

INSTITUT FÜR HUMANGENETIK

LEHRSTUHL FÜR HUMANGENETIK

UNIV.-PROF. DR. MED. INGO KURTH

ANZAHL DER PLANSTELLEN FÜR WISSENSCHAFTLICHE MITARBEITER: 7

ANZAHL ALLER DRITTMITTELFINANZIERTEN MITARBEITER: 1,45 WISS., 0,4 NICHTWISS.

1. FORSCHUNGSSCHWERPUNKTE

Long-read next-generation sequencing: Nanopore sequencing
 Entschlüsselung monogenetischer Erkrankungen mittels Exom-Sequenzierung
 Molekulare Ursachen von Imprintingerkrankungen
 Molekulare Grundlagen neuromuskulärer Erkrankungen
 Molekulare Genetik der Ziliopathien

2. DRITTMITTEL

2.1 über die Drittmittelstelle des UKA verwaltete Mittel

P 1: BMBF Folgeprojekt „Imprinting“

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

P 2: Sequencing System

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

P 3: FAM134B-assoziierte Neuropathie

Projektleiter: I. Kurth
 Förderer: DFG
 Bewilligungszeitraum: 10.09.2014 - 28.02.2019
 FSP der Fakultät: kein FSP

P 4: Pathophysiologie SCN11A

Projektleiter: I. Kurth
 Förderer: DFG
 Bewilligungszeitraum: 11.08.2016 – 01.10.2019
 FSP der Fakultät: kein FSP

P 5: CMT / TP C3

Projektleiter: M. Elbracht
 Förderer: BMBF
 Bewilligungszeitraum: 01.02.2016 – 31.01.2019
 FSP der Fakultät: kein FSP

P 6: Identifizierung molekularer Ursachen des menschlichen Kleinwuchses bei Patienten mit Merkmalen des Silver-Russell-Syndroms

Projektleiter: T. Eggermann
 Förderer: DFG
 Bewilligungszeitraum: 09.05.2017 – 31.03.2020
 FSP der Fakultät: kein FSP

P 7: European Network for Human Congenital Imprinting Disorders

Projektleiter: T. Eggermann
 Förderer: EU Cost Grant Agreement
 Bewilligungszeitraum: 01.06.2013 – 26.02.2019
 FSP der Fakultät: kein FSP

2.2 nicht über die Drittmittelstelle verwaltete Mittel

P 1: Habilitationsstipendium M. Elbracht

Projektleiter: Dekanat / Medizinische Fakultät
 Förderer: Medizinische Fakultät
 Bewilligungszeitraum: 1.09.2017-31.08.2020
 FSP der Fakultät: kein FSP

3. PUBLIKATIONEN

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

- [1] [Begemann M](#), Rezwan FI, Beygo J, [Elbracht M](#), Temple IK, [Eggermann T](#), Mackay DJG (2018) Maternal variants in and other maternal effect proteins are associated with multilocus imprinting disturbance in offspring. J Med Genet.55:497-504 (IF 2017: 5,751)

- [2] Beygo J, Mertel C, Kaya S, Gillessen-Kaesbach G, Eggermann T, Horsthemke B, Buiting K (2018) The origin of imprinting defects in Temple syndrome and comparison with other imprinting disorders. *Epigenetics*.13:822-828 (IF 2017: 4,918)
- [3] Braunisch MC, Gallwitz H, Abicht A, Diebold I, Holinski-Feder E, Van Maldergem L, Lammens M, Kovács-Nagy R, Alhaddad B, Strom TM, Meitinger T, Senderek J, Rudnik-Schöneborn S, Haack TB (2018) Extension of the phenotype of biallelic loss-of-function mutations in SLC25A46 to the severe form of pontocerebellar hypoplasia type I. *Clin Genet*.93:255-265 (IF 2017: 3,512)
- [4] Brioude F, Kalish JM, Mussa A, Eggermann T et al. (2018) Expert consensus document: Clinical and molecular diagnosis, screening and management of Beckwith-Wiedemann syndrome: an international consensus statement. *Nat Rev Endocrinol*.14:229-249 (IF 2017: 20,265)
- [5] Burgmaier K, Kunzmann K, Ariceta G, Zerres K et al. (2018) Risk Factors for Early Dialysis Dependency in Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease. *J Pediatr*.199:22-28.e6 (IF 2017: 3,667)
- [6] Dworschak GC, Engels H, Becker J, Soellner L, Eggermann T, Kipfmüller F, Müller A, Reutter H, Kreiß M (2018) Duplication of 11p15 Associated With Congenital Diaphragmatic Hernia. *Front Pediatr*.6:116 (IF 2017: 2,335)
- [7] Eggermann K, Gess B, Häusler M, Weis J, Hahn A, Kurth I (2018) Hereditary Neuropathies. *Dtsch Arztebl Int*.115:91-97 (IF 2017: 3,89)
- [8] Eggermann T, Ledig S, Begemann M, Elbracht M, Kurth I, Wieacker P (2018) Search for altered imprinting marks in Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser patients. *Mol Genet Genomic Med*.6:1225-1228 (IF 2017: 2,695)
- [9] Elbracht M, Kraft F, Begemann M, Holschbach P, Mull M, Kabat IM, Müller B, Häusler M, Kurth I, Hehr U (2018) Familial NEDD4L variant in periventricular nodular heterotopia and in a fetus with hypokinesia and flexion contractures. *Mol Genet Genomic Med*.6:1255-1260 (IF 2017: 2,695)
- [10] Elbracht M, Meyer R, Eggermann T, Kurth I (2018) [Rational use of genetic tests in internal medicine : Possibilities and limitations of next generation sequencing diagnostics]. *Internist (Berl)*.59:756-765 (IF 2017: 0,44)
- [11] Elbracht M, Prawitt D, Nemetschek R, Kratz C, Eggermann T (2018) [Beckwith-Wiedemann Syndrome (BWS) Current Status of Diagnosis and Clinical Management: Summary of the First International Consensus Statement]. *Klin Padiatr*.230:151-159 (IF 2017: 0,698)
- [12] Flöttmann R, Kragestein BK, Geuer S, Kurth I et al. (2018) Noncoding copy-number variations are associated with congenital limb malformation. *Genet Med*.20:599-607 (IF 2017: 9,937)
- [13] Gillessen-Kaesbach G, Albrecht B, Eggermann T, Elbracht M, Mitter D, Morlot S, van Ravenswaaij-Arts CMA, Schulz S, Strobl-Wildemann G, Buiting K, Beygo J (2018) Molecular and clinical studies in 8 patients with Temple syndrome. *Clin Genet*.93:1179-1188 (IF 2017: 3,512)
- [14] Giraudskas E, Petersen J, Neumann N, Ungelenk M, Kurth I, Reichenspurner H, Zeller T (2018) MiR-145 expression and rare NOTCH1 variants in bicuspid aortic valve-associated aortopathy. *PLoS ONE*.13:e0200205 (IF 2017: 2,766)
- [15] Heldt F, Wallaschek H, Ripperger T, Morlot S, Illig T, Eggermann T, Schlegelberger B, Scholz C, Steinemann D (2018) 12q14 microdeletion syndrome: A family with short stature and Silver-Russell syndrome (SRS)-like phenotype and review of the literature. *Eur J Med Genet*.61:421-427 (IF 2017: 2,004)
- [16] Jacob M, Ohl K, Goodarzi T, Harendza S, Eggermann T, Fitzner C, Hilgers RD, Bolte A, Floege J, Rauen T, Tenbrock K (2018) CTLA-4 Polymorphisms in Patients with IgA Nephropathy Correlate with Proteinuria. *Kidney Blood Press Res*.43:360-366 (IF 2017: 3)
- [17] Kirschner M, Maurer A, Wlodarski MW, Begemann M, Kurth I et al. (2018) Recurrent somatic mutations are rare in patients with cryptic dyskeratosis congenita. *Leukemia*.32:1762-1767 (IF 2017: 10,023)
- [18] Klasen M, Wolf D, Eisner PD, Habel U, Reppe J, Vernaleken I, Schlüter T, Eggermann T, Zerres K, Zepf FD, Mathiak K (2018) Neural networks underlying trait aggression depend on MAOA gene alleles. *Brain Struct Funct*.223:873-881 (IF 2017: 4,231)
- [19] Krols M, Detry S, Asselbergh B, Almeida-Souza L, Kremer A, Lippens S, De Rycke R, De Winter V, Müller FJ, Kurth I, McMahon HT, Savvides SN, Timmerman V, Janssens S (2018) Sensory-Neuropathy-Causing Mutations in ATL3 Cause Aberrant ER Membrane Tethering. *Cell Rep*.23:2026-2038 (IF 2017: 8,032)
- [20] Mantovani G, Bastepe M, Monk D, Eggermann T et al. (2018) Diagnosis and management of pseudohypoparathyroidism and related disorders: first international Consensus Statement. *Nat Rev Endocrinol*.14:476-500 (IF 2017: 20,265)
- [21] Monk D, Morales J, den Dunnen JT, Russo S, Court F, Prawitt D, Eggermann T, Beygo J, Buiting K, Tümer Z (2018) Recommendations for a nomenclature system for reporting methylation aberrations in imprinted domains. *Epigenetics*. 13:117-121 (IF 2017: 4,918)
- [22] Olschok K, Vester U, Lahme S, Kurth I, Eggermann T (2018) No evidence for point mutations in the novel renal cystine transporter AGT1/SLC7A13 contributing to the etiology of cystinuria. *BMC Nephrol*.19:278 (IF 2017: 2,395)

- [23] Quade A, Weis J, Kurth I, Rolke R, Bienert M, Schradig S, Rohrmann D, Yüksel Z, Häusler M (2018) Microangiopathy and mild mixed neuromyopathic alterations in a patient with homozygous PIEZO-2 mutation. *Neuromuscul Disord.*28:1006-1011 (IF 2017: 2,487)
- [24] Soellner L, Kopp KM, Mütze S, Meyer R, Begemann M, Rudnik S, Rath W, Eggermann T, Zerres K (2018) NLRP genes and their role in preeclampsia and multi-locus imprinting disorders. *J Perinat Med.*46:169-173 (IF 2017: 1,558)
- [25] Tümer Z, López-Hernández JA, Netchine I, Elbracht M, Grønskov K, Gede LB, Sachwitz J, den Dunnen JT, Eggermann T (2018) Structural and sequence variants in patients with Silver-Russell syndrome or similar features-Curation of a disease database. *Hum Mutat.*39:345-364 (IF 2017: 5,359)

3.2 Beiträge in Lehr-/Handbüchern, Monographien

- [1] Cox, JJ, Kurth I, Woods CG (2018) Human Genetics of Pain. In: *The Oxford Handbook of the Neurobiology of Pain*, ISBN9780190860509, Oxford Handbooks online, London. S. 1-32
- [2] Eggermann T, Söllner L, Kurth I, Eggermann K, Begemann M (2018). Next Generation Sequencing (NGS) von DNA. In: *BU praktisch – Das Online-Journal für den Biologieunterricht*. doi.org/10.4119/bupraktisch-1119, S. 1-18

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

Diplomarbeiten / Masterarbeiten:

- [1] Maren Baier: Analysis and generation of reporter cell lines by CRISPR/Cas9 for the investigation of imprinting maintenance factors.
- [2] Katharina Susanne Grün: Etablierung von Methoden zur Gewinnung hochmolekularer DNA aus eukaryotischen Zellen zur Library-Präparation für die Nanoporen-Sequenzierung

Dissertationen:

- [1] Alexandra Kauert: Geno- und phänotypische Befunde bei Joubert-Syndrom und verwandten Krankheitsbildern.
- [2] Anna Lisa Klocker: Charakterisierung von CROCC als ziliäres Kandidatengen für syndromale Ziliopathien.
- [3] Robert Meyer: Target Next Generation Sequencing Approach in Patients Referred for silver-Russell Syndrome Testing Increases the Mutation Detection Rate and Provides Decisive Information for Clinical Management.
- [4] Ruth Scheuvsens: Maternal uniparental disomy of chromosome 16[upd(16)mat]: clinical features are rather caused by (hidden) trisomy 16 mosaicism than by upd(16)at itself.

4. SONSTIGES

4.1 Gutachtertätigkeiten für Organisationen

M. Begemann

- EMQN

I. Kurth

- Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)
- Telethon Italy

K. Eggermann

- EMQN Assessor

T. Eggermann:

- DAAD
- DAkS
- DFG
- Deutsche Studienstiftung
- Research Foundation - Flanders (Fonds Wetenschappelijk Onderzoek - Vlaanderen, FWO)

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:

- Biotechnology Progress
- BMC Medical Genomics
- Clin Epigenet
- Clinical Endocrinology
- Clinical Epigenetics
- Clinical Genetics
- Eur J Hum Genet
- Genetics in Medicine
- Hum Mol Genet
- Hum Reprod
- Human Mutation
- Human Reproduction
- J Hum Genet
- Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology
- Journal of Obstetrics and Gynecology
- Medizinische Genetik
- Molecular Genetics & Genomic Medicine
- Molecular Human Reproduction
- Molecular Syndromology
- Pediatric ResearchAm J Med Genet

M. Elbracht

- Cytogenetic and Genome Research
- Journal of Clinical Research in Pediatric Endocrinology
- Neonatology

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

- 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 Präimplantationsdiagnostik (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
- Leiter Arbeitsgruppe NGS am UK Aachen
- Mitglied der Gendiagnostikkommission am RKI

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

I. Kurth

- PAULA (Preis für Ausgezeichnete Universitäre Lehre vergeben durch Aachens Medizinstudierende“) – Beste Vorlesung