

# 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: ab 07/2011 (unbefr.)  
 Kooperationen: Augenklinik  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

##### **P 5: European Master in Neuroscience (EMIN)**

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

##### **P 6: NGS for HSP disease**

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

##### **P 7: The German MND Tissue Bank**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis  
 Förderer: DGM e.V.  
 Bewilligungszeitraum: 04/2015 – 04/2017  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

##### **P 8: 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 9: VAPB loss of function in the pathogenesis of ALS**

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

**P 10: Peripheral Sensory Involvement in Amyotrophic Lateral Sclerosis**

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

**P 11: Organo-NMJ: An *in vitro* model for investigating Axiotrophic Interactions in the neuromuscular junction in ALS**

Projektleiter: Dr. J. Gerardo-Nava/ PD Dr. G. Brook  
 Förderer: START  
 Bewilligungszeitraum: 01/2016 – 12/2017  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 12: Sigma receptor 1 chaperonopathy and loss of connectivity in ALS and Parkinson's disease**

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

**P 13: Seed Fund**

Projektleiter: Dr. F. Haiss  
 Förderer: DFG über RWTH  
 Bewilligungszeitraum: 01/2016 – 12/2016  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 14: Test implantierbarer BIMEA-Stimulatoren**

Projektleiter: Dr. F. Haiss  
 Förderer: DFG  
 Bewilligungszeitraum: 03/2016 – 03/2018  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 15: Modellsysteme der Photorezeptordegeneration: Anatomisch-physiologische Charakterisierung und Etablierung von Stimulationsparadigmen**

Projektleiter: Prof. Dr. Weis  
 Förderer: DFG  
 Bewilligungszeitraum: 03/2016 – 09/2017  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 16: JPND Verbundprojekt „Fly-Smals“**

Projektleiter: Prof. Dr. Weis  
 Förderer: BMBF  
 Bewilligungszeitraum: 05/2015 – 04/2018  
 Kooperationen: Neurologische Klinik UKAachen  
 Universitäten Salamanca, Nizza  
 und Lissabon  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

**P 17: Das deutsche Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Netzwerk (CMT-NET): Risikofaktoren und Therapiemöglichkeiten**

Projektleiter: Prof. Dr. Weis  
 Förderer: BMBF  
 Bewilligungszeitraum: 02/2016 – 01/2019  
 FSP der Fakultät: Klinische Neuropathologie

**P 18: 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. Brook  
 Förderer: Wroclaw Research Centre EIT+  
 Bewilligungszeitraum: 09/2014 – 03/2015  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

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

- [1] Altinova H, Mollers S, Deumens R, Gerardo-Nava J, Fuhrmann T, van Neerven SGA, Bozkurt A, Mueller CA, Hoff HJ, Heschel I, Weis J, Brook GA (2016) Functional recovery not correlated with axon regeneration through olfactory ensheathing cell-seeded scaffolds in a model of acute spinal cord injury J Tissue Eng Regen Med.13:585-600 (IF 3,989)
- [2] Altmann J ... Weis J, Prokisch H, Kornblum C, Claeys KG, Klopstock T (2016) Expanded phenotypic spectrum of the m.8344A>G "MERRF" mutation: data from the German mitoNET registry. J Neurol.263:961-72 (IF 3,389)
- [3] Boecker AH, van Neerven SG, Scheffel J, Tank J, Altinova H, Seidensticker K, Deumens R, Tolba R, Weis J, Brook GA, Pallua N, Bozkurt A (2016) Pre-differentiation of mesenchymal stromal cells in combination with a microstructured nerve guide supports peripheral nerve regeneration in the rat sciatic nerve model. Eur J Neurosci.43:404-16 (IF 2,941)
- [4] Bouhy D ... L, Katona I, Weis J et al. (2016) Characterization of New Transgenic Mouse Models for Two Charcot-Marie-Tooth-Causing HspB1 Mutations using the Rosa26 Locus. J Neuromuscul Dis.3:183-200 (IF 0,2)

- [5] Bozkurt A, Boecker A, Tank J, Altinova H, Altinova H, Deumens R, Dabhi C, Tolba R, Weis J, Brook GA, Pallua N, van Neerven SG (2016) Efficient bridging of 20 mm rat sciatic nerve lesions with a longitudinally micro-structured collagen scaffold. *Biomaterials*.75:112-22 (IF 8,402)
- [6] Braczynski AK, Harter PN, Zeiner PS, Drott U, Tews DS, Preusse C, Penski C, Dunst M, Weis J, Stenzel W, Mittelbronn M (2016) C5b-9 deposits on endomysial capillaries in non-dermatomyositis cases. *Neuromuscul Disord*.26:283-91 (IF 2,969)
- [7] Breuer T, Hatam N, Grabiger B, Marx G, Behnke BJ, Weis J, Kopp R, Gayan-Ramirez G, Zoremba N, Bruells CS (2016) Kinetics of ventilation-induced changes in diaphragmatic metabolism by bilateral phrenic pacing in a piglet model. *Sci Rep*.6:35725 (IF 4,259)
- [8] Bruells CS, Breuer T, Maes K ... Weis J et al. (2016) Influence of weaning methods on the diaphragm after mechanical ventilation in a rat model. *BMC Pulm Med*.16:127 (IF 2,435)
- [9] Buchkremer S, González Coraspe JA, Weis J, Roos A (2016) Sil1-Mutant Mice Elucidate Chaperone Function in Neurological Disorders. *J Neuro-muscul Dis*.3:169-181 (IF 0,2)
- [10] Claeys KG, Abicht A, Häusler M, Kleinle S, Wiesmann M, Schulz JB, Horvath R, Weis J (2016) Novel genetic and neuropathological insights in neurogenic muscle weakness, ataxia, and retinitis pigmentosa (NARP). *Muscle Nerve*.54:328-33 (IF 2,605)
- [11] Cordts I, Funk F, Schulz JB, Weis J, Claeys KG (2016) Tubular aggregates in autoimmune Lambert-Eaton myasthenic syndrome. *Neuromuscul Disord*.26:880-884 (IF 2,969)
- [12] De Paepe B, Martin JJ, Herbelet S, Jimenez-Mallebrera C, Iglesias E, Jou C, Weis J, De Bleecker JL (2016) Activation of osmolyte pathways in inflammatory myopathy and Duchenne muscular dystrophy points to osmoregulation as a contributing pathogenic mechanism. *Lab Invest*.96:872-84 (IF 4,857)
- [13] Deschauer M, Muller-Reible CR, Rosler KM, Schoser B, Wanschitz J, Weis J, Zierz S (2016) Diagnosis of Myopathies AKTUEL NEUROL.43:599-607 (IF 0,2)
- [14] Ferbert A, Zibat A, Rautenstrauß B, Kress W, Hügens-Penzel M, Weis J, Shah Y, Roth C (2016) Laing distal myopathy with a novel mutation in exon 34 of the MYH7 gene. *Neuromuscul Disord*.26:598-603 (IF 2,969)
- [15] Hodde D, Gerardo-Nava J, Wöhlk V, Weinandy S, Jockenhövel S, Kriebel A, Altinova H, Steinbusch HW, Möller M, Weis J, Mey J, Brook GA (2016) Characterisation of cell-substrate interactions between Schwann cells and three-dimensional fibrin hydrogels containing orientated nanofibre topographical cues. *Eur J Neurosci*.43:376-87 (IF 2,941)
- [16] Joshi AR, Holtmann L, Bobylev I, Schneider C, Ritter C, Weis J, Lehmann HC (2016) Loss of Schwann cell plasticity in chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy (CIDP). *J Neuroinflammation*.13:255 (IF 5,102)
- [17] Kabelitz L, Nonn A, Nolte KW, Nikoubashman O, Othman A, Heringer S, Kramer M, Wiesmann M, Brockmann MA (2016) Long Term Outcome after Application of the Angio-Seal Vascular Closure Device in Minipigs. *PLoS ONE*.11:e0163878 (IF 2,806)
- [18] Kollipara L, Buchkremer S, Weis J, Brauers E, Hoss M, Rütten S, Caviedes P, Zahedi RP, Roos A (2016) Proteome Profiling and Ultrastructural Characterization of the Human RCMH Cell Line: Myoblastic Properties and Suitability for Myopathological Studies. *J Proteome Res*.15:945-55 (IF 4,268)
- [19] Madeo M, Stewart M, Sun Y ... Azzedine H et al. (2016) Loss-of-Function Mutations in FRRS1L Lead to an Epileptic-Dyskinetic Encephalopathy. *Am J Hum Genet*.98:1249-55 (IF 9,025)
- [20] Röhrich M, Koelsche C, Schrimpf D ... Weis J et al. (2016) Methylation-based classification of benign and malignant peripheral nerve sheath tumors. *Acta Neuropathol (Berl)*.131:877-87 (IF 12,213)
- [21] Roos A, Kollipara L, Buchkremer S, Labisch T, Brauers E, Gatz C, Lentz C, Gerardo-Nava J, Weis J, Zahedi RP (2016) Cellular Signature of SIL1 Depletion: Disease Pathogenesis due to Alterations in Protein Composition Beyond the ER Machinery. *Mol Neurobiol*.53:5527-41 (IF 6,19)
- [22] 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)
- [23] Ruegsegger C, Maharjan N, Goswami A, Filézac de L'Etang A, Weis J, Troost D, Heller M, Gut H, Saxena S (2016) Aberrant association of misfolded SOD1 with Na(+)/K(+)ATPase- $\beta$ 3 impairs its activity and contributes to motor neuron vulnerability in ALS. *Acta Neuropathol (Berl)*.131:427-51 (IF 12,213)
- [24] Schrempf W, Katona I, Dogan I, Felbert VV, Wieniecke M, Heller J, Maier A, Hermann A, Linse K, Brandt MD, Reichmann H, Schulz JB, Schiefer J, Oertel WH, Storch A, Weis J, Reetz K (2016) Reduced intraepidermal nerve fiber density in patients with REM sleep behavior disorder. *Parkinsonism Relat Disord*.29:10-6 (IF 4,484)
- [25] Tauber SC, Staszewski O, Prinz M, Weis J, Nolte K, Bunkowski S, Brück W, Nau R (2016) HIV encephalopathy: glial activation and hippocampal neuronal apoptosis, but limited neural repair. *HIV Med*.17:143-51 (IF 3,257)

- [26] Unger A, Dekomien G, Güttches A, Dreps T, Kley R, Tegenthoff M, Ferbert A, Weis J, Heyer C, Linke WA, Martinez-Carrera L, Storbeck M, Wirth B, Hoffjan S, Vorgerd M (2016) Expanding the phenotype of BICD2 mutations toward skeletal muscle involvement. *Neurology*.87:2235-2243 (IF 7,592)
- [27] Werheid F, Azzedine H, Zwerenz E, Bozkurt A, Moeller MJ, Lin L, Mull M, Häusler M, Schulz JB, Weis J, Claeys KG (2016) Underestimated associated features in CMT neuropathies: clinical indicators for the causative gene? *Brain Behav*.6:e00451 (IF 2,157)
- [28] Wolf HH, Kornhuber ME, Weis J, Posa A (2016) Dysautonomic polyneuropathy as a variant of chronic inflammatory "demyelinating" polyneuropathy? *Clin Auton Res*.26:303-5 (IF 1,276)

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

#### **Diplomarbeiten / Bachelor-/Masterarbeiten:**

- [1] Akila Chandrasekar, RWTH Aachen University 2016, Mutant Huntingtin aggregates alter the ER chaperone Sigma receptors 1 in HD and are cleared via autophagy activation by SigR1 agonists. Master Thesis
- [2] Moniek Palm, Zuyd University Netherlands 2016, Integration of a Bioengineered collagen scaffold in CNS lesions. Bachelor Thesis
- [3] Stephan Dodt, Universität zu Köln 2016, Characterisation of motor neuronal pools in the organotypic spinal cord slice comparison with in vivo tissues off the mouse and rat. Bachelor Thesis
- [4] Tanya Bafna, Electrophysiological techniques to study and analyse neuron microstructure. BME Masters Internship 2016

#### **Dissertationen:**

- [1] Dorothee Hodde (Dr. rer. nat.), RWTH Aachen University 2016, The development of a novel orientated nanofibre-containing hydrogel scaffold in vitro studies of cell-substrate interactions and its application in vivo for peripheral nerve repair. PhD Thesis

## **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*

- Brain Pathology
- Journal of Neurology
- Laboratory Investigation
- Molecular Neurobiology

- Muscle and Nerve
- Neuropathology and applied Neurobiology
- Neuromuscular Disorders
- Neuropathology
- 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
- und weitere

*PD Dr. G. Brook*

- ACS Biomaterials Science and Engineering,
- Acta Biomaterialia
- Acta Neuropathologica Belgica
- Experimental Neurology
- Hindawi Journals, Science Reports

*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. A. Goswami*

- Molecular Neurodegeneration
- Disease Models & Mechanisms

*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

#### **4.5 Ausrichtung von Konferenzen und Tagungen**

*Prof. Dr. J. Weis*

- European Course in Basic Neuropathology, Uniklinik RWTH Aachen, 15. - 18.03.2016.
- 40.Tagung des Referenzzentrums für Neuromuskuläre Krankheiten bei der DGNN, Uniklinik RWTH Aachen, 13.05.2016