

# 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)*  
*Ute Felbor, Greifswald*  
*Christian Netzer, Köln*  
*Reiner Siebert, Ulm*  
*Dagmar Wieczorek, Düsseldorf*

## 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](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)

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

**SATZ** VTeX UAB, Lithuania

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

**COVER ILLUSTRATION** © Susanne Morlot



## Contents

### MAIN TOPIC

#### Cellular Models of Genetic Diseases

Matthias Rath and Ute Felbor

**Cellular models of genetic diseases — 219**

Karolina Plössl, Andrea Milenkovic, and  
Bernhard H. F. Weber

**Challenges and opportunities for modeling  
monogenic and complex disorders of the human  
retina via induced pluripotent stem cell  
technology — 221**

Aria Baniahmad

**Tumor spheroids and organoids as preclinical  
model systems — 229**

Gökhan Yigit and Bernd Wollnik

**Cellular models and therapeutic perspectives in  
hypertrophic cardiomyopathy — 235**

Cagla Cakmak and Hans Zempel

**A perspective on human cell models for  
POLG-spectrum disorders: advantages and  
disadvantages of CRISPR-Cas-based vs.  
patient-derived iPSC models — 245**

Dariusz Skowronek, Robin A. Pilz,  
Konrad Schwefel, Christiane D. Much, Ute Felbor,  
and Matthias Rath

**Bringing CCM into a dish: cell culture models for  
cerebral cavernous malformations — 251**

Marlen C. Lauffer

**Organ-on-a-chip technologies to study  
neuromuscular disorders: possibilities,  
limitations, and future hopes — 261**

### BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

#### Personalia

Nachruf Dr. med. Guntram Borck

23.1.1973–12.7.2021 — 269

Humangenetiker Stefan Mundlos erhält  
Mendel-Medaille der Leopoldina — 271

**Bericht über die 33. Tumorgenetische  
Arbeitstagung (TGA) 2021 — 273**

**BVDH-Verbandsmitteilungen — 277**

**Aktuelle Nachrichten — 281**

