

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 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; 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

© 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

Dariush 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

