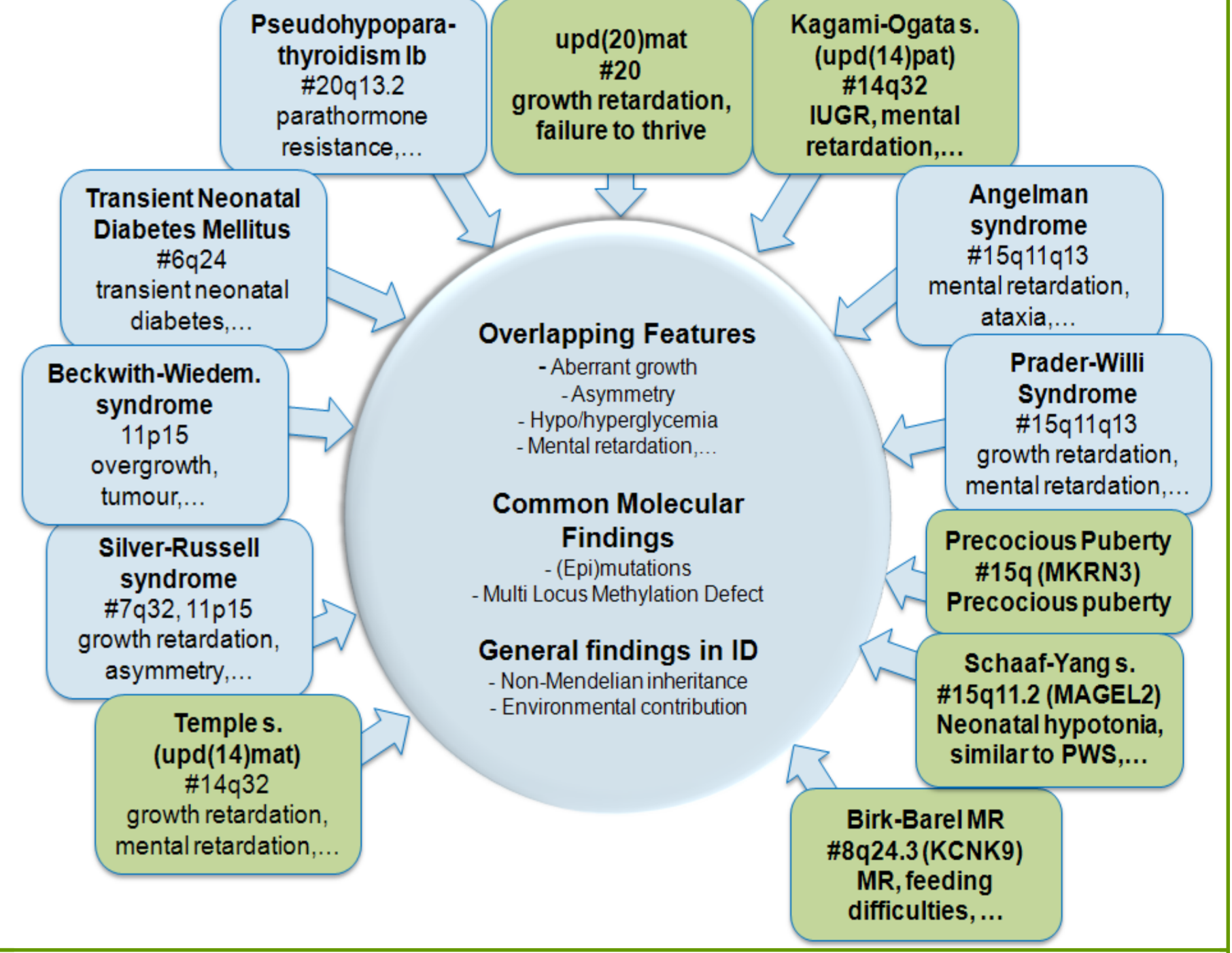
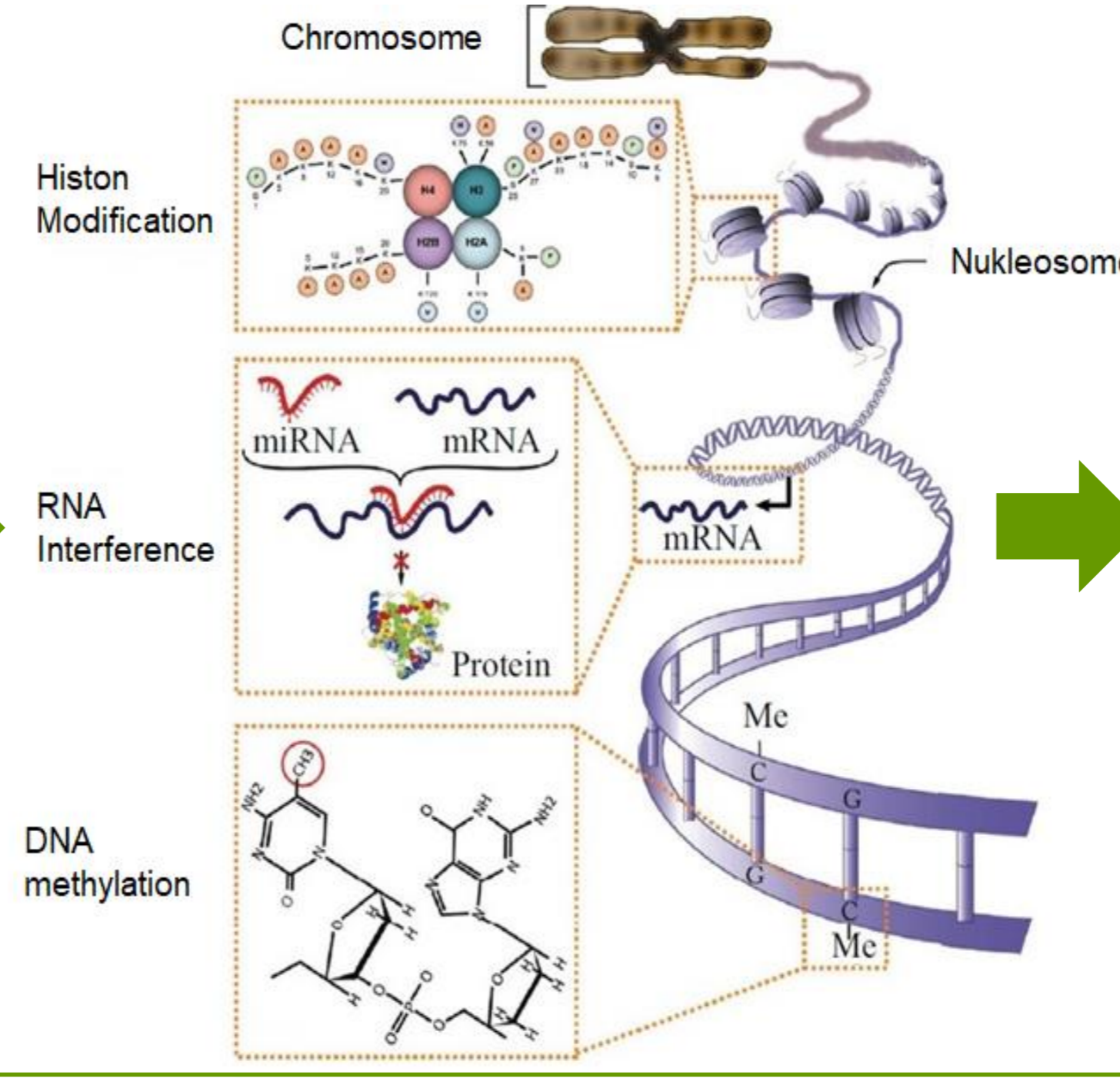
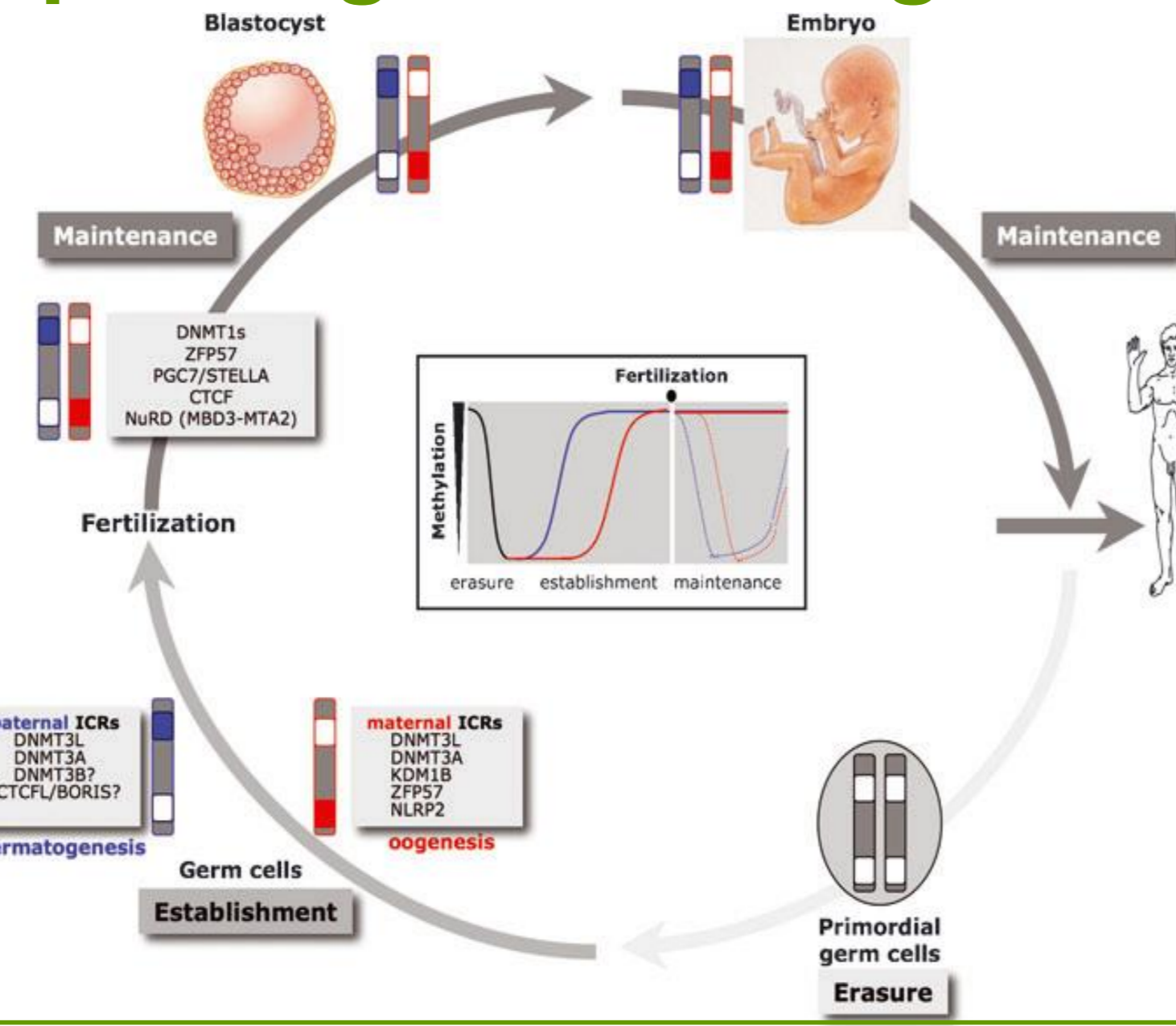


Klinische Epigenetik

Angeborene Imprinting Erkrankungen

- Ursachen
- Konsequenzen
- Translationale Nutzung in Diagnostik
- Beratung und Therapie

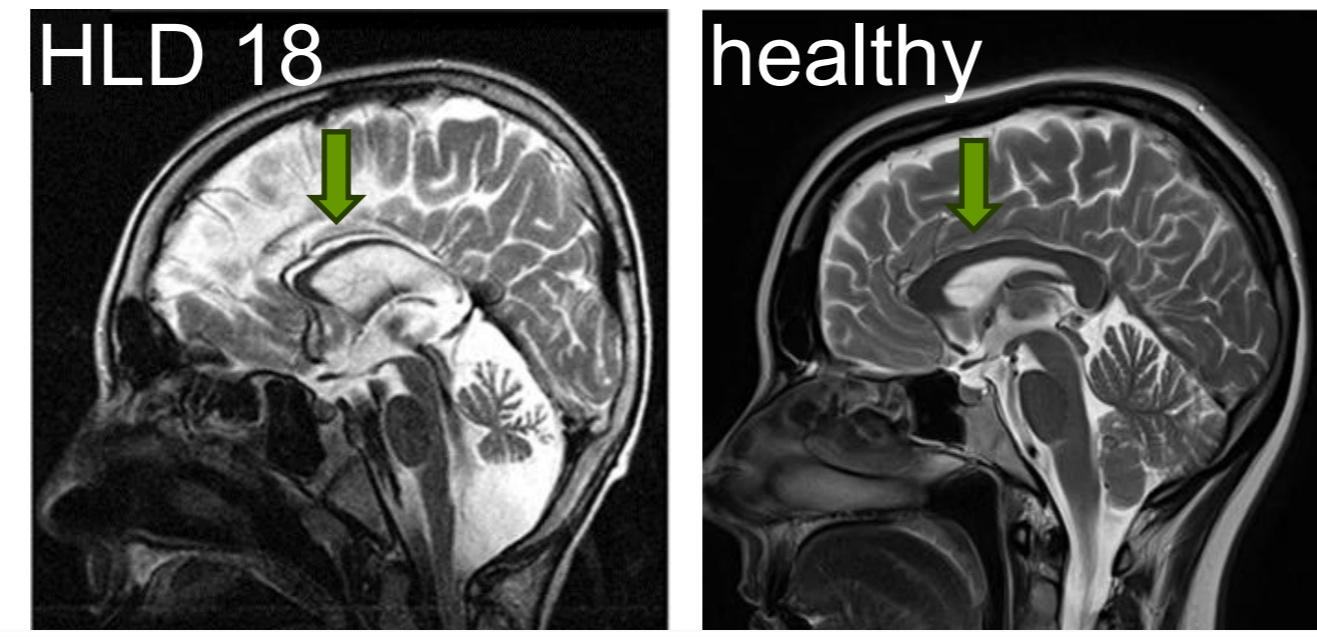


Kontakt: Prof. Dr. Thomas Eggemann (teggemann@ukaachen.de)

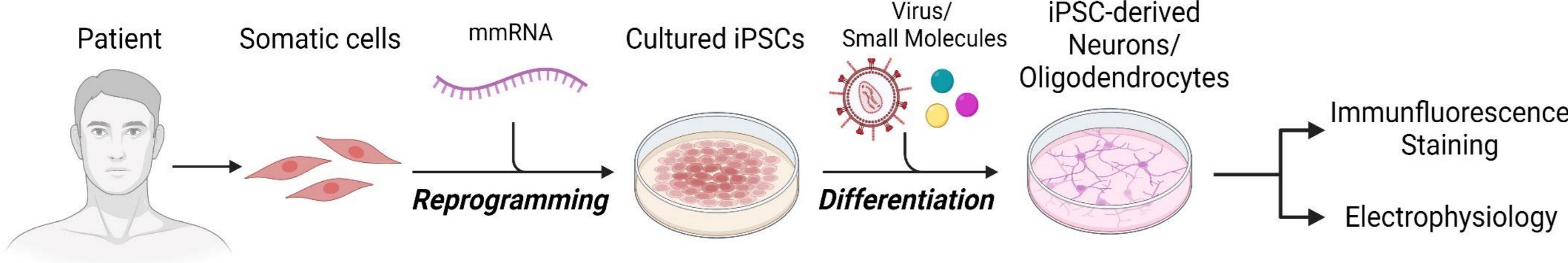
Funktionelle (Neuro)genetik

Neurodegenerative Erkrankungen

- z.B. Hypomyelinisierende Leukodystrophie Typ 18
- ➔ Abnormale Myelinbildung

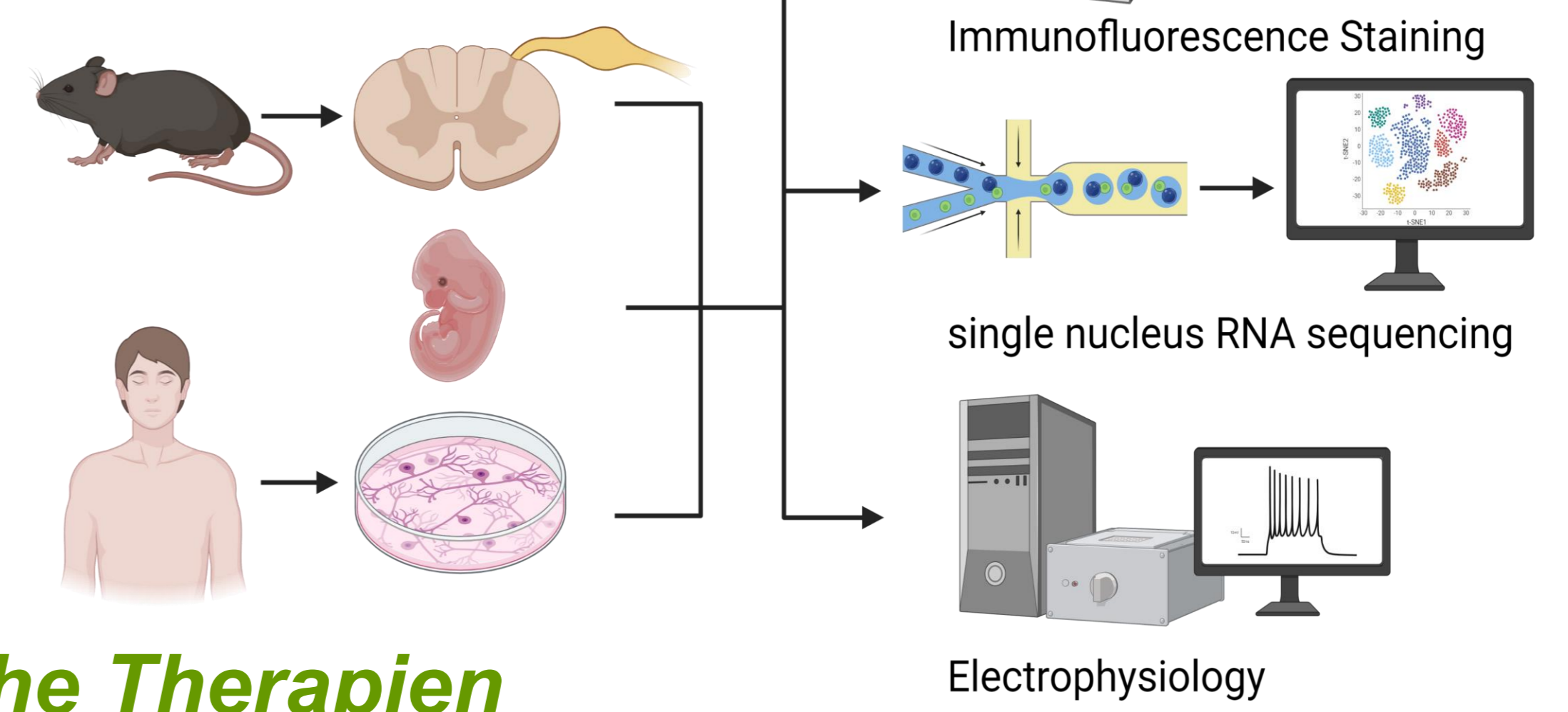


iPSCs als menschliches *in vitro* Modell



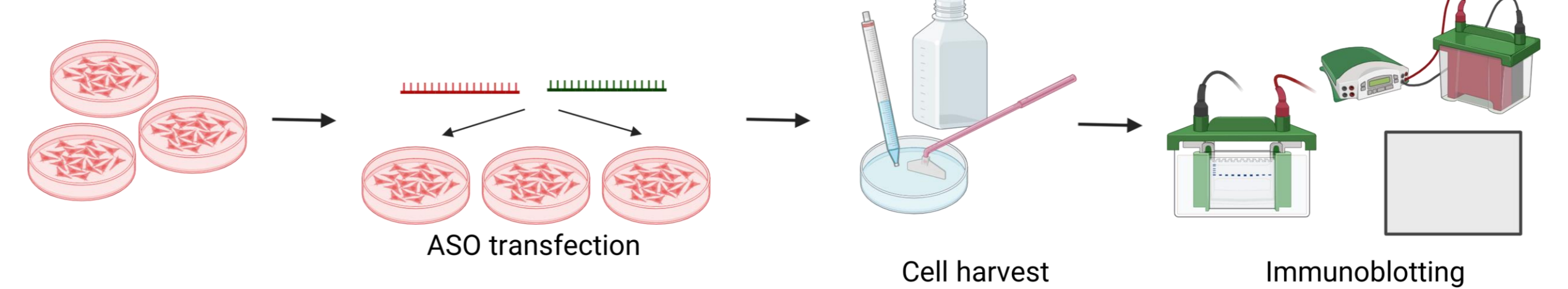
Schmerzerkrankungen

- z.B. CIP, HSN, SFN
- ➔ Schmerzverlust, Pruritus



Genetische Therapien

- Entwicklung und Testung genetischer Therapiestrategien (z. B. AAV, ASOs) in patientenbasierten Zellmodellen (Fibroblasten, iPSCs)



„Gene Hunting“

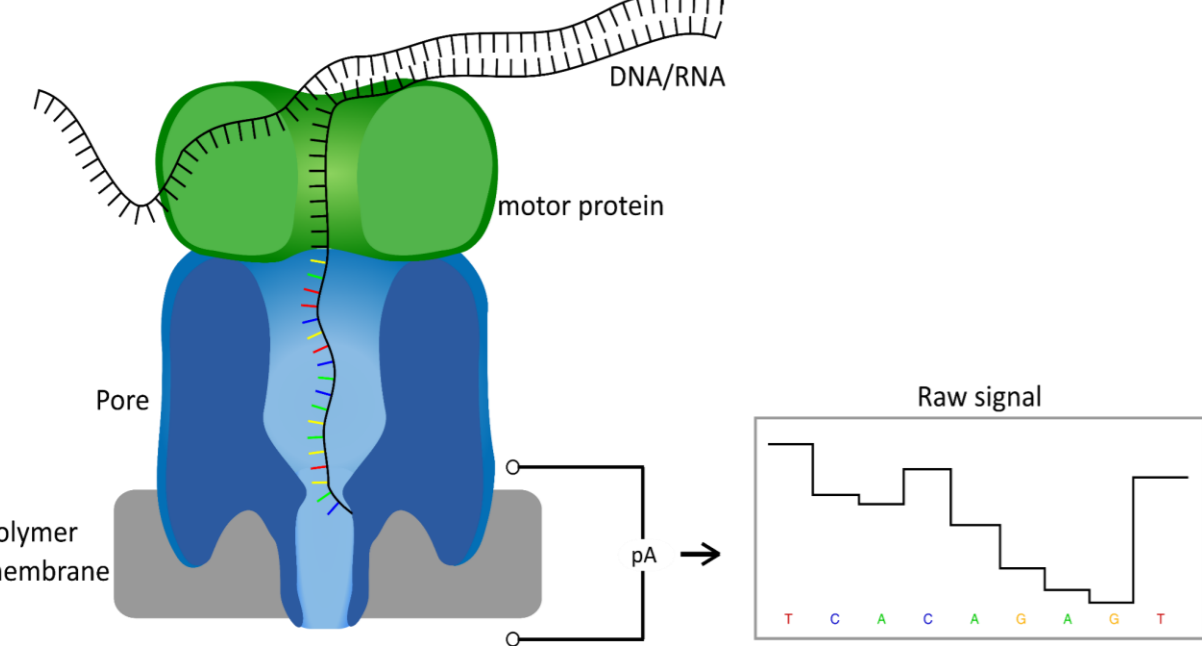
- Identifikation neuer „Krankheitsgene“ mittels Exom- und Genom-Sequenzierung von Patienten und Familien mit seltenen Erkrankungen
- Untersuchung der Kandidatengene in Patientenzellen bzw. Zellmodellen mittels molekularbiologischer Methoden (Klonierung, WB, Mikroskopie, FACS, Transkriptomanalysen...)

Kontakt: Dr. Natja Haag (nhaag@ukaachen.de), Dr. Florian Kraft (fkraft@ukaachen.de), Dr. Danique Beijer (dbeijer@ukaachen.de), Dr. Annette Lischka (alischka@ukaachen.de)

Regulative Genomik

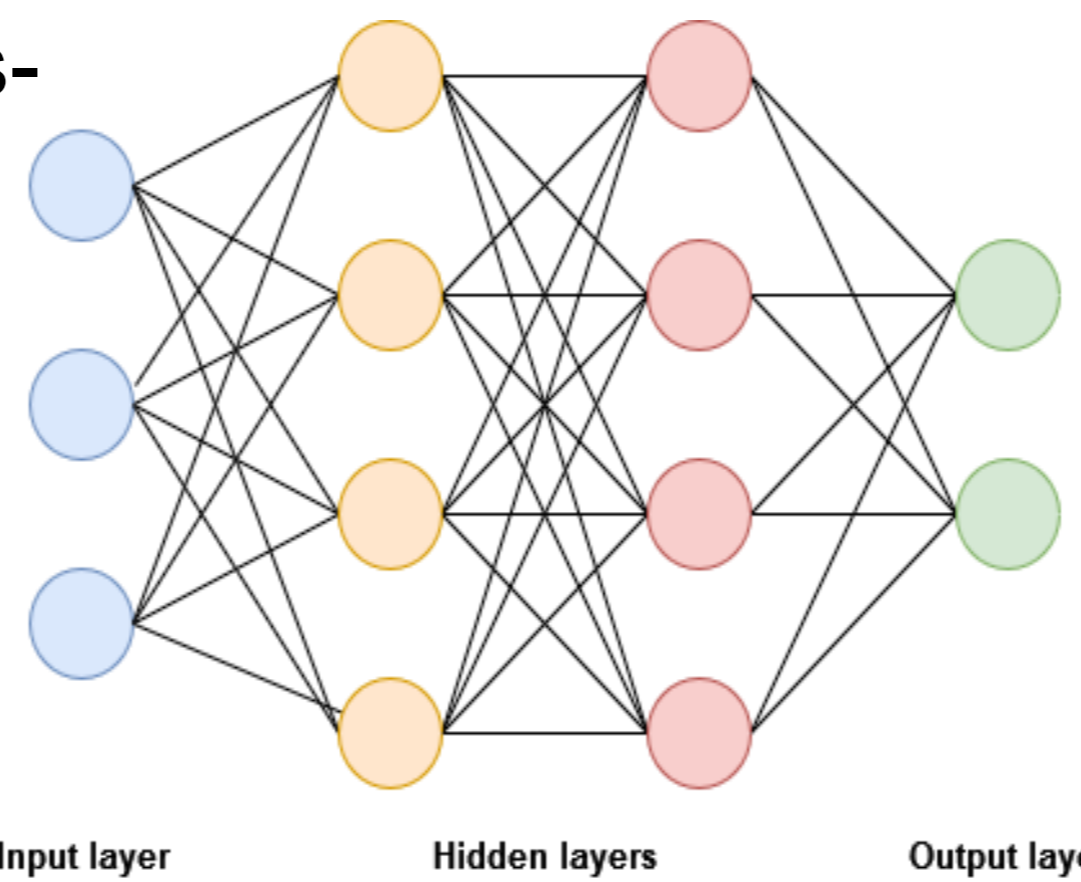
Long-read Sequenzierung

- Identifikation neuer Krankheitsmechanismen mittels Nanopore long-read Sequenzierung
- Etablierung long-read basierter Methoden



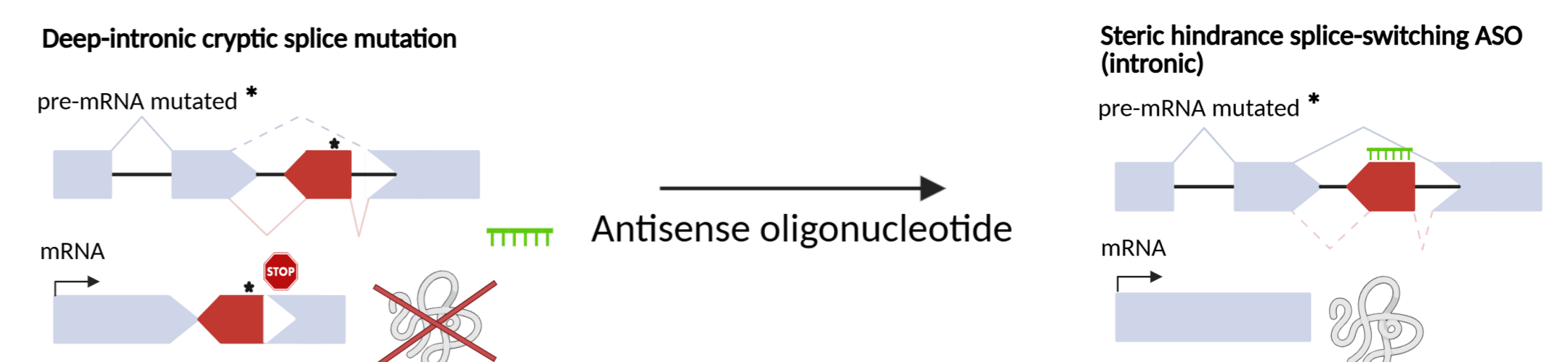
Bioinformatik

- Entwicklung neuer Tools zur Analyse und Visualisierung von Sequenzierdaten
- Identifizierung und Klassifikation von DNA-Methylierungssignaturen mittels KI-Modellen



ASO-Assessment

- Systematische Analyse „pathogener“ Varianten, um ihre Eignung für ASO-basierte Therapien zu prüfen
- Untersuchung krankheitsrelevanter Splicing-Veränderungen in Patientenmaterial und Zellmodellen mittels RNA-Seq und RT-PCR

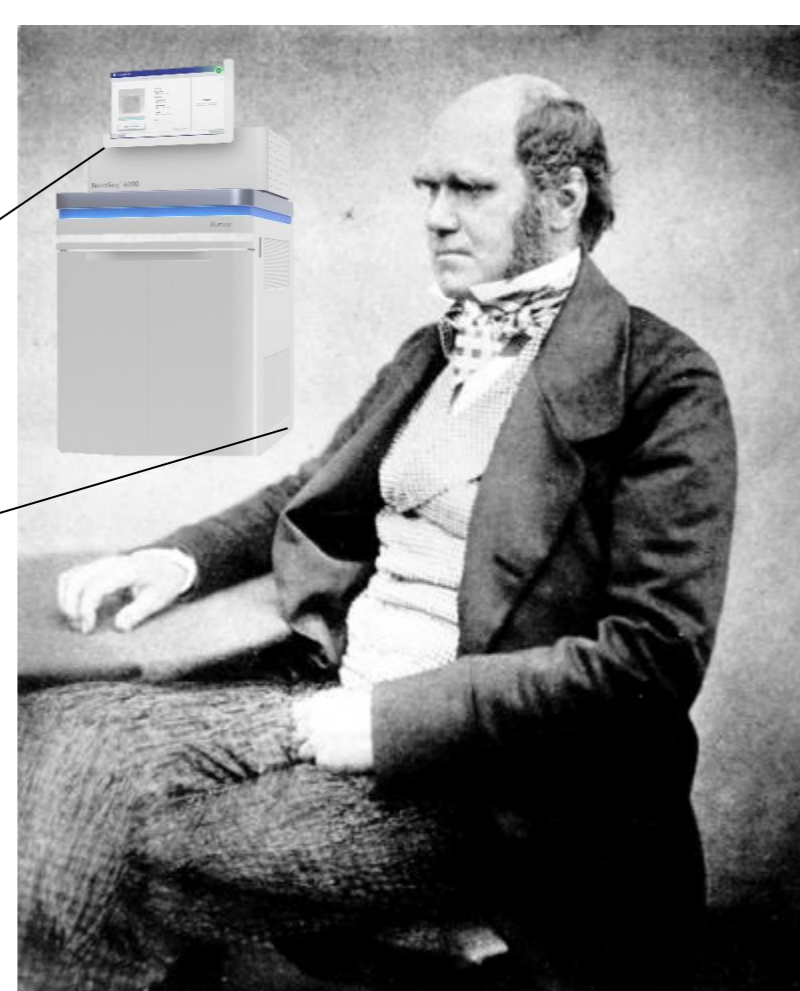
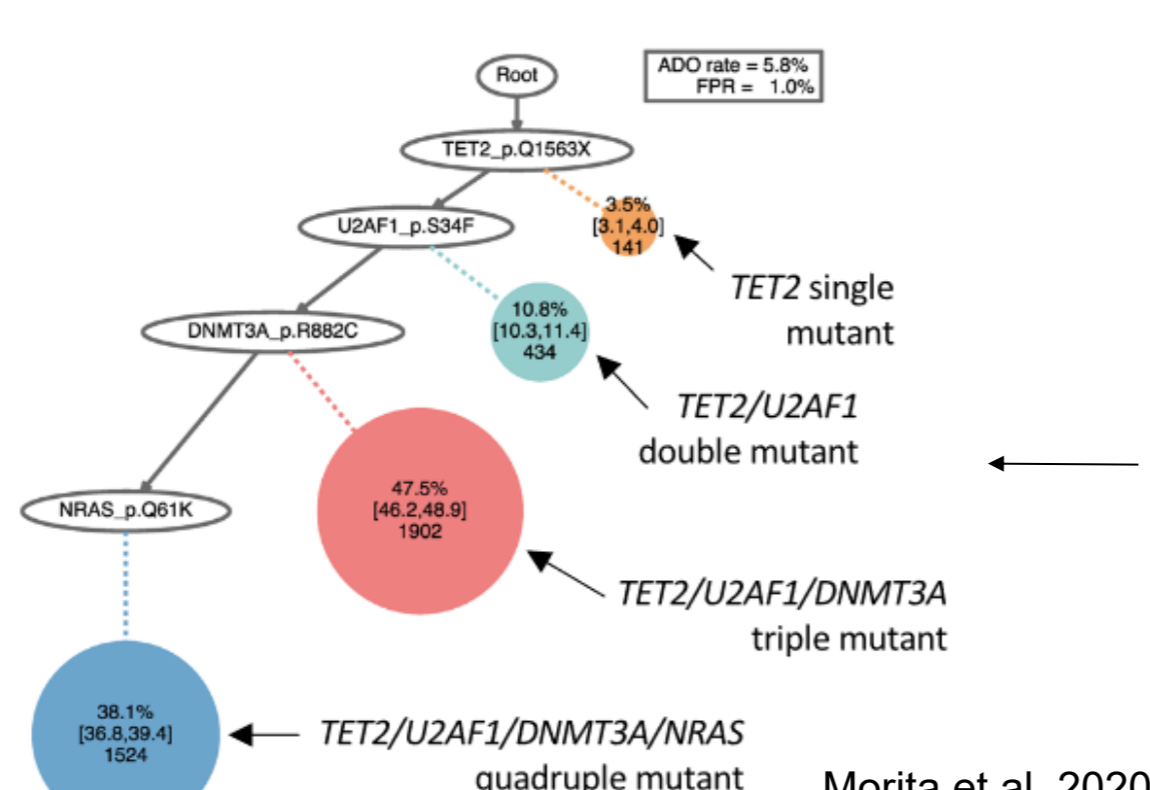


Kontakt : Dr. Florian Kraft (fkraft@ukaachen.de), Dr. Jeremias Krause (jerkrause@ukaachen.de), Dr. Danique Beijer (dbeijer@ukaachen.de)

Onkologische und Hämatologische Erkrankungen

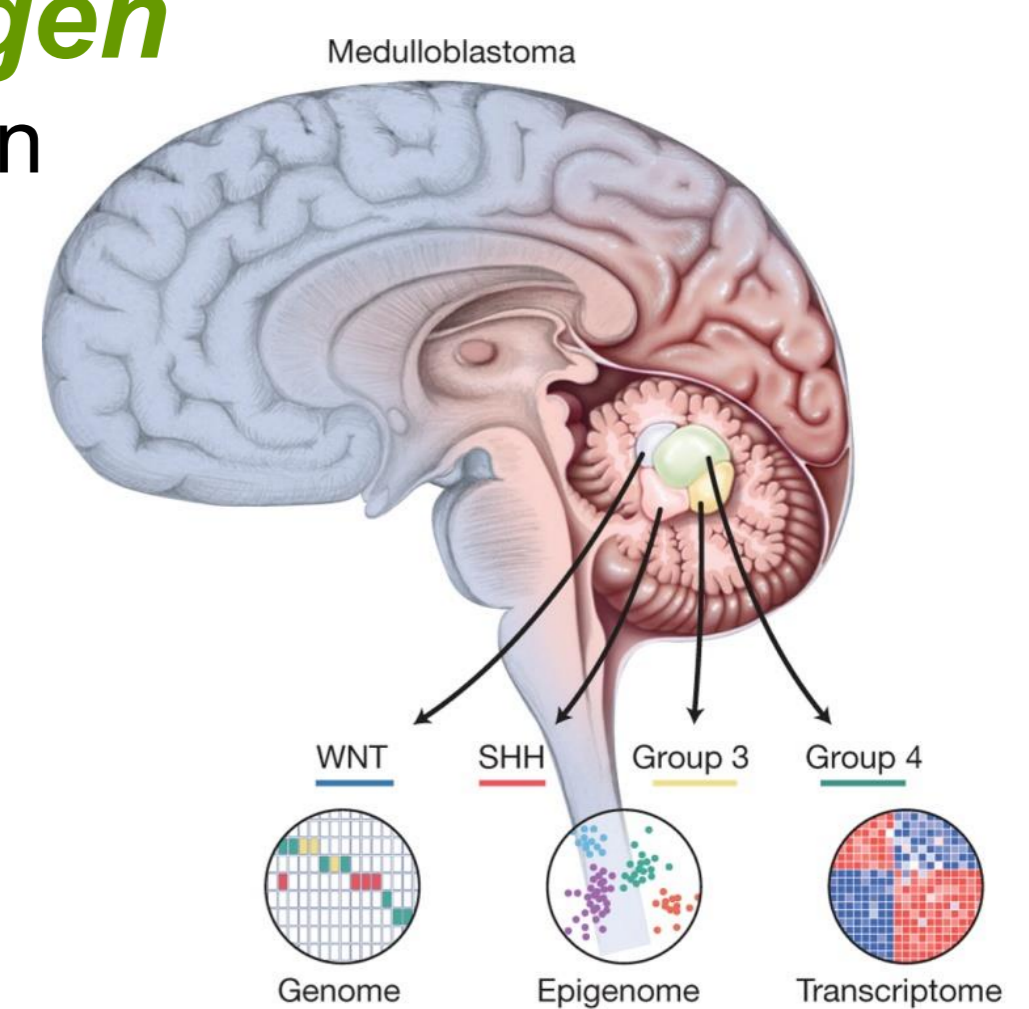
Hämatologische Erkrankungen

- Molekulare und klinische Charakterisierung erblicher hämatologischer Erkrankungen
- Identifikation molekularer „Fußabdrücke“ erblicher Hämatologischer Erkrankungen
- Methodiken zur Erfassung der „evolutionären Prozesse“ des Knochenmarks im Kontext erblicher Erkrankungen



Onkologische Erkrankungen

- Identifikation neuer Mechanismen erblicher Tumorrisikosyndrome
- Verbesserung der Versorgung im Kontext der personalisierten Medizin
- Charakterisierung neuer Gen-Krankheitsassoziationen und Erweiterung phänotypischer Erkrankungsspektren



Kontakt: Dr. Robert Meyer (rmeyer@ukaachen.de), Prof. Dr. med. Miriam Elbracht (mielbracht@ukaachen.de), Dr. Matthias Begemann (mbegemann@ukaachen.de)

Allgemeine Kontaktanfragen bitte an: humangenetik@ukaachen.de

