# 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.)

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**

# Tandem repeat expansions: the good, the bad and the hidden

**Christel Depienne** 

Tandem repeat expansions: the good, the bad and the hidden —— 291

Larissa Arning and Huu Phuc Nguyen

Huntington disease update: new insights into the role of repeat instability in disease pathogenesis —— 293

Andreas Thieme, Christel Depienne, and Dagmar Timmann

Cerebellar ataxia, neuropathy and vestibular areflexia syndrome (CANVAS): from clinical diagnosis towards genetic testing —— 301

Lorenz Peters, Christel Depienne, and Stephan Klebe

Familial adult myoclonic epilepsy (FAME): clinical features, molecular characteristics, pathophysiological aspects and diagnostic work-up —— 311

Jelena Pozojevic, Joseph Neos Cruz, and Ana Westenberger

X-linked dystonia-parkinsonism: over and above a repeat disorder —— 319

Christopher Schröder, Bernhard Horsthemke, and Christel Depienne

GC-rich repeat expansions: associated disorders and mechanisms — 325

#### **BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK**

#### **Aktuelle Debatte**

Markus M. Nöthen, Jeanette Erdmann, Brigitte Schlegelberger, und Uwe Kornak
Wie wichtig ist die Kenntnis des genetischen
Populationshintergrundes in der Medizin?
Ein humangenetischer Beitrag vor dem
Hintergrund der aktuellen Diskussion um die
Verwendung des Begriffs "Rasse" — 337

## Karriere und Perspektiven

Johanna Tecklenburg, Robert Meyer, Ilona Krey, and Brigitte Schlegelberger

Career satisfaction of German human genetics residents — 343

#### Personalia

News aus den humangenetischen Einrichtungen — 353

#### **Tagungsbericht**

Angeborene Stoffwechselerkrankungen Klinik, Diagnostik, Therapie — 357

#### **GfH-Verbandsmitteilungen**

Einladung zur 34. ordentlichen Mitgliederversammlung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik anlässlich der 33. GfH-Jahrestagung in Würzburg, 16.–18.3.2022 — 359

Die GfH-Juniorakademie 2021 – Persönliche Begegnungen wieder möglich gemacht — 363

Aktuelle Nachrichten — 367