

MEDIZINISCHE GENETIK



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik



Organ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
Organ der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
Organ der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.
Organ des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.

Gegründet 1989 durch Jan Murken

SCHRIFTLEITUNG MEDGEN

Reiner Siebert, Ulm (federführend)
Dagmar Wieczorek, Düsseldorf
Ute Felbor, Greifswald
Christian Netzer, Köln
Markus Nöthen, Bonn

WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT MEDGEN

Nuria Brämwig, Essen
Frank Kaiser, Essen
Hildegard Kehrer-Sawatzki, Ulm
Ingo Kurth, Aachen
Deborah Bartholdi, Bern
Michael Speicher, Graz

DE GRUYTER



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der GfH“:
Prof. Dr. med. Brigitte Schlegelberger, Hannover
(Präsidentin der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der ÖGH“:
Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Innsbruck
(Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik

Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der SGMG“:
PD Dr. med. I. Filges, Basel und Dr. sc. nat. N. Porret, Bern
(Co-Präsidentinnen der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.)



Verantwortlich für die „Mitteilungen des BVDH“:
Dr. med. Nicolai Kohlschmidt
(Präsident des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.)

ISSN 0936-5931 · e-ISSN 1863-5490

Alle Informationen zur Zeitschrift, wie Hinweise für Autoren, Open Access, Bezugsbedingungen und Bestellformulare, sind online zu finden unter <https://www.degruyter.com/view/j/medgen>

EIGENTÜMERIN Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), GfH-Geschäftsstelle, Inselkammerstr. 2, 82008 München-Unterhaching,
E-Mail: organisation@gfhev.de; www.medgenetik.de

HERAUSGEBER Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), Österreichische Gesellschaft für Humangenetik e.V.,
Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V., Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V.

REDAKTION Dr. Christine Scholz, Redaktion Medizinische Genetik, Inselkammerstr. 2, 82008 München-Unterhaching,
E-Mail: organisation@gfhev.de

VERLAG Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany

JOURNAL MANAGER Katharina Appelt, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05-325,
Fax: +49 (0)30 260 05-250, E-Mail: katharina.appelt@degruyter.com

ANZEIGENVERANTWORTLICHE Katharina Kaupen, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05-170,
E-Mail: anzeigen@degruyter.com

© 2020 Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Germany

SATZ VTeX UAB, Lithuania

DRUCK Franz X. Stückle Druck und Verlag e.K., Ettenheim

COVER ILLUSTRATION Montage Brigitte Fiedler, München



Contents

MAIN TOPIC

IMPRINTING DISORDERS: NOVEL FINDINGS AND TRANSLATION INTO DIAGNOSTICS AND MANAGEMENT

Thomas Eggermann and Bernhard Horsthemke
Imprinting disorders: novel findings and translation into diagnostics and management — 295

Dirk Prawitt and Thomas Haaf
Basics and disturbances of genomic imprinting — 297

Jasmin Beygo, Deniz Kanber, Thomas Eggermann and Matthias Begemann
Molecular testing for imprinting disorders — 305

Miriam Elbracht, Gerhard Binder, Olaf Hiort, Cordula Kiewert, Christian Kratz and Thomas Eggermann
Clinical spectrum and management of imprinting disorders — 321

Bernhard Horsthemke and Ulrich Zechner
Novel strategies to cure imprinting disorders — 335

BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

Personalia — 343

GfH-Verbandsmitteilungen

Robert Meyer, Linda Rey-Thol, Frederic Thieme, Felicitas Maier, Andreas Forstner und Maria Korte
Die GfH-JuniorAkademie 2020 – virtueller Vorreiter in der GfH — 347

ESHG warnt vor der Umsetzung der LDT-Anforderungen der IVDR — 349

BVDH-Verbandsmitteilungen — 351

Aktuelle Nachrichten — 357

