

# INSTITUT FÜR NEUROPATHOLOGIE LEHRSTUHL FÜR NEUROPATHOLOGIE

UNIV.-PROF. DR. MED. JOACHIM WEIS

**ANZAHL DER PLANSTELLEN FÜR WISSENSCHAFTLICHE MITARBEITER: 6,0**

**ANZAHL ALLER DRITTMITTELFINANZIERTEN MITARBEITER: 9 WISS., 1 NICHTWISS. (½ MTA, ½ PRÄPARATOR)**

## 1. FORSCHUNGSSCHWERPUNKTE

**Ätiologie, Pathogenese und Diagnostik neuromuskulärer Krankheiten**

- Neuropathologie des endoplasmatischen Retikulums
- Heredodegenerative Erkrankungen des peripheren Nervensystems und der Muskulatur: Genotyp-Phänotyp-Korrelation
- Untersuchungen zur Förderung der Regeneration des peripheren und zentralen Nervensystems durch Stammzellen, Biomaterialien und Nanotechnologie
- Immunopathien des zentralen und peripheren Nervensystems und der Muskulatur

## 2. DRITTMITTEL

### 2.1 über die Drittmittelstelle des UKA verwaltete Mittel

**P 1: Grundlagenorientierte Untersuchungen zur Wirkung der wassergefilterten Infrarot-A-Strahlung (wIR-A) auf Zellen der Haut**

Projektleiter: Frau PD Dr. V. von Felbert, Prof. Dr. J. Weis  
Förderer: Dr. E. Braun Stiftung, Basel  
Bewilligungszeitraum: ab 2005 (unbefr.)  
Kooperationen: Hautklinik  
FSP der Fakultät: Medizin und Technik

**P 2: Pathogenese der erblichen Neuropathien**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis  
Förderer: DFG  
Bewilligungszeitraum: 04/2009 – 02/2016  
FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 3: Oberflächenmodifikation retinaler Implantate**

Projektleiter: Dr. B. Sellhaus  
Förderer: Diverse  
Bewilligungszeitraum: ab 2005 (unbefr.)  
Kooperationen: Augenklinik  
FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 4: BIMEA Projekt**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis  
Förderer: Jackstädt Stiftung  
Bewilligungszeitraum: 07/2011 (unbefr.)  
Kooperationen: Augenklinik  
FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 5: MND-Net Verbundprojekt Motoneuronerkrankungen; Deutsche MND-Gewebebank**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis  
Förderer: BMBF  
Bewilligungszeitraum: 04/2012 – 12/2015  
Kooperationen: Univ. Ulm, LMU München  
FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 6: European Master in Neuroscience (EMIN)**

Projektleiter: PD Dr. G. Brook  
Förderer: Uni Maastricht  
Bewilligungszeitraum: 04/2011 (unbefr.)  
Kooperationen: Univ. Leuven, Univ. Hasselt  
FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 7: Biofunctional Microfibres for Nerve Tissue Repair**

Projektleiter: PD Dr. G. Brook  
Förderer: DFG/ERS  
Bewilligungszeitraum: 08/2014 – 07/2015  
Kooperationen: Institut für Biotechnologie und Helmholtz-Institut für Biomedizinische Technik, RWTH, Institute of Technical and Macromolecular Chemistry, DWI Leibniz Institute for Interactive Materials, RWTH  
FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 8: Development of biomimetic niche in the in vitro conditions for supporting the differentiation of human induced pluripotent stem cells towards glial lines: combining hybrid 3D-type biomaterials based on collagen and low oxygen concentration and epigenetic stimulation**

Projektleiter: PD Dr. G. BrookW  
Förderer: Wroclaw Research Centre EIT+  
Bewilligungszeitraum: 09/2014 – 03/2015  
FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 9: NGS for HSP disease**

Projektleiter: Dr. H. Azzedine  
Förderer: Tom Wahlig Stiftung  
Bewilligungszeitraum: ab 08/2015 (unbefr.)  
FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 10: JPND call: Cross-Disease Analysis of Pathways**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis  
 Förderer: BMBF  
 Bewilligungszeitraum: ab 05/2015  
 Kooperationen: Neurologische Klinik  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 11: The German MND Tissue Bank**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis  
 Förderer: DGM e.V.  
 Bewilligungszeitraum: ab 04/2015  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 12: Identifizierung neuer ursächlicher Gendefekte mittels Gesamtexom-Sequenzierung bei Myofibrillären Myopathien**

Projektleiter: PD Dr. Dr. K. Claeys  
 Förderer: DGM e.V.  
 Bewilligungszeitraum: 04/2015 – 04/2016  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 13: BioRes**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis  
 Förderer: BMBF-DLR  
 Bewilligungszeitraum: 2012 - 2015  
 Kooperationen: Neuroradiologie, Textiltechnik, Exp. Mol. Bildung  
 FSP der Fakultät: Medizin und Technik

**P 14: Sigma-1-ALS**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis  
 Förderer: Initiative Therapieforschung 1  
 Bewilligungszeitraum: 12/2014 – 12/2015  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 15: VAPB loss of function in the pathogenesis of ALS**

Projektleiter: Dr. A. Goswami  
 Förderer: START-A  
 Bewilligungszeitraum: 01/2014 – 02/2016  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 16: Peripheral Sensory Involvement in Amyotrophic Lateral Sclerosis**

Projektleiter: Dr. I. KatonaD  
 Förderer: START  
 Bewilligungszeitraum: 07/2015 – 06/2017  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 17: Sigma receptor 1 chaperonopathy and loss of connectivity in ALS and Parkinson's disease**

Projektleiter: Dr. A. GoswamiD  
 Förderer: IZKF  
 Bewilligungszeitraum: 07/2014 – 12/2017  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**3. PUBLIKATIONEN****3.1 Originalarbeiten, Reviews, Editorials: gelistet in WoS/Medline**

- [1] Abagnale G, Steger M, Nguyen VH, Hersch N, Sechi A, Joussen S, Denecke B, Merkel R, Hoffmann B, Dreser A, Schnakenberg U, Gillner A, Wagner W (2015) Surface topography enhances differentiation of mesenchymal stem cells towards osteogenic and adipogenic lineages. *Biomaterials*.61:316-26 (IF 8,387)
- [2] Baets J, Duan X, Wu Y, Smith G, Seeley WW, Mademan I, McGrath NM, Beadell NC, Khoury J, Botuyan MV, Mer G, Worrell GA, Hojo K, DeLeon J, Laura M, Liu YT, Senderek J, Weis J, Van den Bergh P, Merrill SL, Reilly MM, Houlden H, Grossman M, Scherer SS, De Jonghe P, Dyck PJ, Klein CJ (2015) Defects of mutant DNMT1 are linked to a spectrum of neurological disorders. *Brain*.138:845-61 (IF 10,103)
- [3] Bernard-Marissal N, Médard JJ, Azzedine H, Chrast R (2015) Dysfunction in endoplasmic reticulum-mitochondria crosstalk underlies SIGMAR1 loss of function mediated motor neuron degeneration. *Brain*.138:875-90 (IF 10,103)
- [4] Brücken A, Derwall M, Bleilevens C, Stoppe C, Götzenich A, Gaisa NT, Weis J, Nolte KW, Rossaint R, Ichinose F, Fries M (2015) Brief inhalation of nitric oxide increases resuscitation success and improves 7-day-survival after cardiac arrest in rats: a randomized controlled animal study. *Crit Care*.19:408 (IF 4,95)
- [5] Brücken A, Kurnaz P, Bleilevens C, Derwall M, Weis J, Nolte K, Rossaint R, Fries M (2015) Delayed Argon Administration Provides Robust Protection Against Cardiac Arrest-Induced Neurological Damage. *Neurocrit Care*.22:112-120 (IF 2,488)
- [6] Chen YC, Auer-Grumbach M, Matsukawa ...Katona I et al. (2015) Transcriptional regulator PRDM12 is essential for human pain perception. *Nat Genet*.47:803-8 (IF 31,616)
- [7] Derwall M, Ebeling A, Nolte KW, Weis J, Rossaint R, Ichinose F, Nix C, Fries M, Brücken A (2015) Inhaled nitric oxide improves transpulmonary blood flow and clinical outcomes after prolonged cardiac arrest: a large animal study. *Crit Care*.19:328 (IF 4,95)
- [8] Dohrn MF, Othman A, Hirshman SK, Bode H, Alecu I, Fähndrich E, Karges W, Weis J, Schulz JB, Hornemann T, Claeys KG (2015) Elevation of plasma 1-deoxy-sphingolipids in type 2 diabetes mellitus: a susceptibility to neuropathy? *Eur J Neurol*.22:806-14, e55 (IF 3,956)
- [9] Filézac de L'Etang A, Maharjan N, Cordeiro Braña M, Ruegsegger C, Rehmann R, Goswami A, Roos A, Troost D, Schneider BL, Weis J, Saxena S (2015) Marinesco-Sjögren syndrome protein SIL1 regulates

- motor neuron subtype-selective ER stress in ALS. *Nat Neurosci.*18:227-38 (IF 16,724)
- [10] Goswami A, Jesse C, Chandrasekar A, Bushuven E, Vollrath J, Dreser A, Katona I, Beyer C, Johann S, Feller A, Grond M, Wagner S, Nikolin S, Troost D, Weis J (2015) Accumulation of STIM1 is associated with the degenerative muscle fibre phenotype in ALS and other neurogenic atrophies. *Neuropathol Appl Neurobiol.*41:304-18 (IF 4,483)
- [11] Güttches AK, Dekomien G, Claeys KG, Claeys KG, von der Hagen M, Huebner A, Kley RA, Kirschner J, Vorgerd M (2015) Two novel nebulin variants in an adult patient with congenital nemaline myopathy. *Neuromuscul Disord.*25:392-6 (IF 3,107)
- [12] Höllig A, Weinandy A, Nolte K, Clusmann H, Rossaint R, Coburn M (2015) Experimental subarachnoid hemorrhage in rats: comparison of two endovascular perforation techniques with respect to success rate, confounding pathologies and early hippocampal tissue lesion pattern. *PLoS ONE.*10:e0123398 (IF 3,057)
- [13] Johann S, Heitzer M, Kanagaratnam M, Goswami A, Rizo T, Weis J, Troost D, Beyer C (2015) NLRP3 inflammasome is expressed by astrocytes in the SOD1 mouse model of ALS and in human sporadic ALS patients. *Glia.*63:2260-73 (IF 5,997)
- [14] Khaminets A, Heinrich T, Mari M, Grumati P, Huebner AK, Akutsu M, Liebmann L, Stolz A, Nietzsche S, Koch N, Mauthe M, Katona I, Qualmann B, Weis J, Reggiori F, Kurth I, Hübner CA, Dikic I (2015) Regulation of endoplasmic reticulum turnover by selective autophagy. *Nature.*522:354-8 (IF 38,138)
- [15] König LS, Wiesmann M, Pjontek R, Sellhaus B, Schulz JB, Tauber SC (2015) [Amyloid  $\beta$ -related angiitis as rare cause of a generalized convulsive seizure]. *Nervenarzt.*86:1270-2 (IF 0,806)
- [16] Kronenbuerger M, Nolte KW, Coenen VA, Burgunder JM, Krauss JK, Weis J (2015) Brain alterations with deep brain stimulation: New insight from a neuropathological case series. *Mov Disord.*30:1125-30 (IF 6,01) Leopold E, Hanson-Kahn A, Frick M, Gong P, Bernstein JA, Voigt M, Katona I, Oliver Goral R, Altmüller J, Nürnberg P, Weis J, Hübner CA, Heinemann SH, Kurth I (2015) Cold-aggravated pain in humans caused by a hyperactive NaV1.9 channel mutant. *Nat Commun.*6:10049 (IF 11,329)
- [17] Maier A, Mannartz V, Wasmuth H, Trautwein C, Neumann UP, Weis J, Grosse J, Fuest M, Hilz MJ, Schulz JB, Haubrich C (2015) GAD Antibodies as Key Link Between Chronic Intestinal Pseudoobstruction, Autonomic Neuropathy, and Limb Stiffness in a Nondiabetic Patient: A CARE-Compliant Case Report and Review of the Literature. *Medicine (Baltimore).*94:e1265 (IF 2,133)
- [18] Mayrhofer JM, Haiss F, Haenni D, Weber S, Zuend M, Barrett MJ, Ferrari KD, Maechler P, Saab AS, Stobart JL, Wyss MT, Johannssen H, Osswald H, Palmer LM, Revol V, Schuh CD, Urban C, Hall A, Larkum ME, Rutz-Innerhofer E, Zeilhofer HU, Ziegler U, Weber B (2015) Design and performance of an ultra-flexible two-photon microscope for in vivo research. *Biomed Opt Express.*6:4228-37 (IF 3,344)
- [19] Mayrhofer JM, Haiss F, Helmchen F, Weber B (2015) Sparse, reliable, and long-term stable representation of periodic whisker deflections in the mouse barrel cortex. *Neuroimage.*115:52-63 (IF 5,463)
- [20] Metz I, Traffehn S, Straßburger-Krogias K, Keyvani K, Bergmann M, Nolte K, Weber MS, Bartsch T, Gold R, Brück W (2015) Glial cells express nuclear nrf2 after fumarate treatment for multiple sclerosis and psoriasis. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.*2:e99 (IF 0,2)
- [21] Musumeci O, Thieme A, Claeys KG, Claeys KG, Wenninger S, Kley RA, Kuhn M, Lukacs Z, Deschauer M, Gaeta M, Toscano A, Gläser D, Schoser B (2015) Homozygosity for the common GAA gene splice site mutation c.-32-13T>G in Pompe disease is associated with the classical adult phenotypical spectrum. *Neuromuscul Disord.*25:719-24 (IF 3,107)
- [22] Roos A, Weis J, Korinthenberg R, Fehrenbach H, Häusler M, Züchner S, Mache C, Hubmann H, Auer-Grumbach M, Senderek J (2015) Inverted formin 2-related Charcot-Marie-Tooth disease: extension of the mutational spectrum and pathological findings in Schwann cells and axons. *J Peripher Nerv Syst.*20:52-9 (IF 2,258)
- [23] Ruschel J, Hellal F, Flynn KC, Dupraz S, Elliott DA, Tedeschi A, Bates M, Sliwinski C, Brook G, Dobrindt K, Peitz M, Brüstle O, Norenberg MD, Blesch A, Weidner N, Bunge MB, Bixby JL, Bradke F (2015) Axonal regeneration. Systemic administration of epothilone B promotes axon regeneration after spinal cord injury. *Science.*348:347-52 (IF 34,661) Stenzel W, Preuße C, Allenbach Y, Pehl D, Junckerstorff R, Heppner FL, Nolte K, Aronica E, Kana V, Rushing E, Schneider U, Claeys KG, Claeys KG, Benveniste O, Weis J, Goebel HH (2015) Nuclear actin aggregation is a hallmark of anti-synthetase syndrome-induced dysimmune myopathy. *Neurology.*84:1346-54 (IF 8,166)
- [24] Thron A, Krings T, Otto J, Mull M, Schroeder JM (2015) The Transdural Course of Radicular Spinal Cord Veins-A Microangiographical and Microscopical Study. *Clin Neuroradiol.*25:361-9 (IF 2,887)

### **3.2 Diplomarbeiten / Bachelor-/Masterarbeiten, Dissertationen, Habil.-schriften**

#### **Diplomarbeiten / Masterarbeiten:**

- [1] Matthias Günther: Influence of locomotion on tactile discrimination in mice. RWTH Aachen, 2015

## 4. SONSTIGES

### 4.1 Gutachtertätigkeiten für Organisationen

*Prof. Dr. J. Weis*

- Gutachten für auswärtige Forschungsverbände und Einzelprojekte
- Gutachten für Promotionen und Berufungslisten anderer Fakultäten

### 4.2 Gutachtertätigkeiten für Zeitschriften

*Prof. Dr. J. Weis*

- Clinical Neuropathology, Neurogenetics, Cell and Tissue Research, Journal of Neurochemistry, Journal of Brachial Plexus and Peripheral Nerve Surgery, Muscle and Nerve, Fortschritte der Neurologie und Psychiatrie, Progress in Neurobiology, Acta Neuropathologica etc.

*PD Dr. G. Brook*

- Biomed Research International, Biomedical Engineering, Developmental Neuroscience, Advanced Treatments, Tissue Engineering, Cell and Tissue Research, International Journal of Nanomedicine, Journal of Neurotrauma, PLOS One, Small

*PD Dr. Dr. K. Claeys*

- Acta Neuropathologica, Neuromuscular Diseases, Neurology

*Dr. rer. nat. A. Roos*

- Journal of proteome research, Journal of neuromuscular diseases, Mammalian Genome
- Journal of Pediatric Biochemistry, Journal of Pediatric Neurology
- Neuropathology and Applied Neurobiology

*Prof. Dr. J. M. Schröder*

- Brain
- Clinical Medical Reviews and Case Reports
- Disease Models & Mechanisms (DMM)
- Neurology
- Neuromuscular Disorders

*Dr. I. Katona*

- Journal of Visualized Experiments

*Dr. F. Haiss*

- Journal of Visualized Experiments

### 4.3 Wissenschaftliche Ämter

*Prof. Dr. J. Weis*

- President European Confederation of Neuropathological Societies (EURO-CNS)
- Past President, Deutsche Gesellschaft für Neuropathologie und Neuroanatomie (DGNN)
- Leiter des Referenzzentrums für neuromuskuläre Krankheiten bei der Deutschen Gesellschaft für Neuropathologie und Neuroanatomie (DGNN)
- Mitglied der Forschungskommission der Deutschen Gesellschaft für Neuropathologie und Neuroanatomie (DGNN)
- Mitglied im MND-Netzwerk (BMBF)

- Mitglied im Muskeldystrophie-Netzwerk MD-Net
- Mitglied des Referenzzentrums für Krankheiten des Nervensystems (BrainNet)
- Mitglied in der Steuerungsgruppe für das Gemeinschaftslabor für Elektronenmikroskopie
- Mitglied in der interdisziplinären Studiengruppe „Periphere Nerven“ – Nerv Club

*PD Dr. G. Brook*

- Mitglied in der interdisziplinären Studiengruppe “Periphere Nerven” – Nerv Club

### 4.4 Mitgliedschaften in einem Editorial Board

*Prof. Dr. J. Weis*

- Clinical Neuropathology (Past-Editor-in-Chief)
- Aktuelle Neurologie
- Acta Neuropathologica

*Prof. Dr. J. M. Schröder*

- Acta Neuropathologica