

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 Brämwig, 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
(Präsident 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“:
Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder, München
(Präsidentin 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, Lützenstraße 11, 10711 Berlin
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 Anja Rössler, Redaktion Medizinische Genetik, Lützenstraße 11, 10711 Berlin
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

© 2022 Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Germany

SATZ VTeX UAB, Lithuania

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

COVER ILLUSTRATION © VIPfoto/Inara Prusakova – stock.adobe.com



Contents

Markus M. Nöthen, Reiner Siebert, Malte Spielmann, Dagmar Wieczorek, und Johannes Zschocke
Staffelübergabe in der Redaktionsleitung — 93

MAIN TOPIC

Reduced penetrance in hereditary movement disorders

Christine Klein and Frank Kaiser
Editorial – Reduced penetrance in hereditary movement disorders — 95

Jelena Pozojevic, Björn-Hergen von Holt, and Ana Westenberger
Factors influencing reduced penetrance and variable expressivity in X-linked dystonia-parkinsonism — 97

Joanne Trinh, Emma L. Schymanski, Semra Smajic, Meike Kasten, Esther Sammler, and Anne Grünewald
Molecular mechanisms defining penetrance of LRRK2-associated Parkinson's disease — 103

Vanessa A. Morais and Melissa Vos
Reduced penetrance of Parkinson's disease models — 117

Philip Seibler and Aleksandar Rakovic
Patient-derived cells – an irreplaceable tool for research of reduced penetrance in movement disorders — 125

Sokhna Haissatou Diaw, Fabian Ott, Alexander Münchau, Katja Lohmann, and Hauke Busch
Emerging role of a systems biology approach to elucidate factors of reduced penetrance: transcriptional changes in THAP1-linked dystonia as an example — 131

Sophia Kappen, Daniele Bottigliengo, Amke Caliebe, Fabiola Del Greco M., and Inke R. König
Systematic review of Mendelian randomization studies on Parkinson's disease — 143

Sebastian Heinzl, Deborah Mascalzoni, Tobias Bäumer, Daniela Berg, Meike Kasten, and Norbert Brüggemann
Clinical relevance and translational impact of reduced penetrance in genetic movement disorders — 151

BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

Aktuelle Debatte

Sabine Rudnik-Schöneborn and Klaus Zerres
Preconception carrier screening as an alternative reproductive option prior to newborn screening for severe recessive disorders — 157

Karriere und Perspektiven

Ilona Krey, Robert Meyer, Johanna Tecklenburg, und für die Junge Humangenetik
Das „klinische Jahr“ in der Humangenetik – Zeit für eine Neuauflage? — 163

Tagungsbericht

34. Tumorgenetische Arbeitstagung 2022 — 167

GfH-Verbandsmitteilungen

Protokoll der 34. ordentlichen Mitgliederversammlung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik anlässlich der 33. GfH-Jahrestagung in Würzburg, 16.–18.3.2022 — 175

Ilona Krey und Robert Meyer
Konstituierende Versammlung der Jungen Humangenetik — 183

Ankündigung der 4. GfH-Juniorakademie — 185

Ausschreibung Humangenetik-Promotionspreis 2023 — 187

Milena Paneque, Clara Serra Juhé, Bela Melegh, Isabel Carreira, Ute Moog, und Thomas Liehr
Erratum zu: Über die Notwendigkeit der Anerkennung von sog. Kernberufsgruppen innerhalb der genetischen Gesundheitsversorgung in Europa — 189

BVDH-Verbandsmitteilungen

Es erreichen uns viele Fragen zu den geplanten FBREK Zentren — 193

Einladung zur 26. Mitgliederversammlung des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker am 26.11.2022 im Rahmen der Herbsttagung in Köln — 195

News aus der Geschäftsstelle

Anja Rössler
Die neuen Gesichter der Berliner Geschäftsstelle — 197