

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

Markus Nöthen, Bonn (federführend)

Reiner Siebert, Ulm

Malte Spielmann, Lübeck

Dagmar Wieczorek, Düsseldorf

Johannes Zschocke, Innsbruck

WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT MEDGEN

Nuria Brämswig, Essen

Frank Kaiser, Essen

Eva Klopocki, Würzburg

Ilona Krey, Leipzig

Ingo Kurth, Aachen

Deborah Bartholdi, Bern (SGMG)

Michael Speicher, Graz (ÖGH)

DE GRUYTER



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der GfH“:
Prof. Dr. med. Olaf Rieß, Tübingen
(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, Köln
(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

ANZEIGENVERANTWORTLICHER Markus Kügel, De Gruyter, Rosenheimer Str. 143, 81671 Munich, Germany. Tel.: +49 89 76 902-424,
E-Mail: anzeigen@degruyter.com

© 2021 Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Germany

SATZ VTeX UAB, Lithuania

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

COVER ILLUSTRATION © Markus Schuelke



Contents

MAIN TOPIC

Mutations in the Non-Coding Genome: From Detection to Clinical Interpretation

Markus Schuelke

Mutation detection in the non-coding genome — 119

Heiko Krude, Stefan Mundlos, Nancy Christine

Øien, Robert Opitz, and Markus Schuelke

**What can go wrong in the non-coding genome and
how to interpret whole genome sequencing
data** — 121

Jana Marie Schwarz, Richard Lüpken, Dominik

Seelow, and Birte Kehr

**Novel sequencing technologies and bioinformatic
tools for deciphering the non-coding genome** — 133

Janna Leiz, Maria Rutkiewicz, Carmen Birchmeier,
Udo Heinemann, and Kai M. Schmidt-Ott

**Technologies for profiling the impact of genomic
variants on transcription factor binding** — 147

Xuanzong Guo, Uwe Ohler, and Ferah Yildirim

**How to find genomic regions relevant for gene
regulation** — 157

Samuele Garda, Jana Marie Schwarz, Markus
Schuelke, Ulf Leser, and Dominik Seelow

**Public data sources for regulatory genomic
features** — 167

BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

Oral-History-Projekt der GfH

Klaus Zerres

**Das Oral-History-Projekt – Lehren aus der
Geschichte unseres Faches** — 179

F. Söhner, H. Fangerau, und M. Krischel

**Oral-History-Projekt Humangenetik: Historische
Forschungsmethode zur Erhebung und
Weiterverarbeitung narrativer Interviews** — 181

M. Krischel, H. Fangerau, und F. Söhner

**Geschichtsbewusstsein und historische
Verantwortung in der deutschen
Humangenetik** — 189

GfH-Verbandsmitteilungen — 197

BVDH-Verbandsmitteilungen — 203

Aktuelle Nachrichten — 209

