



OTTO VON GUERICKE
UNIVERSITÄT
MAGDEBURG

MED

MEDIZINISCHE
FAKULTÄT

Forschungsbericht 2023

Institut für Humangenetik

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/INNEN

PD Dr. Ilse Wieland

3. FORSCHUNGSPROFIL

Genetische Ursachen und molekulare Pathophysiologie angeborener Entwicklungsstörungen

- RASopathien (Schwerpunktthema)
- Syndromale Formen glomerulärer Nephropathien
- Erkrankungen durch Defekte von Isoformen des Nuclear Factor 1 (NFI)
- Fraser-Syndrom und verwandte Erkrankungen
- Johansen-Blizzard-Syndrom
- Adams-Oliver-Syndrom
- Verschiedene Formen mentaler Retardierung

Endokrinologie und Wachstum

- Genetik und Pathophysiologie des kongenitalen Hyperinsulinismus
- Wachstumsstörungen / Skelettdysplasien

Neurogenetik

- Molekulargenetische Analyse neuromuskulärer Erkrankungen
- Genetisch bedingte Epilepsien

Tumorgenetik

- Zytogenetische und molekularzytogenetische Charakterisierung von Leukämien
- Hereditäre Tumorprädispositionssyndrome und genetische Dispositionen bei kindlichen Tumoren
- Mosaik-Erkrankungen durch onkogene Mutationen (neurokutane Mosaik-Erkrankungen, vaskuläre Malformationen)

4. SERVICEANGEBOT

Humangenetische Beratung und Begutachtung

Interdisziplinäre Spezialprechstunden

- RASopathien (Noonan-Syndrom und verwandte Erkrankungen, Neurofibromatose)
- Klippel-Feil-Syndrom

- Entwicklungsverzögerung / Mentale Retardierung
- Erbliche Tumorerkrankungen

Molekulargenetische Diagnostik / Analysen

- Gezielte Genanalysen und lokuspezifische Spezialanalysen (Sanger-Sequenzierung, MLPA, Southern-Blot, Fragmentanalysen etc.)
- Multigen-Panel-Analysen für viele Indikationen
- Exom- / Trio-Exom-Sequenzierung
- Mikroarray-Analysen (molekulare Karyotypisierung, Expressionsarrays)
- Transkriptom-Analysen
- Metagenomik

Zytogenetische / molekular-zytogenetische Diagnostik / Analysen

- Prä- und postnatale Chromosomenanalyse
- Spezifische FISH-Analysen
- Tumorzytogenetische und FISH-Analysen in der Leukämiediagnostik

5. METHODIK

Methodik in der Molekulargenetik

- Sanger-Sequenzierung (Kapillar-Sequenzer, Applied Biosystems)
- Next-Generation-Sequenzierung (NGS) (Illumina)
- Mikroarray-Plattform (Affymetrix)
- Southern-Blotting
- Gelelektrophorese
- Spezialmethoden
- Genomeditierung / Mutagenese mit CRISPR/Cas9
- Robotik

Methodik in der Zytogenetik

- Mikroskopische Chromosomenanalysen mit verschiedenen Färbe-Verfahren
- Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung
- Zellkultivierung

6. KOOPERATIONEN

- Universitätsmedizin Greifswald

7. FORSCHUNGSPROJEKTE

Projektleitung: Prof. Dr. Martin Zenker
Kooperationen: Prof. Friedhelm Hildebrandt
Förderer: Haushalt - 01.01.2019 - 31.12.2023

Genetik von syndromalen Formen glomerulärer Nephropathien

Auf der Basis des durch unsere Gruppe identifizierten Defekts von LAMB2 (Laminin beta 2) als Ursache des Pierson-Syndroms (Mikroskopie-kongenitale Nephrose-Syndrom) haben wir die genetische und molekulare Charakterisierung anderer syndromaler Formen glomerulärer Nephropathien aufgenommen. Ein besonderes Augenmerk gilt dem Galloway-Mowat-Syndrom (Nephrose-Mikrozephalie-Syndrom), das sich in den letzten Jahren als zunehmend genetisch heterogen erwiesen hat. Im Rahmen des laufenden Projekts konnten bereits folgende Gene als kausal für syndromale Nephropathien identifiziert werden:

- WDR73: Galloway-Mowat-Syndrom
- OSGEP: Galloway-Mowat-Syndrom
- TP53RK: Galloway-Mowat-Syndrom
- TPRKB: Galloway-Mowat-Syndrom
- LAGE3: Galloway-Mowat-Syndrom
- PRDM15: Galloway-Mowat-Syndrom-like mit Polydaktylie und Trigonocephalie

Weitere genetische Ursachen für syndromale glomeruläre Nephropathien werden erwartet.

Projektleitung: Prof. Dr. Martin Zenker
Förderer: Bund - 01.06.2019 - 31.05.2023

German Network for RASopathy Research (GeNeRARe)

Nationales Forschungsnetzwerk zu RASopathien (Koordinator: Prof. Dr. Martin Zenker) innerhalb der BMBF-geförderten Verbünde zu seltenen Erkrankungen.

- Genotyp-Phänotyp-Analysen bei RASopathien
- Biochemie und Biologie des RAS-Signalwegs
- in vitro Modellierung mit Hilfe von induzierten pluripotenten Stammzellen
- Untersuchungen zu Auswirkungen des gestörten RAS-Signaling in neuroyalen Zellen
- RAS-Signalweg und Seneszenz
- Epidermale Veränderungen durch Störungen des RAS-Signaling
- Molekulare Pathogenese der RASopathie-assoziierten Kardiomyopathie

8. VERÖFFENTLICHUNGEN

BEGUTACHTETE ZEITSCHRIFTENAUFsätze

Boleti, Olga D.; Roussos, Sotirios; Norrish, Gabrielle; Field, Ella; Oates, Stephanie; Tollit, Jennifer; Nepali, Gauri; Bhole, Vinay; Uzun, Orhan; Daubeney, Piers E. F.; Stuart, Graham A.; Fernandes, Precylia; McLeod, Karen; Ilina, Maria; Liaqath, Muhammad Najih Ali; Bharucha, Tara; Donne, Grazia Delle; Brown, Elspeth M.; Linter, Katie; Khodaghalian, Bernadette; Jones, Caroline; Searle, Jonathan; Mathur, Sujeev; Boyd, Nicola; Reindhardt, Zdenka; Duignan, Sophie; Prendiville, Terence; Adwani, Satisch; Zenker, Martin; Wolf, Cordula Maria; Kaski, Juan Pablo

Sudden cardiac death in childhood RASopathy-associated hypertrophic cardiomyopathy - validation of the HCM risk-kids model and predictors of events

International journal of cardiology - Amsterdam [u.a.]: Elsevier Science, Bd. 393 (2023), Artikel 131405, insges. 8 S.

[Imp.fact.: 3.5]

Cano, Ramiro; Abad, María Eugenia; Schanze, Denny; Zenker, Martin; Serafin, Eva; Larralde, Margarita

Happle-Tinschert syndrome variable phenotype as part of the mosaic hedgehog spectrum - report of three cases

Pediatric dermatology - Oxford [u.a.]: Wiley-Blackwell, Bd. 40 (2023), Heft 4, S. 691-694

[Imp.fact.: 1.5]

Erdmann, Hannes; Scharf, Florentine; Gehling, Stefanie; Benet Pagès, Anna; Jakubiczka, Sibylle; Becker, Kerstin; Seipelt, Maria; Kleefeld, Felix; Knop, Karl Christian; Prott, Eva-Christina; Hiebeler, Miriam; Montagnese, Federica; Gläser, Dieter; Vorgerd, Matthias; Hagenacker, Tim; Walter, Maggie C.; Reilich, Peter; Neuhann, Teresa Maria Veronika; Zenker, Martin; Holinski-Feder, Elke; Schoser, Benedikt G.; Abicht, Angela

Methylation of the 4q35 D4Z4 repeat defines disease status in facioscapulohumeral muscular dystrophy

Brain - Oxford : Oxford Univ. Press, Bd. 146 (2023), Heft 4, S. 1388-1402

[Imp.fact.: 14.5]

Hallermayr, Ariane Clarissa; Keßler, Thomas; Fujera, Moritz; Liesfeld, Ben; Bernstein, Samuel; Ameln, Simon; Schanze, Denny; Steinke, Verena; Romic-Pickl, Julia; Neuhann, Teresa Maria Veronika; Holinski-Feder, Elke

Impact of cfDNA reference materials on clinical performance of liquid biopsy NGS assays

Cancers - Basel : MDPI, Bd. 15 (2023), Heft 20, Artikel 5024, insges. 12 S.

[Imp.fact.: 5.2]

Jung, Nikolai Hendrik; Egert-Schwender, Silvia; Schossow, Beate; Kehl, Victoria; Wahlländer, Ute; Brich, Louisa; Janke, Viktoria; Blankenstein, Christiane; Zenker, Martin; Mall, Volker

Improvement of synaptic plasticity and cognitive function in RASopathies - a monocentre, randomized, double-blind, parallel-group, placebo-controlled, cross-over clinical trial (SynCoRAS)

Trials - London : BioMed Central, Bd. 24 (2023), Artikel 383, insges. 10 S.

[Imp.fact.: 2.5]

Kapp, Friedrich; Kretschmer, Stefanie; Beckmann, Cora C. A.; Wäsch, Lena; Molitor, Anne; Carapito, Raphaël; Schubert, Mario; Lucas, Nadja; Conrad, Solène; Poignant, Sylvaine; Isidor, Bertrand; Rohlf, Meino; Kisaarslan, Ayşenur Paç; Schanze, Denny; Zenker, Martin; Schmitt-Graeff, Annette; Strahm, Brigitte; Peters, Anke M. J.; Yoshimi-Nöllke, Ayami; Driever, Wolfgang; Zillinger, Thomas; Günther, Claudia; Maharana, Shovamayee; Guan, Kaomei; Klein, Christoph; Ehl, Stephan; Niemeyer, Charlotte M.; Unal, Ekrem; Bahram, Seiamak; Hauck, Fabian; Lee-Kirsch, Min Ae; Speckmann, Carsten

C-terminal variants in CDC42 drive type I interferon-dependent autoinflammation in NOCARH syndrome reversible by ruxolitinib

Clinical immunology - San Diego, Calif. : Elsevier, Bd. 256 (2023), Artikel 109777

[Imp.fact.: 8.6]

Kleemann, Karolin; Pietras, Jan Patrick; Hofbeck, Michael; Kutschka, Ingo; Zenker, Martin; Kensah, George

In-vitro-Modellierung der Noonan-Syndrom-assoziierten Kardiomyopathie - Neue Einblicke in die myokardiale Pathophysiologie und Effekte der Inhibition des hyperaktiven RAS/MAPK-Signalwegs - In vitro modeling of Noonan syndrome-associated cardiomyopathy - new insights into the myocardial pathophysiology and effects of

inhibition of the hyperactive RAS/MAPK signaling pathway

Zeitschrift für Herz-, Thorax- und Gefässchirurgie - Darmstadt : Steinkopff, Bd. 37 (2023), Heft 3/4, S. 164-171
[Imp.fact.: 0.1]

Lehr, Konrad; Nikitina, Darja; Vílchez-Vargas, Ramiro; Steponaitiene, Ruta; Thon, Cosima; Skieceviciene, Jurgita; Schanze, Denny; Zenker, Martin; Malfertheiner, Peter; Kupčinskas, Juozas; Link, Alexander

Microbial composition of tumorous and adjacent gastric tissue is associated with prognosis of gastric cancer
Scientific reports - [London]: Macmillan Publishers Limited, part of Springer Nature, Bd. 13 (2023), Artikel 4640, insges. 11 S.

[Imp.fact.: 4.6]

Liu, Tsai-Ling; Lin, Shuan-Pei; Zenker, Martin; Chen, Tung-Ying; Chang, Jui-Hsing; Lin, Chun-Chen; Tsai, Jeng-Daw

X-linked recessive Galloway-Mowat syndrome 2 caused by a specific LAGE3 variant

Pediatrics and neonatology - [Singapore]: Elsevier, Bd. 64 (2023), Heft 2, S. 208-209
[Imp.fact.: 2.1]

Mensah, Martin Atta; Niskanen, Henri; Magalhaes, Alexandre P.; Basu, Shaon; Kircher, Martin; Sczakiel, Henrike Lisa; Reiter, Alisa M. V.; Elsner, Jonas; Meinecke, Peter; Biskup, Saskia; Chung, Brian H. Y.; Dombrowsky, Gregor; Eckmann-Scholz, Christel; Hitz, Marc-Phillip; Hoischen, Alexander; Holterhus, Paul-Martin; Hülsemann, Wiebke; Kahrizi, Kimia; Kalscheuer, Vera M.; Kan, Anita; Krumbiegel, Mandy; Kurth, Ingo; Leubner, Jonas; Longardt, Ann Caroli; Moritz, Jörg Detlev; Najmabadi, Hossein; Skipalova, Karolina; Blok, Lot Snijders; Tzschach, Andreas; Wiedersberg, Eberhard; Zenker, Martin; Garcia-Cabau, Carla; Buschow, René; Salvatella, Xavier; Kraushar, Matthew L.; Mundlos, Stefan; Caliebe, Almuth; Spielmann, Malte; Horn, Denise; Hnisz, Denes

Aberrant phase separation and nucleolar dysfunction in rare genetic diseases

Nature <London>- London [u.a.]: Nature Publ. Group, Bd. 614 (2023), Heft 7948, S. 564-571

[Imp.fact.: 64.8]

Molz, Barbara; Herbik, Anne; Baseler, Heidi A.; Best, Peter; Raz, Noa; Gouws, Andre; Ahmadi, Khazar; Lowndes, Rebecca; McLean, Rebecca J.; Gottlob, Irene; Kohl, Susanne; Choritz, Lars; Maguire, John; Kanowski, Martin; Käsmann-Kellner, Barbara; Wieland, Ilse; Banin, Eyal; Levin, Netta; Morland, Antony B.; Hoffmann, Michael B.

Achromatopsia-visual cortex stability and plasticity in the absence of functional cones

Investigative ophthalmology & visual science - Rockville, Md. : ARVO, Bd. 64 (2023), Heft 13, Artikel 23, insges. 12 S.

[Imp.fact.: 4.4]

Nakhaeirad, Saeideh; Haghghi, Fereshteh; Bazgir, Farhad; Dahlmann, Julia; Busley, Alexandra Viktoria; Buchholzer, Marcel; Kleemann, Karolin; Schänzer, Anne; Borchardt, Andrea; Hahn, Andreas; Kötter, Sebastian; Schanze, Denny; Anand, Ruchika; Funk, Florian Konrad Alexander; Kronenbitter, Annette; Scheller, Jürgen; Piekorz, Roland P.; Reichert, Andreas; Volleth, Marianne; Wolf, Matthew J.; Cirstea, Ion Cristian; Gelb, Bruce D.; Tartaglia, Marco; Schmitt, Joachim Paul Rüdiger; Krüger, Martina; Kutschka, Ingo; Cyganek, Lukas; Zenker, Martin; Kensah, George; Ahmadian, Mohammad Reza

Molecular and cellular evidence for the impact of a hypertrophic cardiomyopathy-associated RAF1 variant on the structure and function of contractile machinery in bioartificial cardiac tissues

Communications biology - London : Springer Nature, Bd. 6 (2023), Artikel 657, insges. 18 S.

[Imp.fact.: 5.9]

Niemann, Annika; Boudriot, Anett; Brett, Birgit; Fritzsch, Christiane; Götz, Dorit; Haase, Roland; Höhne, Sibylle; Jorch, Gerhard; Köhn, Andrea; Lux, Anke; Zenker, Martin; Rißmann, Anke

Impact of the COVID-19 pandemic regulations on the health status and medical care of children with trisomy 21 - a parent survey in central Germany - Auswirkungen der COVID-19-Pandemie auf Gesundheitszustand und Versorgung von Kindern mit Trisomie 21 - eine Elternbefragung in Mitteldeutschland

Klinische Pädiatrie - Stuttgart : Thieme, Bd. 235 (2023), Heft 1, S. 31-37

[Imp.fact.: 1.236]

Radetti, Giorgio; Edouard, Thomas; Mazzanti, Laura; Tartaglia, Marco; Zenker, Martin

Editorial - endocrine aspects of Noonan syndrome and related syndromes

Frontiers in endocrinology - Lausanne : Frontiers Research Foundation, Bd. 13 (2023), Artikel 1127686, insges. 2 S.

[Imp.fact.: 5.2]

Schmidt, Vanessa Franziska; Masthoff, Max; Vielsmeier, Veronika; Seebauer, Caroline Theresa; Cangir, Özlem; Meyer, Lutz; Mükke, Antje; Lang, Werner; Schmid, Axel; Sporns, Peter B.; Brill, Richard; Wohlgemuth, Walter A.; Silva, Natascha Platz Batista; Seidensticker, Max; Schinner, Regina; Küppers, Julia; Häberle, Beate; Haubner, Frank Joachim; Ricke, Jens; Zenker, Martin; Kimm, Melanie Alexandra; Wildgruber, Moritz

Clinical outcome and quality of life of multimodal treatment of extracranial arteriovenous malformations - the APOLLON study protocol

CardioVascular and interventional radiology - Berlin : Springer, Bd. 46 (2023), Heft 1, S. 142-151

[Imp.fact.: 2.9]

Venger, Kateryna; Elbracht, Miriam; Carlens, Julia; Deutz, Peter; Zeppernick, Felix; Lassay, Lisa; Kratz, Christian Peter; Zenker, Martin; Kim, Jung-Woo; Stewart, Douglas R.; Wieland, Ilse; Schultz, Kris Ann P.; Schwerk, Nicolaus; Kurth, Ingo; Kontny, Udo

Unusual phenotypes in patients with a pathogenic germline variant in DICER1

Familial cancer - Dordrecht [u.a.]: Springer Science + Business Media B.V, Bd. 22 (2023), Heft 4, S. 475-480

[Imp.fact.: 2.2]

Vogel, Katrin; Arra, Aditya; Lingel, Holger; Bretschneider, Dirk; Prätsch, Florian; Schanze, Denny; Zenker, Martin; Balk, Silke; Bruder, Dunja; Geffers, Robert; Hachenberg, Thomas; Arens, Christoph; Brunner-Weinzierl, Monika

Bifidobacteria shape antimicrobial T-helper cell responses during infancy and adulthood

Nature Communications - [London]: Nature Publishing Group UK, Bd. 14 (2023), Artikel 5943, insges. 13 S.

[Imp.fact.: 16.6]

Volleth, Marianne; Greilhuber, Johann; Heller, Klaus-Gerhard; Müller, Stefan C.; Yong, Hoi-Sen; Loidl, Josef

Increased genome size is caused by heterochromatin addition in two non-related bat species, *Hesperoptenus doriae* and *Philetor brachypterus* (Vespertilionidae, Chiroptera, Mammalia)

Chromosoma - Berlin : Springer, Bd. 132 (2023), Heft 4, S. 269-288

[Imp.fact.: 1.6]

Volleth, Marianne; Heller, Klaus-Gerhard; Tidemann, Christopher; Yong, Hoi-Sen; Göpfert, Martin Cornelius; Müller, Stefan

Karyotype evolution in Vespertilioidea - centromere repositioning and inversions in Molossidae (Chiroptera, Mammalia)

Acta chiropterologica - Warszawa : Acad., Bd. 25 (2023), Heft 1, S. 1-33

[Imp.fact.: 1.0]

Volleth, Marianne; Mayer, Frieder; Heller, Klaus-Gerhard; Müller, Stefan; Fahr, Jakob

Karyotype comparison of five African Vespertilionini species with comments on phylogenetic relationships and proposal of a new subtribe

Acta chiropterologica - Warszawa : Acad., Bd. 25 (2023), Heft 1, S. 35-52

[Imp.fact.: 1.0]

Zenker, Martin; Mohnike, Klaus; Palm, Katja

Syndromic forms of congenital hyperinsulinism

Frontiers in endocrinology - Lausanne : Frontiers Research Foundation, Bd. 14 (2023), Artikel 1013874, insges. 19 S.

[Imp.fact.: 5.2]

BEGUTACHTETE BUCHBEITRÄGE

Witt, Heiko B. G.; Zenker, Martin

Congenital and inherited anomalies of the pancreas

The pancreas , Fourth edition - Hoboken, NJ : John Wiley & Sons, Inc ; Beger, Hans G. *1936-* . - 2023, S. 23-31

ABSTRACTS

Engel, Katharina; Berisha, Mirjeta; Schalk, Enrico; Pelz, Antje-Friederike; Kahl, Christoph; Mougiaakos, Dimitrios

A rare occurrence of Philadelphia chromosome positive T-cell lymphoblastic leukemia - a case report

Oncology research and treatment - Basel : Karger, Bd. 46 (2023), Heft suppl 5, S. 266, Artikel P756

[Imp.fact.: 2.4]

Hipler, Noam; Lehr, Konrad; Thon, Cosima; Schanze, Denny; Zenker, Martin; Obst, Wilfried; Keitel-Anselmino, Verena; Weigt, Jochen; Link, Alexander

Mikrobiomveränderungen in Gallengangsstents bei Patienten mit Gallengangserkrankungen

Die Innere Medizin - Berlin : Springer Medizin, Bd. 64 (2023), Heft Supplement, S. S26, Artikel PS023

[Imp.fact.: 0.6]

Lederer, Theresa; Lehr, Konrad; Thon, Cosima; Schanze, Denny; Zenker, Martin; Canbay, Ali E.; Keitel-Anselmino, Verena; Link, Alexander

Systematische Analyse von microRNA als potenzielle Biomarker im Stuhl und ein neuer Ansatz zur endogenen miRNA-Normalisierung

Zeitschrift für Gastroenterologie - Stuttgart [u.a.]: Thieme, Bd. 61 (2023), Heft 8, S. e425

[Imp.fact.: 1.3]

Leenders, Erika; Kocherscheid, Luisa; Pantaleoni, Francesca; Pouvreau, Nathalie; Lißewski, Christina Antonia; Kamphausen, Susanne Barbara; Brinkmann, Julia; Bonnard, Alice; Schanze, Denny; Dentici, Marialisa; Digilio, Maria Cristina; Mazzanti, Laura; Kayserili, Hülya; Simsek-Kiper, Pelin Ozlem; Seidel, Heide; Kutsche, Kerstin; Fleisher, Nicole; Koolen, David Aljosja; Chung, Brian Hon Yin; Fung, Jasmine; Larson, Austin; Minasi, Lysa; Hsieh, Tzung-Chien; Krawitz, Peter; Shinawi, Marwan; Bever, Yolande; Boute, Odile; Engels, Hartmut; Grootenhuis, Maike; Rinne, Tuula; Gripp, Karen W.; Cavé, Hélène; Wessels, Marja W.; Verloes, Alain; Tartaglia, Marco; Zenker, Martin

Further delineation of the phenotype of Noonan syndrome with loose anagen hair due to de novo missense variants in the PPP1CB gene

European journal of human genetics - Basingstoke : Stockton Press, Bd. 31 (2023), Heft Suppl 1, S. 233-234, Artikel EP12.054

[Imp.fact.: 5.2]

Lehr, Konrad; Lange, Undine Gabriele; Hipler, Noam; Hoffmeister, Albrecht; Feisthammel, Jürgen; Buchloh, Dorina Christin; Schanze, Denny; Zenker, Martin; Link, Alexander; Jansen-Winkel, Boris

Veränderungen des mukosalen Mikrobioms bei Patienten mit Anastomoseninsuffizienz nach Resektion von kolorektalen Karzinomen

Zeitschrift für Gastroenterologie - Stuttgart [u.a.]: Thieme, Bd. 61 (2023), Heft 8, S. e512-e513

[Imp.fact.: 1.3]

Richter, Katharina; Cloppenborg, Thomas; Horvath, Judit; Wieland, Ilse; Wörmann, Friedrich Gerrit; Bien, Christian G.; Kalbhenn, Thilo; Polster, Tilman

Zweizeitige Hemisphärotomie bei komplexer Hemimegalenzephalie bei zwei Patienten mit PIK3CA-Related-Overgrowth-Spectrum (PROS)

Clinical epileptology - Berlin : Springer Medizin Verlag GmbH, Bd. 36 (2023), Heft Suppl 1, S. S85-S86, Artikel eP104

[Imp.fact.: 0.5]

DISSERTATIONEN

Abdelfattah, Fatima; Zenker, Martin [AkademischeR BetreuerIn]

Monogenic causes of severe fetal abnormalities leading to prenatal or perinatal lethality - lessons from Neu-Laxova syndrome

Magdeburg: Universitätsbibliothek, Dissertation Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Fakultät für Naturwissenschaften 2023, 1 Online-Ressource (XI, 172 Seiten, 5,72 MB) ;
[Literaturverzeichnis: Seite 110-120]

Ulrich, Maximilian; Wieland, Ilse [ErwähnteR]; Rössler, Jochen [ErwähnteR]

Mutationen von Genen des RAS-MAPK-Signalweges in kongenitalen Nävi

Magdeburg: Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, 2022, Dissertation Universität Magdeburg 2023, 5 ungezählte Blätter, 76 Blätter