

# 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 Brämswig, 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](mailto:organisation@gfhev.de); [www.medgenetik.de](http://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](mailto: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](mailto: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](mailto: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

