

Journalbeiträge

1. Auber B, Bruemmer V, Zoll B, Burfeind P, Boehm D, Liehr T, Brockmann K, Wilichowski E, Argyriou L, Bartels I (2009) Identification of subtelomeric genomic imbalances and breakpoint mapping with quantitative PCR in 296 individuals with congenital defects and/or mental retardation. *Mol Cytogenet*, 2: 10.
2. Bast T, Ludwig HC, Mücke KH, Voss W, Brockmann K (2009) Notfälle bei behinderten Kindern. *Notfallmedizin up2date*, 4: 157-78.
3. Brendel C, Klahold E, Gärtner J, Huppke P (2009) Suppression of nonsense mutations in Rett syndrome by aminoglycoside antibiotics. *Pediatr Res (Internet-Ausgabe)*, 65: 520-3.
4. Brockmann K, Gröschel S, Dreha-Kulaczewski S, Reinhardt K, Gärtner J, Dechent P (2009) Unilateral dilation of virchow-robin spaces in early childhood. *NEUROPEDIATRICS*, 40(5): 234-8.
5. Brockmann K (2009) The expanding phenotype of GLUT1-deficiency syndrome. *Brain Dev-Jpn (Internet-Ausgabe)*, 31: 545-52.
6. Brockmann K, Backes H, Auber B, Kriebel T, Stellmer F, Zoll B (2009) Overlap of Moebius and oromandibular limb hypogenesis syndrome with gastroschisis and pulmonary hypoplasia. *Am J Med Genet A (Internet-Ausgabe)*, 149A(12): 2832-7.
7. Chiu YH, Hornsey MA, Klinge L, Jørgensen LH, Laval SH, Charlton R, Barresi R, Straub V, Lochmüller H, Bushby K (2009) Attenuated muscle regeneration is a key factor in dysferlin-deficient muscular dystrophy. *Hum Mol Genet (Internet-Ausgabe)*, 18(11): 1976-89.
8. Denora PS, Schlesinger D, Casali C, Kok F, Tessa A, Boukhris A, Azzedine H, Dotti MT, Bruno C, Truchetto J, Biancheri R, Fedirko E, Di Rocco M, Bueno C, Malandrini A, Battini R, Sickl E, de Leva MF, Boespflug-Tanguy O, Silvestri G, Simonati A, Said E, Ferbert A, Criscuolo C, Heinemann K, Modoni A, Weber P, Palmeri S, Plasilova M, Pauri F, Cassandrini D, Battisti C, Pini A, Tosetti M, Hauser E, Masciullo M, Di Fabio R, Piccolo F, Denis E, Cioni G, Massa R, Della Giustina E, Calabrese O, Melone MAB, De Michele G, Federico A, Bertini E, Durr A, Brockmann K, van der Knaap MS, Zatz M, Filla A, Brice A, Stevanin G, Santorelli FM (2009) Screening of ARHSP-TCC patients expands the spectrum of SPG11 mutations and includes a large scale gene deletion. *Hum Mutat (Internet-Ausgabe)*, 30(3): E500-19.
9. Dierks T, Schlotawa L, Frese MA, Radhakrishnan K, von Figura K, Schmidt B (2009) Molecular basis of multiple sulfatase deficiency, mucopolidosis II/III and Niemann-Pick C1 disease - Lysosomal storage disorders caused by defects of non-lysosomal proteins. *BIOCHIM BIOPHYS ACTA*, 1793(4): 710-25.
10. Dreha-Kulaczewski Steffi F, Helms G, Dechent P, Hofer S, Gärtner J, Frahm J (2009) Serial proton MR spectroscopy and diffusion tensor imaging in infantile Baló's concentric sclerosis. *NEURORADIOLOGY*, 51(2): 113-21.
11. Feldhammer M, Durand S, Mrázová L, Boucher RM, Laframboise R, Steinfeld R, Wraith JE, Michelakakis H, van Diggelen OP, Hřebíček M, Kmoch S, Pshezhetsky AV (2009) Sanfilippo syndrome type C: mutation spectrum in the heparan sulfate acetyl-CoA: alpha-glucosaminide N-acetyltransferase (HGSNAT) gene. *Hum Mutat (Internet-Ausgabe)*, 30(6): 918-25.
12. Heinrich S, Brockmann K (2009) Ein 14-jähriger Junge mit Sensibilitätsstörungen am rechten Oberschenkel. *Kinderärztl Prax*, 80: 213-215.
13. Henneke M, Diekmann S, Ohlenbusch A, Kaiser J, Engelbrecht V, Kohlschütter A, Krätzner R, Madruga-Garrido M, Mayer M, Opitz L, Rodriguez D, Rüschemdorf F, Schumacher J, Thiele H, Thoms S, Steinfeld R, Nürnberg P, Gärtner J (2009) RNASET2-deficient cystic leukoencephalopathy resembles congenital cytomegalovirus brain infection. *Nat Genet (Internet-Ausgabe)*, 41(7): 773-5.
14. Huppke P, Gärtner J (2009) Einsatz von Interferon  $\beta$ -1b bei kindlicher Multipler Sklerose. *AKTUEL NEUROL*, S3: 271-273.
15. Huppke P, Heise A, Rostasy K, Huppke B, Gärtner J (2009) Immunoglobulin therapy in idiopathic hypothalamic dysfunction. *PEDIATR NEUROL*, 41(3): 232-4.
16. Knöll R, Kostin S, Klede S, Savvatis K, Klinge L, Stehle I, Gunkel S, Kötter S, Babicz K, Sohns M, Miodic S, Didié M, Knöll G, Zimmermann WH, Thelen P, Bickeböller H, Maier L, Schaper W, Schaper J, Kraft T, Tschöpe C, Linke WA, Chien KR (2009) A common MLP (muscle LIM protein) variant is associated with cardiomyopathy. *Circ Res (Internet-Ausgabe)*, DOI: 10.1161/CIRCRESAHA.109.206243; DOI: 10.1161/CIRCRESAHA.109.206243.
17. Kohlschütter A, Bley A, Brockmann K, Gärtner J, Krägeloh-Mann I, Rolfs A, Schöls L (2009) Leukodystrophies and other genetic metabolic leukoencephalopathies in children and adults. *Brain Dev-Jpn (Internet-Ausgabe)*, -: -.
18. Krause C, Rosewich H, Gärtner J (2009) Rational diagnostic strategy for Zellweger syndrome spectrum patients. *Eur J Hum Genet (Internet-Ausgabe)*, 17(6): 741-8.
19. Lenk C, Koch P, Zappel H, Wiesemann C (2009) Off-label, off-limits? Parental awareness and attitudes towards off-label use in paediatrics. *Eur J Pediatr (Internet-Ausgabe)*, 168(12): 1473-8.

20. Majora M, Wittkamp T, Schuermann B, Schneider M, Franke S, Grether-Beck S, Wilichowski E, Bernerd F, Schroeder P, Krutmann J (2009) Functional consequences of mitochondrial DNA deletions in human skin fibroblasts: increased contractile strength in collagen lattices is due to oxidative stress-induced lysyl oxidase activity. *Am J Pathol* (Internet-Ausgabe), 175(3): 1019-29.
21. Manegold C, Hoffmann G, Degen I, Ikonomidou H, Knust A, Laaß M, Pritsch M, Wilichowski E, Hörster F (2009) Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, drug therapy and follow-up. *J Inher Metab Dis* (Internet-Ausgabe), 32(3): 371-380.
22. Pal A, Kraetzner R, Gruene T, Grapp M, Schreiber K, Grønberg M, Urlaub H, Becker S, Asif AR, Gärtner J, Sheldrick GM, Steinfeld R (2009) Structure of tripeptidyl-peptidase I provides insight into the molecular basis of late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis. *J BIOL CHEM*, 284(6): 3976-84.
23. Reinhardt K, Grapp M, Schlachter K, Brück W, Gärtner J, Steinfeld R (2009) Novel CLN8 mutations confirm the clinical and ethnic diversity of late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis. *Clin Genet* (Internet-Ausgabe), -: -.
24. Rice GI, Bond J, Asipu A, Brunette RL, Manfield IW, Carr IM, Fuller JC, Jackson RM, Lamb T, Briggs TA, Ali M, Gornall H, Couthard LR, Aeby A, Attard-Montalto SP, Bertini E, Bodemer C, Brockmann K, Brueton LA, Corry PC, Desguerre I, Fazzi E, Cazorla AG, Gener B, Hamel BCJ, Heiberg A, Hunter M, van der Knaap MS, Kumar R, Lagae L, Landrieu PG, Lourenco CM, Marom D, McDermott MF, van der Merwe W, Orcesi S, Prendiville JS, Rasmussen M, Shalev SA, Soler DM, Shinawi M, Spiegel R, Tan TY, Vanderver A, Wakeling EL, Wassmer E, Whittaker E, Lebon P, Stetson DB, Bonthron DT, Crow YJ (2009) Mutations involved in Aicardi-Goutières syndrome implicate SAMHD1 as regulator of the innate immune response. *Nat Genet* (Internet-Ausgabe), 41(7): 829-32.
25. Rucktäschel R, Thoms S, Sidorovitch V, Halbach A, Pechlivanis M, Volkmer-Engert R, Alexandrov K, Kuhlmann J, Rottensteiner H, Erdmann R (2009) Farnesylation of pex19p is required for its structural integrity and function in peroxisome biogenesis. *J BIOL CHEM*, 284(31): 20885-96.
26. Schinner S, Krätzner R, Baun D, Dickel C, Blume R, Oetjen E (2009) Inhibition of human insulin gene transcription by peroxisome proliferator-activated receptor gamma and thiazolidinedione oral antidiabetic drugs. *Brit J Pharmacol* (Internet-Ausgabe), 157(5): 736-45.
27. Schneider A, Hasan A, Hirschel S, Wilhelm C, Kohlhase J, Falkai P, Gärtner J, Steinfeld R, Wobrock T, Degner D (2009) A novel mutation of the arylsulfatase A gene in late-onset metachromatic leukodystrophy. *J Clin Psychiat* (Internet-Ausgabe), 70(12): 1724-5.
28. Stachon A, Aweimer A, Stachon T, Tannapfel A, Thoms S, Ubrig B, Köller M, Krieg M, Truss MC (2009) Secretion of soluble VEGF receptor 2 by microvascular endothelial cells derived by human benign prostatic hyperplasia. *Growth Factors* (Internet-Ausgabe), 27(2): 71-8.
29. Stark W, Gärtner J (2009) Multiple Sklerose im Kindes- und Jugendalter. *MONATSSCHR KINDERH*, 157: 67-80.
30. Stark W, Naxer S, Brockmann K (2009) Ein 7-jähriges Mädchen mit akuter Sehinderung eines Auges. *Kinderärztl Prax*, 80(5): 364-8.
31. Steinfeld R, Grapp M, Kraetzner R, Dreha-Kulaczewski S, Helms G, Dechent P, Wevers R, Grosso S, Gärtner J (2009) Folate receptor alpha defect causes cerebral folate transport deficiency: a treatable neurodegenerative disorder associated with disturbed myelin metabolism. *Am J Hum Genet* (Internet-Ausgabe), 85(3): 354-63.
32. Thoms S, Grønberg S, Gärtner J (2009) Organelle interplay in peroxisomal disorders. *TRENDS MOL MED*, 15(7): 293-302.

## Buchbeiträge

1. Brockmann K (2009) Zerebrale Anfälle und Epilepsien. In: Schlack H, Thyen U, von Kries R (Hg.) *Sozialpädiatrie - Gesundheitswissenschaft und pädiatrischer Alltag*. Springer Verlag, Heidelberg, 249-259.
2. Brockmann K, Karch D (2009) Zerebralpareesen. In: Schlack H, Thyen U, von Kries R (Hg.) *Sozialpädiatrie - Gesundheitswissenschaft und pädiatrischer Alltag*. Springer Verlag, Heidelberg, 260-273.
3. Brockmann K, Müller-Felber W (2009) Facialisparesie. In: Heinen F (Hg.) *Pädiatrische Neurologie*. Kohlhammer Verlag, Stuttgart, 369-372.
4. Brockmann K, Rostasy K (2009) Neuritis nervi optici. In: Heinen F (Hg.) *Pädiatrische Neurologie*. Kohlhammer Verlag, Stuttgart, 373-376.
5. Brockmann K, Wang D, De Vivo DC (2009) Glut-1 Deficiency Syndrome. In: Lang F (Hg.) *Encyclopedia of Molecular Mechanisms of Disease*. Springer Verlag, Heidelberg, 721-23.
6. Huppke P (2009) Rett Syndrom. In: Heinen F (Hg.) *Pädiatrische Neurologie*. Kohlhammer Verlag, Stuttgart, 464-467.
7. Huppke P (2009) Rett Syndrome. In: Lang F (Hg.) *Encyclopedia of Molecular Mechanisms of Disease*. Springer Verlag, Heidelberg, 1850-1.

8. Müller-Felber W, Rautenstrauß B, Brockmann K (2009) Neuropathien. In: Heinen F (Hg.) Pädiatrische Neurologie. Kohlhammer Verlag, Stuttgart, 618-622.
9. Röbl M, Henze V (2009) Bewegung. In: Bitzer, Walter, Lingner, Schwartz (Hg.) Kindergesundheit stärken: Vorschläge zur Optimierung von Prävention und Versorgung. Springer Verlag, Heidelberg, 170-177.
10. Steinfeld R, Gärtner J (2009) Peroxisomale Erkrankungen. In: Korinthenberg R, PanteliadisCP, Hagel C (Hg.) Neuropädiatrie: Evidenzbasierte Therapie. Urban & Fischer Verlag, München, 97-102.
11. Zirn B (2009) Die Genetische Sprechstunde. In: Zirn B (Hg.) Die Genetische Sprechstunde. Springer Verlag, Heidelberg, 1-147.

#### **Medizinische Dissertationen**

1. Kalz F, Dr. med., Diffusion Tensor Imaging als möglicher prognostischer Faktor in der Diagnostik der X-chromosomalen Adrenoleukodystrophie. Dissertation Universität Göttingen 2009.
2. Piepkorn M, Dr. med., Monozyten-/Makrophagenaktivierung und -differenzierung in entzündlichen Muskelerkrankungen bei Kindern und bei Erwachsenen. Dissertation Universität Göttingen 2009.