

Journalbeiträge

1. Appelqvist H, Johansson AC, Linderöth E, Johansson U, Antonsson B, Steinfeld R, Kågedal K, Ollinger K (2012) Lysosome-mediated apoptosis is associated with cathepsin D-specific processing of bid at Phe24, Trp48, and Phe183. *ANN CLIN LAB SCI*, 42(3): 231-42.
2. Binder G, Grathwol S, von Loeper K, Blumenstock G, Kaulitz R, Freiberg C, Weibel M, Lissewski C, Zenker M, Paul T (2012) Health and quality of life in adults with Noonan syndrome. *J PEDIATR-US*, 161(3): 501-505.e1.
3. Dreha-Kulaczewski SF, Brockmann K, Henneke M, Dechent P, Wilken B, Gärtner J, Helms G (2012) Assessment of myelination in hypomyelinating disorders by quantitative MRI. *J MAGN RESON IMAGING*, 36(6): 1329-38.
4. Grapp M, Just IA, Linnankivi T, Wolf P, Lücke T, Häusler M, Gärtner J, Steinfeld R (2012) Molecular characterization of folate receptor 1 mutations delineates cerebral folate transport deficiency. *BRAIN*, 135(Pt 7): 2022-31.
5. Grünert SC, Müllerleile S, de Silva L, Barth M, Walter M, Walter K, Meissner T, Lindner M, Ensenauer R, Santer R, Bodamer OA, Baumgartner MR, Brunner-Krainz M, Karall D, Haase C, Knerr I, Marquardt T, Hennermann JB, Steinfeld R, Beblo S, Koch HG, Konstantopoulou V, Scholl-Bürgi S, van Teeffelen-Heithoff A, Suormala T, Sperl W, Kraus JP, Superti-Furga A, Schwab KO, Sass JO (2012) Propionic acidemia: neonatal versus selective metabolic screening. *J INHERIT METAB DIS*, 35(1): 41-9.
6. Haack TB, Haberberger B, Frisch EM, Wieland T, Iuso A, Gorza M, Strecker V, Graf E, Mayr JA, Herberg U, Hennermann JB, Klopstock T, Kuhn KA, Ahting U, Sperl W, Wilichowski E, Hoffmann GF, Tesarova M, Hansikova H, Zeman J, Plecko B, Zeviani M, Wittig I, Strom TM, Schuelke M, Freisinger P, Meitinger T, Prokisch H (2012) Molecular diagnosis in mitochondrial complex I deficiency using exome sequencing. *J MED GENET*, 49(4): 277-83.
7. Hennes E, Zotter S, Dorninger L, Hartmann H, Häusler M, Huppke P, Jacobs J, Kraus V, Makowski C, Schlachter K, Ulmer H, van Baalen A, Koch J, Gotwald T, Rostasy K (2012) Long-term outcome of children with acute cerebellitis. *NEURO-PEDIATRICS*, 43(5): 240-8.
8. Hillebrand M, Gersting SW, Lotz-Havla AS, Schäfer A, Rosewich H, Valerius O, Muntau AC, Gärtner J (2012) Identification of a new fatty acid synthesis-transport machinery at the peroxisomal membrane. *J BIOL CHEM*, 287(1): 210-21.
9. Huppke P, Brendel C, Kalscheuer V, Korenke GC, Marquardt I, Freisinger P, Christodoulou J, Hillebrand M, Pitelet G, Wilson C, Gruber-Sedlmayr U, Ullmann R, Haas S, Elpeleg O, Nürnberg G, Nürnberg P, Dad S, Møller LB, Kaler SG, Gärtner J (2012) Mutations in SLC33A1 cause a lethal autosomal-recessive disorder with congenital cataracts, hearing loss, and low serum copper and ceruloplasmin. *AM J HUM GENET*, 90(1): 61-8.
10. Huppke P, Brendel C, Korenke GC, Marquardt I, Donsante A, Yi L, Hicks JD, Steinbach PJ, Wilson C, Elpeleg O, Møller LB, Christodoulou J, Kaler SG, Gärtner J (2012) Molecular and biochemical characterization of a unique mutation in CCS, the human copper chaperone to superoxide dismutase. *HUM MUTAT*, 33(8): 1207-15.
11. Kraus JP, Spector E, Venezia S, Estes P, Chiang PW, Creadon-Swindell G, Müllerleile S, de Silva L, Barth M, Walter M, Walter K, Meissner T, Lindner M, Ensenauer R, Santer R, Bodamer OA, Baumgartner MR, Brunner-Krainz M, Karall D, Haase C, Knerr I, Marquardt T, Hennermann JB, Steinfeld R, Beblo S, Koch HG, Konstantopoulou V, Scholl-Bürgi S, van Teeffelen-Heithoff A, Suormala T, Ugarte M, Sperl W, Superti-Furga A, Schwab KO, Grünert SC, Sass JO (2012) Mutation analysis in 54 propionic acidemia patients. *J INHERIT METAB DIS*, 35(1): 51-63.
12. Lescher J, Paap F, Schultz V, Redenbach L, Scheidt U, Rosewich H, Nessler S, Fuchs E, Gärtner J, Brück W, Junker A (2012) MicroRNA regulation in experimental autoimmune encephalomyelitis in mice and marmosets resembles regulation in human multiple sclerosis lesions. *J NEUROIMMUNOL*, 246(1-2): 27-33.
13. Ohlenbusch A, Edvardson S, Skorpen J, Bjornstad A, Saada A, Elpeleg O, Gärtner J, Brockmann K (2012) Leukoencephalopathy with accumulated succinate is indicative of SDHAF1 related complex II deficiency. *ORPHANET J RARE DIS*, 7: 69.
14. Otzen M, Rucktäschel R, Thoms S, Emmrich K, Krikken AM, Erdmann R, van der Klei IJ (2012) Pex19p contributes to peroxisome inheritance in the association of peroxisomes to Myo2p. *TRAFFIC*, 13(7): 947-59.
15. Pandolfo M, Depondt C, Huppke P (2012) Periventricular heterotopia: identifying homogeneity among heterogeneity. *NEUROLOGY*, 79(12): 1192-3.
16. Poll-The BT, Gärtner J (2012) Clinical diagnosis, biochemical findings and MRI spectrum of peroxisomal disorders. *BICHIM BIOPHYS ACTA*, 1822(9): 1421-9.
17. Quentin T, Steinmetz M, Poppe A, Thoms S (2012) Metformin differentially activates ER stress signaling pathways without inducing apoptosis. *DIS MODEL MECH*, 5(2): 259-69.
18. Rivière JB, Mirzaa GM, O'Roak BJ, Beddaoui M, Alcantara D, Conway RL, St-Onge J, Schwartzentruber JA, Gripp KW, Nikkel SM, Worthylake T, Sullivan CT, Ward TR, Butler HE, Kramer NA, Albrecht B, Armour

- CM, Armstrong L, Caluseriu O, Cytrynbaum C, Drolet BA, Innes AM, Lauzon JL, Lin AE, Mancini GMS, Meschino WS, Reggin JD, Saggari AK, Lerman-Sagie T, Uyanik G, Weksberg R, Zirn B, Beaulieu CL, Finding of Rare Disease Genes (FORGE) Canada Consortium, Majewski J, Bulman DE, O'Driscoll M, Shendure J, Graham JM, Boycott KM, Dobyns WB (2012) De novo germline and postzygotic mutations in AKT3, PIK3R2 and PIK3CA cause a spectrum of related megalencephaly syndromes. *NAT GENET*, 44(8): 934-40.
19. Röbl M, Lingen M (2012) Extreme Adipositas im Kindes- und Jugendalter: besonderer Lebensstil oder Kindesvernachlässigung? *Kinderärztl Prax*, 83: 227-230.
 20. Rosewich H, Thiele H, Ohlenbusch A, Maschke U, Altmüller J, Frommolt P, Zirn B, Ebinger F, Siemes H, Nürnberg P, Brockmann K, Gärtner J (2012) Heterozygous de-novo mutations in ATP1A3 in patients with alternating hemiplegia of childhood: a whole-exome sequencing gene-identification study. *LANCET NEUROL*, 11(9): 764-73.
 21. Rostasy K, Mader S, Schanda K, Huppke P, Gärtner J, Kraus V, Karenfort M, Tibussek D, Blaschek A, Bajer-Kornek B, Leitz S, Schimmel M, Di Pauli F, Berger T, Reindl M (2012) Anti-myelin oligodendrocyte glycoprotein antibodies in pediatric patients with optic neuritis. *ARCH NEUROL-CHICAGO*, 69(6): 752-6.
 22. Schubert J, Paravidino R, Becker F, Berger A, Bebek N, Bianchi A, Brockmann K, Capovilla G, Dalla Bernardina B, Fukuyama Y, Hoffmann GF, Jurkat-Rott K, Anttonen AK, Kurlemann G, Lehesjoki AE, Lehmann-Horn F, Mastrangelo M, Mause U, Müller S, Neubauer B, Püst B, Rating D, Robbiano A, Ruf S, Schroeder C, Seidel A, Specchio N, Stephani U, Striano P, Teichler J, Turkdogan D, Vigevano F, Viri M, Bauer P, Zara F, Lerche H, Weber YG (2012) PRRT2 mutations are the major cause of benign familial infantile seizures. *HUM MUTAT*, 33(10): 1439-43.
 23. Shoukier M, Klein N, Auber B, Wickert J, Schröder J, Zoll B, Burfeind P, Bartels I, Alsat E, Lingen M, Grzmil P, Schulze S, Keyser J, Weise D, Borchers M, Hobbiebrunken E, Röbl M, Gärtner J, Brockmann K, Zirn B (2012) Array CGH in patients with developmental delay or intellectual disability: are there phenotypic clues to pathogenic copy number variants? *CLIN GENET*, 83(1): 53-65.
 24. Shoukier M, Schröder J, Zoll B, Burfeind P, Freiberg C, Klinge L, Kriebel T, Lingen M, Mohr A, Brockmann K (2012) A de novo interstitial deletion of 2p23.3-24.3 in a boy presenting with intellectual disability, overgrowth, dysmorphic features, skeletal myopathy, dilated cardiomyopathy. *AM J MED GENET A*, 158A(2): 429-33.
 25. Steenweg ME, van Berge L, van Berkel CGM, de Coo IFM, Temple IK, Brockmann K, Mendonça CIP, Vojta S, Kolk A, Peck D, Carr L, Uziel G, Feigenbaum A, Blaser S, Scheper GC, van der Knaap MS (2012) Early-onset LBSL: how severe does it get? *NEURO-PEDIATRICS*, 43(6): 332-8.
 26. Thoms S, Gärtner J (2012) First PEX11? patient extends spectrum of peroxisomal biogenesis disorder phenotypes. *J MED GENET*, 49(5): 314-6.
 27. Thoms S, Harms I, Kalies KU, Gärtner J (2012) Peroxisome formation requires the endoplasmic reticulum channel protein Sec61. *TRAFFIC*, 13(4): 599-609.
 28. Thorn A, Steinfeld R, Ziegenbein M, Grapp M, Hsiao HH, Urlaub H, Sheldrick GM, Gärtner J, Krätzner R (2012) Structure and activity of the only human RNase T2. *NUCLEIC ACIDS RES*, 40(17): 8733-42.
 29. Weller C, Zschüntzsch J, Makosch G, Metselaar JM, Klinker F, Klinge L, Liebetanz D, Schmidt J (2012) Motor performance of young dystrophic mdx mice treated with long-circulating prednisolone liposomes. *J NEUROSCI RES*, 90(5): 1067-77.
 30. Wuerfel née Tysiak E, Hummel HM, Wuerfel J, Gärtner J (2012) Frequent but nonspecific venous narrowing in paediatric multiple sclerosis. *MULT SCLER J*, 18(12): 1805.
 31. Zirn B (2012) Der diagnostische Blick: Familiäre Schwerhörigkeit mit Halszysten und Nierenhypoplasie. *Kinderärztl Prax*, 83: 279-282.
 32. Zirn B (2012) Genetische Diagnostik bei Entwicklungsstörungen und seltenen syndromalen Erkrankungen. *Kinderärztl Prax*, 83: 272-278.
 33. Zirn B, Shoukier M, Bartels I, Arning L, Hoffjan S, Neubauer B, Hahn A (2012) Neurofibromatose Typ II und geistige Behinderung bei Ringchromosom 22: Was ist der genetische Zusammenhang? *Neuropädiatrie in Klinik und Praxis*, 4: 161-164.

Buchbeiträge

1. Liersch S, Henze V, Röbl M, Suermann T, Krauth C, Walter U (2012) Schulsport: Ergebnisse zur Nachhaltigkeit. In: Kirch W, Hoffmann T, Pfaff H (Hg.) Prävention und Versorgung. Georg Thieme Verlag, Stuttgart, 281-296.
2. Sterdt E, Liersch S, Henze V, Röbl M, Schnitzerling J, Mayr E, Krauth C, Suermann T, Walter U (2012) Integration täglicher Bewegung in den Schulalltag ? das Projekt ?fit für Pisa?. KNP-Tagung ?Gesund aufwachsen in Kita, Schule, Familie und Quartier. Nutzen und Praxis verhaltens- und verhältnisbezogener Prävention? In: Bonn (Hg.) Forschung und Praxis der Gesundheitsförderung. Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung, Köln, 120-130.

Habilitationen

1. Klinge L (2012) Dysferlin und seine Rolle in der Entstehung von Muskeldystrophien. Habilitation Universität Göttingen.

Medizinische Dissertationen

1. König T, Dr. med. (2012) Adipositas im Kindes- und Jugendalter: Charakterisierung eines Therapiekollektivs und Prädiktoren für Therapieerfolg. Dissertation Universität Göttingen.