bergmann C, Hildebrandt F, Huber TB, Zerres K, Zenker M (2017) Hereditäre Neuropathien. In: Jung N, Mayet WJ, Mertens PR, Meyer J, Müller OA, Pfeifer M, Schellinger P, Weiss N, Wendtner CM (Hrsg.) *Rationelle Diagnostik und Therapie in der Inneren Medizin.* Urban & Fischer / Elsevier, S. 1-8. ISBN 978-3-437-22136-1

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

Dissertationen:

- [1] Daria Willner (geb. Tölle), Genotyp-Phänotyp-Analysen bei Patienten mit einer hereditären motorisch-sensiblen Neuropathie (HMSN) – Erfahrungen aus elf Jahren eines diagnostischen Labors.
- [2] Florian Erger, Patienten mit pränatal manifesten zystischen Nierenerkrankungen: Eine Untersuchung der sonographischen Kriterien, des klinischen Verlaufs und der molekulargenetischen Befunde.
- [3] Anne Müller, Molekulare Ursachen des idiopathischen Silver-Russell-Syndroms: Untersuchungen zur Beteiligung der Chromosomen 6, 14 und 20 sowie des IGF2-Gens

4. SONSTIGES

4.1 Gutachtertätigkeiten für Organisationen

I. Kurth

- Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)
- Telethon Italy

K. Eggermann

- EMQN Assessor

T. Eggermann:

- DAAD
- DAKkS
- DFG
- Einstein-Stiftung
- Habilitationskommission der Universität Duisburg-Essen

K. Zerres

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

4.2 Gutachtertätigkeiten für Zeitschriften

T. Eggermann:

- Am J Med Genet
- Clin Case Reports
- Clin Genet
- Clin Epigenetics
- Eur J Hum Genet
- Eur J Ped

- Genet Med
- Genet Test
- Hum Mutat
- Italian Journal of Pediatrics
- J Hum Genet
- J Pathol
- J Pediatr
- J Pediatr Genet
- Mol Cytogenet
- Mol Syndrom
- Mol Genet Metabol
- New Engl J Med
- Pediatrics

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
- Pediatr Nephrol
- Prenatal Diagnosis
- Zeitschr Geburtsh Neonatol

I. Kurth

- Clinical Genetics
- Eur J Hum Genet
- Human Molecular Genetics
- Human Mutation
- 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
- Vorstandsmitglied Arbeitsgemeinschaft Gen-Diagnostik e.V.
- Management Board West German Genome Center
- Stellvertretender Sprecher des Vorstands, Zentrum für seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)
- Wissenschaftlicher Beirat Zeitschrift „Medizinische Genetik“

K. Zerres

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

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
- Mitglied der Gendiagnostikkommission

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