

# INSTITUT FÜR HUMANGENETIK

Leipziger Str. 44, 39120 Magdeburg  
Tel. +49 (0)391 67 15062, Fax +49 (0)391 67 15066  
martin.zenker@med.ovgu.de

## 1. Leitung

Prof. Dr. Martin Zenker

## 2. Hochschullehrer

PD Dr. Ilse Wieland

## 3. Forschungsprofil

Neurogenetik

- X-chromosomal erbliche geistige Retardierung
- Molekulargenetische Analyse neuromuskulärer Erkrankungen

Tumogenetik

- Zytogenetische und molekularzytogenetische Charakterisierung von Leukämien
- Genkartierung ausgewählter genetischer Syndrome
- Molekulargenetische Analyse der Ursache bei familiärer Spalthand-/Spaltfussfehlbildung

## 4. Forschungsprojekte

**Projektleiter:** PD Dr. Ilse Wieland

**Förderer:** DFG; 01.10.2005 - 31.03.2010

### Bedeutung von EFNB1 für die Zell-Zell-Interaktion

Kürzlich konnten wir nachweisen, dass das Craniotagonasale Syndrom (CFNS) durch Mutationen des EFNB1-Gens verursacht wird. Da EFNB1 an Prozessen der Zellkommunikation beteiligt ist, kann CFNS als ein Modell zur Erforschung der gestörten Mechanismen der Zellinteraktion dienen. Unter Berücksichtigung der ungewöhnlichen Manifestation dieser X-chromosomal Erkrankung wird die biologische Funktion von EFNB1 untersucht. Bei CFNS weisen heterozygote Frauen das Vollbild der Erkrankung auf, während hemizygote Männer keine oder eine nur leichte Symptomatik zeigen. Als Mechanismus für diese geschlechtsabhängige Manifestation postulieren wir eine zelluläre Interferenz zwischen Zellen mit dem mutierten Allel auf dem aktiven X-Chromosom und Zellen mit dem Wildtyp-Allel auf dem aktiven X-Chromosom.

## 5. Veröffentlichungen

### *Originalartikel in begutachteten internationalen Zeitschriften*

Allanson, Judith E. ; Bohring, Axel; Dörr, Helmuth-Günther; Dufke, Andreas; Gillessen-Kaesbach, Gabrielle; Horn,

**Denise; König, Rainer; Kratz, Christian P. ; Kutsche, Kerstin; Pauli, Silke; Raskin, Salmo; Rauch, Anita; Turner, Anne; Wieczorek, Dagmar; Zenker, Martin**

The face of Noonan syndrome: does phenotype predict genotype

In: American journal of medical genetics. - Hoboken, NJ: Wiley-Liss, Bd. 152.2010, 8, S. 1960-1966; [Link unter URL](#); 2010  
[Imp.fact.: 2,404]

**Argyriou, Loukas; Hiort, Olaf; Meinecke, Peter; Wünsch, Lutz; Volleth, Marianne; Hinrichs, Frauke; Caliebe, Almuth; Gillessen- Kaesbach, Gabriele**

A de novo unbalanced translocation leading to partial monosomy 9p23-pter and partial trisomy 15q25.3-qter associated with 46,XY complete gonadal dysgenesis, tall stature and mental retardation

In: Clinical dysmorphology. - Hagerstown, Md. : Lippincott Williams & Wilkins, Bd. 19.2010, 4, S. 190-194; [Link unter URL](#); 2010  
[Imp.fact.: 0,468]

**Cirstea, Ion C. ; Kutsche, Kerstin; Dvorsky, Radovan; Gremer, Lothar; Carta, Claudio; Horn, Denise; Roberts, Amy E. ; Lepri, Francesca; Merbitz-Zahradnik, Torsten; König, Rainer; Kratz, Christian P. ; Pantaleoni, Francesca; Dentici, Maria L. ; Joshi, Victoria A. ; Kucherlapati, Raju S. ; Mazzanti, Laura; Mundlos, Stefan; Patton, Michael A. ; Silengo, Margherita Cirillo; Rossi, Cesare; Zampino, Giuseppe; Digilio, Cristina; Stuppia, Liborio; Seemanova, Eva; Pennacchio, Len A. ; Gelb, Bruce D. ; Dallapiccola, Bruno; Wittinghofer, Alfred; Ahmadian, Mohammad R. ; Tartaglia, Marco; Zenker, Martin**

A restricted spectrum of NRAS mutations causes Noonan syndrome

In: Nature genetics. - New York, NY: Nature America, Bd. 42.2010, 1, S. 27-29; [Link unter URL](#); 2010  
[Imp.fact.: 34,284]

**Endele, Sabine; Rosenberger, Georg; Geider, Kirsten; Popp, Bernt; Tamer, Ceyhun; Stefanova, Irina; Milh, Mathieu; Kortüm, Fanny; Fritsch, Angela; Pientka, Friederike K. ; Hellenbroich, Yorck; Kalscheuer, Vera M. ; Kohlhase, Jürgen; Moog, Ute; Rappold, Gudrun; Rauch, Anita; Ropers, Hans-Hilger; Spiczak, Sarah von; Tönnies, Holger; Villeneuve, Nathalie; Villard, Laurent; Zabel, Bernhard; Zenker, Martin; Laube, Bodo; Reis, André; Wieczorek, Dagmar; Maldergem, Lionel van; Kutsche, Kerstin**

Mutations in GRIN2A and GRIN2B encoding regulatory subunits of NMDA receptors cause variable neurodevelopmental phenotypes

In: Nature genetics. - New York, NY: Nature America, Bd. 42.2010, 11, S. 1021-1026; [Link unter URL](#); 2010  
[Imp.fact.: 34,284]

**Fabretto, Antonella; Kutsche, Kerstin; Harmsen, May-Britt; Demarini, Sergio; Gasparini, Paolo; Fertz, Maria Cristina; Zenker, Martin**

Two cases of Noonan syndrome with severe respiratory and gastroenteral involvement and the SOS1 mutation F623I

In: European journal of medical genetics. - Amsterdam [u.a.]: Elsevier, Bd. 53.2010, 5, S. 322-324; [Link unter URL](#); 2010  
[Imp.fact.: 1,568]

**Flotho, Christian; Batz, Christiane; Hasle, Henrik; Bergsträsser, Eva; Heuvel-Eibrink, Marry M. van den; Zecca, Marco; Niemeyer, Charlotte M. ; Zenker, Martin**

Mutational analysis of SHOC2, a novel gene for Noonan-like syndrome, in JMML. Correspondence

In: Blood. - Washington, DC: American Society of Hematology, Bd. 115.2010, 4, S. 913; [Link unter URL](#); 2010  
[Imp.fact.: 10,555]

**Gavvovidis, Ioannis; Pöhlmann, Charlotte; Marchal, Juan Alberto; Stumm, Markus; Yamashita, Daisuke; Hirano, Tatsuya; Schindler, Detlev; Neitzel, Heidemarie; Trimborn, Marc**

MCPH1 patient cells exhibit delayed release from DNA damage-induced G2/M checkpoint arrest

In: Cell cycle. - Georgetown, Tex. : Landes Bioscience, Bd. 9.2010, 24, S. 4893-4899; [Link unter URL](#); 2010  
[Imp.fact.: 4,087]

**Jakubiczka, Sibylle; Schröder, Carmen; Ullmann, Reinhard; Volleth, Marianne; Ledig, Susanne; Gilberg, Eberhard; Kroisel, Peter; Wieacker, Peter**

Translocation and deletion around SOX9 in a patient with acampomelic campomelic dysplasia and sex reversal

In: Sexual development. - Basel: Karger, Bd. 4.2010, 3, S. 143-149; [Link unter URL](#); 2010

[Imp.fact.: 2,985]

**Lelij, Petra van der; Chrzanowska, Krystyna H. ; Godthelp, Barbara C. ; Rooimans, Martin A. ; Oostra, Anneke B. ; Stumm, Markus; Zdzienicka, Małgorzata Z. ; Joenje, Hans; Winter, Johan P. de**

Warsaw breakage syndrome, a cohesinopathy associated with mutations in the XPD helicase family member DDX11/ChlR1

In: American journal of human genetics. - New York, NY [u.a.]: Cell Press, Bd. 86.2010, 2, S. 262-266; [Link unter URL](#); 2010

[Imp.fact.: 12,303]

**Makarov, Roman; Steiner, Bernhard; Gucev, Zoran; Tasic, Velibor; Wieacker, Peter; Wieland, Ilse**

The impact of CFNS-causing EFNB1 mutations on ephrin-B1 function

In: BMC medical genetics. - London: BioMed Central, Bd. 11.2010, insges. 10 S.; [Abstract unter URL](#); 2010

[Imp.fact.: 2,840]

**Martinelli, Simone; De Luca, Alessandro; Stellacci, Emilia; Rossi, Cesare; Checquolo, Saula; Lepri, Francesca; Caputo, Viviana; Silvano, Marianna; Buscherini, Francesco; Consoli, Federica; Ferrara, Grazia; Digilio, Maria C. ; Cavaliere, Maria L. ; Hagen, Johanna M. van; Zampino, Giuseppe; Burgt, Ineke van der; Ferrero, Giovanni B. ; Mazzanti, Laura; Screpanti, Isabella; Yntema, Helger G. ; Nillesen, Willy M. ; Savarirayan, Ravi; Zenker, Martin; Dallapiccola, Bruno; Gelb, Bruce D. ; Tartaglia, Marco**

Heterozygous germline mutations in the CBL tumor-suppressor gene cause a Noonan syndrome-like phenotype

In: American journal of human genetics. - New York, NY [u.a.]: Cell Press, Bd. 87.2010, 2, S. 250-257; [Link unter URL](#); 2010

[Imp.fact.: 12,303]

**Matejas, Verena; Hinkes, Bernward; Alkandari, Faisal; Al-Gazali, Lihadh; Annexstad, Ellen; Aytac, Mehmet B. ; Barrow, Margaret; Bláhová, Kveta; Bockenhauer, Detlef; Cheong, Hae Il; Maruniak-Chudek, Iwona; Cochat, Pierre; Dötsch, Jörg; Gajjar, Priya; Hennekam, Raoul C. ; Janssen, Françoise; Kagan, Mikhail; Kariminejad, Ariana; Kemper, Markus J. ; König, Jens; Kogan, Jillene; Kroes, Hester Y. ; Kuwertz-Bröking, Eberhard; Lewanda, Amy F. ; Medeira, Ana; Muscheites, Jutta; Niaudet, Patrick; Pierson, Michel; Saggar, Anand; Seaver, Laurie; Suri, Mohnish; Tsygin, Alexey; Wühl, Elke; Zurowska, Aleksandra; Uebe, Steffen; Hildebrandt, Friedhelm; Antignac, Corinne; Zenker, Martin**

Mutations in the human laminin [beta]2 (LAMB2) gene and the associated phenotypic spectrum

In: Human mutation. - New York, NY [u.a.]: Wiley-Liss, Bd. 31.2010, 9, S. 992-1002; [Link unter URL](#); 2010

[Imp.fact.: 6,887]

**Mirastschijski, Ursula; Altmann, Silke; Lenz-Scharf, Olivia; Muschke, Petra; Schneider, Wolfgang**

Syndromes with focal overgrowth in infancy - diagnostic approach and surgical treatment

In: Journal of plastic surgery and hand surgery. - Stockholm: Informa Healthcare, Bd. 43.2009, insges. 4 S., 2010; 2010

[Imp.fact.: 0,546]

**Mkrtyan, Hasmik; Gross, Madeleine; Hinreiner, Sophie; Polytiko, Anna; Manvelyan, Marina; Mrasek, Kristin; Kosyakova, Nadezda; Ewers, Elisabeth; Nelle, Heike; Liehr, Thomas; Bhatt, Samarth; Thoma, Karen; Gebhart, Erich; Wilhelm, Sylvia; Fahsold, Raimund; Volleth, Marianne; Weise, Anja**

The human genome puzzle - the role of copy number variation in somatic mosaicism

In: Current genomics. - Hilversum: Bentham Science Publ., Bd. 11.2010, 6, S. 426-431; [Link unter URL](#); 2010

[Imp.fact.: 1,077]

**Mkrtyan, Hasmik; Gross, Madeleine; Hinreiner, Sophie; Polytiko, Anna; Manvelyan, Marina; Mrasek, Kristin; Kosyakova, Nadezda; Ewers, Elisabeth; Nelle, Heike; Liehr, Thomas; Volleth, Marianne; Weise, Anja**

Early embryonic chromosome instability results in stable mosaic pattern in human tissues

In: Public Library of Science: PLoS one. - Lawrence, Kan. : PLoS, Bd. 5.2010, 3, insges. 7 S.; [Abstract unter URL](#); 2010

[Imp.fact.: 4,351]

**Shaw, Adam C. ; Balkom, Inge D.C. van; Bauer, Mislen; Cole, Trevor R.P. ; Delrue, Marie-Ange; Haeringen, Arie Van;**

**Holmberg, Eva; Knight, Samantha J.L. ; Mortier, Geert; Nampoothiri, Sheela; Puseljic, Silvija; Zenker, Martin; Cormier- Daire, Valerie; Hennekam, Raoul C.M.**

Phenotype and natural history in Marshall-Smith syndrome

In: American journal of medical genetics. - Hoboken, NJ: Wiley-Liss, Bd. 152.2010, 11, S. 2714-2726; [Link unter URL](#); 2010  
[Imp.fact.: 2,404]

**Zenker, Martin; Mertens, Peter R.**

Arrest of the true culprit and acquittal of the innocent? Genetic revelations charge APOL1 variants with kidney disease susceptibility

In: International urology and nephrology. - Dordrecht [u.a.]: Springer Science + Business Media B.V., Bd. 42.2010, 4, S. 1131-1134; [Link unter URL](#); 2010  
[Imp.fact.: 1,053]

**Originalartikel in begutachteten nationalen Zeitschriften**

**Mautner, Viktor-Felix; Nguyen, Rosa; Bernhard, Alexander; Kodolitsch, Yskert von; Zenker, Martin; Kutsche, Kerstin**

Neuro-kardio-fazio-kutane Syndrome - überlappende Phänotypen mit gemeinsamem molekularem Signalweg  
- interdisziplinäres Betreuungskonzept

In: Medizinische Genetik. - Heidelberg: Springer-Medizin-Verl., Bd. 22.2010, 1, S. 10-19; [Link unter URL](#); 2010

**Dissertationen**

**Makarov, Roman**

Expression and functional analysis of EFNB1 mutations in craniofrontonasal syndrome. - Magdeburg, Univ., Fak. für Naturwiss., Diss., 2010; [Link unter URL](#); 79 Bl.; III., graph. Darst.; 30 cm; 2010

**Schneckenhaus, Eva**

Mutationsanalyse des PTEN-Gens bei Proteus- und Proteus-Like-Syndrom. - Magdeburg, Univ., Medizin. Fakultät, Diss., 2010; 70 Bl.; III., graph. Darst.; 2010