

# 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: Oberflächenmodifikation retinaler Implantate**

Projektleiter: Dr. B. Sellhaus

Förderer: Diverse

Bewilligungszeitraum: ab 2005 (unbefr.)

Kooperationen: Augenklinik

FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

##### **P 3: BIMEA Projekt**

Projektleiter: Prof. Dr. J. Weis

Förderer: Jackstädt Stiftung

Bewilligungszeitraum: ab 07/2011 (unbefr.)

Kooperationen: Augenklinik

FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

##### **P 4: 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 5: NGS for HSP disease**

Projektleiter: Dr. H. Azzedine

Förderer: Tom Wahlig Stiftung

Bewilligungszeitraum: ab 08/2015 (unbefr.)

FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

##### **P 6: 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 7: Peripheral Sensory Involvement in Amyotrophic Lateral Sclerosis**

Projektleiter: Dr. I. Katona

Förderer: START

Bewilligungszeitraum: 07/2015 – 06/2017

FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

##### **P 8: Organo-NMJ: An *in vitro* model for investigations 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 9: 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 10: Test implantierbarer BIMEA-Stimulatoren**

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

**P 11: 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 12: JPND Verbundprojekt „Fly-Smals“**

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

**P 13: Das deutsche Charcot-Marie-Tooth-Krankheit Netzwerk (CMT-NET): Risikofaktoren und Therapie-möglichkeiten**

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

**P 14: A novel component to CNS scarring after experimental spinal cord injury and its role in interfering with graft-host integration after implantation of bioengineered scaffolds**

Projektleiter: Dr. Altinova/PD Dr. Brook  
 Förderer: START  
 Bewilligungszeitraum: 11/2017-11/2019  
 FSP der Fakultät: Klinische Neurowissenschaften

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

- [1] Bozkurt A, Claeys KG, Schradung S, Rödler JV, Altinova H, Schulz JB, Weis J, Pallua N, van Neerven SGA (2017) Clinical and biometrical 12-month follow-up in patients after reconstruction of the sural nerve biopsy defect by the collagen-based nerve guide Neuromaix. *Eur J Med Res.*22:34 (IF 1,414)
- [2] Brauers E, Roos A, Kollipara L, Zahedi RP, Beckmann A, Mohanadas N, Bauer H, Häusler M, Thoma S, Kress W, Senderek J, Weis J (2017) The Caveolin-3 G56S sequence variant of unknown significance: Muscle biopsy findings and functional cell biological analysis. *Proteomics Clin Appl.*11: (IF 3,814)
- [3] Brücken A, Bleilevens C, Föhr P, Nolte K, Rossaint R, Marx G, Fries M, Derwall M (2017) Influence of argon on temperature modulation and neurological outcome in hypothermia treated rats following cardiac arrest. *Resuscitation.*117:32-39 (IF 5,23)
- [4] Cecon G, Lohmann P, Stoffels G, Judov N, Filss CP, Rapp M, Bauer E, Hamisch C, Ruge MI, Kocher M, Kuchelmeister K, Sellhaus B, Sabel M, Fink GR, Shah NJ, Langen KJ, Galldiks N (2017) Dynamic O-(2-18F-fluoroethyl)-L-tyrosine positron emission tomography differentiates brain metastasis recurrence from radiation injury after radiotherapy. *Neuro-oncol.*19:281-288 (IF 7,786)
- [5] Cordts I, Bodart N, Hartmann K, Karagiorgou K, Tzartos JS, Mei L, Reimann J, Van Damme P, Rivner MH, Vigneron A, Weis J, Schulz JB, Tzartos SJ, Claeys KG (2017) Screening for lipoprotein receptor-related protein 4-, agrin-, and titin-antibodies and exploring the autoimmune spectrum in myasthenia gravis. *J Neurol.*264:1193-1203 (IF 3,389)
- [6] Dohrn MF, Glöckle N, Mulahasanovic L, Heller C, Mohr J, Bauer C, Riesch E, Becker A, Battke F, Hörtnagel K, Hornemann T, Suriyanarayanan S, Blankenburg M, Schulz JB, Claeys KG, Gess B, Katona I, Ferbert A, Vittore D, Grimm A, Wolking S, Schöls L, Lerche H, Korenke GC, Fischer D, Schrank B, Kotzaeridou U, Kurlmann G, Dräger B, Schirmacher A, Young P, Schlotter-Weigel B, Biskup S (2017) Frequent genes in rare diseases: panel-based next generation sequencing to disclose causal mutations in hereditary neuropathies. *J Neurochem.*143:507-522 (IF 4,083)
- [7] Doyen PJ, Vergouts M, Pochet A, Desmet N, van Neerven S, Brook G, Hermans E (2017) Inflammation-associated regulation of RGS in astrocytes and putative implication in neuropathic pain. *J Neuroinflammation.*14:209 (IF 5,102)
- [8] Dreser A, Vollrath JT, Sechi A, Johann S, Roos A, Yamoah A, Katona I, Bohlega S, Wiemuth D, Tian Y, Schmidt A, Vervoorts J, Dohmen M, Beyer C, Anink J, Aronica E, Troost D, Weis J, Goswami A (2017) The ALS-linked E102Q mutation in Sigma receptor-1 leads to ER stress-mediated defects in protein homeostasis and dysregulation of RNA-binding proteins. *Cell Death Differ.*24:1655-1671 (IF 8,339)
- [9] Fragoulis A, Siegl S, Fendt M, Jansen S, Soppa U, Brandenburg LO, Pufe T, Weis J, Wruck CJ (2017) Oral administration of methysticin improves cognitive deficits in a mouse model of Alzheimer's disease. *Redox Biol.*12:843-853 (IF 6,337)

- [10] Gama-Carvalho M, L Garcia-Vaquero M, R Pinto F, Besse F, Weis J, Voigt A, Schulz JB, De Las Rivas J (2017) Linking amyotrophic lateral sclerosis and spinal muscular atrophy through RNA-transcriptome homeostasis: a genomics perspective. *J Neurochem.*141:12-30 (IF 4,083)
- [11] Hube L, Dohrn MF, Karsai G, Hirshman S, Van Damme P, Schulz JB, Weis J, Hornemann T, Claeys KG (2017) Metabolic Syndrome, Neurotoxic 1-Deoxysphingolipids and Nervous Tissue Inflammation in Chronic Idiopathic Axonal Polyneuropathy (CIAP). *PLoS ONE.*12:e0170583 (IF 2,806)
- [12] Jesse CM, Jesse CM, Bushuven E, Tripathi P, Chandrasekar A, Simon CM, Drepper C, Yamoah A, Dreser A, Katona I, Johann S, Beyer C, Wagner S, Grond M, Nikolin S, Anink J, Troost D, Sendtner M, Goswami A, Weis J (2017) ALS-Associated Endoplasmic Reticulum Proteins in Denervated Skeletal Muscle: Implications for Motor Neuron Disease Pathology. *Brain Pathol.*27:781-794 (IF 5,272)
- [13] Katona I, Weis J (2017) Diseases of the peripheral nerves. *Handb Clin Neurol.*145:453-474 (IF 0,2)
- [14] Kollipara L, Buchkremer S, Coraspe JAG, Hathazi D, Senderek J, Weis J, Zahedi RP, Roos A (2017) In-depth phenotyping of lymphoblastoid cells suggests selective cellular vulnerability in Marinesco-Sjögren syndrome. *Oncotarget.*8:68493-68516 (IF 5,168)
- [15] Kriebel A, Hodde D, Kuenzel T, Engels J, Brook G, Mey J (2017) Cell-free artificial implants of electrospun fibres in a three-dimensional gelatin matrix support sciatic nerve regeneration in vivo. *J Tissue Eng Regen Med.*11:3289-3304 (IF 3,989)
- [16] Musall S, Haiss F, Weber B, von der Behrens W (2017) Deviant Processing in the Primary Somatosensory Cortex. *Cereb Cortex.*27:863-876 (IF 6,559)
- [17] 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)
- [18] Reimann J, Kohlschmidt N, Tolksdorf K, Weis J, Kuchelmeister K, Roos A (2017) Muscle Pathology as a Diagnostic Clue to Allgrove Syndrome. *J Neuropathol Exp Neurol.*76:337-341 (IF 3,503)
- [19] Schnitzler LJ, Schreckenbach T, Nadaj-Pakleza A, Stenzel W, Rushing EJ, Van Damme P, Ferbert A, Petri S, Hartmann C, Bornemann A, Meisel A, Petersen JA, Tousseyn T, Thal DR, Reimann J, De Jonghe P, Martin JJ, Van den Bergh PY, Schulz JB, Weis J, Claeys KG (2017) Sporadic late-onset nemaline myopathy: clinico-pathological characteristics and review of 76 cases. *Orphanet J Rare Dis.*12:86 (IF 3,507)
- [20] van Neerven SG, Haastert-Talini K, Boecker A, Schriever T, Dabhi C, Claeys K, Deumens R, Brook GA, Weis J, Pallua N, Bozkurt A (2017) Two-component collagen nerve guides support axonal regeneration in the rat peripheral nerve injury model. *J Tissue Eng Regen Med.*11:3349-3361 (IF 3,989)
- [21] Veldeman M, Coburn M, Rossaint R, Clusmann H, Nolte K, Kremer B, Höllig A (2017) Xenon Reduces Neuronal Hippocampal Damage and Alters the Pattern of Microglial Activation after Experimental Subarachnoid Hemorrhage: A Randomized Controlled Animal Trial. *Front Neurol.*8:511 (IF 3,552)
- [22] Wang H, Salter CG, Refai O, Hardy H, Barwick KES, Akpulat U, Kvarnung M, Chioza BA, Harlalka G, Taylan F, Sejersen T, Wright J, Zimmerman HH, Karakaya M, Stüve B, Weis J, Schara U, Russell MA, Abdul-Rahman OA, Chilton J, Blakely RD, Baple EL, Cirak S, Crosby AH (2017) Choline transporter mutations in severe congenital myasthenic syndrome disrupt transporter localization. *Brain.*140:2838-2850 (IF 10,292)
- [23] Weis J, Claeys KG, Roos A, Azzedine H, Katona I, Schröder JM, Senderek J (2017) Towards a functional pathology of hereditary neuropathies. *Acta Neuropathol (Berl).*133:493-515 (IF 12,213)

### **3.2 Originalarbeiten, Reviews, Editorials: nicht gelistet**

- [1] Stenzel W., Weis J. (2017) Update Muskelbiopsiediagnostik neuromuskulärer Erkrankungen. *Nervenheilkunde* 36: 17-22

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

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

- [1] Gabriella Vallarelli Guerreiro (MSc Biomedical Engineering): Monitoring of signal transduction cascades in adherent cells grown on hydrogel supports: a new paradigm for more physiological drug screening. RWTH Aachen 2017
- [2] Tanya Bafna (MSc Biomedical Engineering): Online removal of physiological noise from functional near-infrared spectroscopy data for application in brain-robot interface. RWTH Aachen 2017

#### **Dissertationen:**

- [1] Christopher Marvin Jesse (Dr. med): ALS-assoziierte Proteine des endoplasmatischen Retikulums im denervierten Skelettmuskel: Schlussfolgerungen für die Pathologie der Motoneuronenerkrankungen, Medizinische Fakultät der RWTH Aachen, 2017
- [2] Jan Tilmann Vollrath (Dr. med): Die Rolle des SigR1 in der Pathogenese der Amyotrophen Lateralsklerose, Medizinische Fakultät der RWTH Aachen, 2017

#### **Habilitationschriften:**

External Examiner for PhD:

- [1] Alessandro Gallo (PhD): Modulation of spinal inflammation in animal models of neuropathic pain. Université Catholique de Louvain, Brussels, 2017

## 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*

- Acta Neuropathologica
- Brain Pathology
- Journal of Neurology
- Laboratory Investigation
- Molecular Neurobiology
- Muscle and Nerve
- Neuropathology and Applied Neurobiology
- Neuromuscular Disorders
- Neuropathology
- Clinical Neuropathology
- Neurogenetics
- Journal of Neurochemistry
- Progress in Neurobiology
- und weitere

*PD Dr. G. Brook*

- ACS Biomaterials Science and Engineering
- Acta Biomaterialia
- Biomaterials
- J. Spine and Neurosurgery
- Material Science and Engineering
- Regenerative Medicine

*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*

- Mitglied DFG-Fachkollegium Neurowissenschaften
- 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 der RWTH
- 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*

- Euro-CNS CME Course, Muscle and Peripheral Nerve Pathology, Uniklinik RWTH Aachen, 22. - 24.03.2017.