

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

SCHRIFTFLEITUNG

Markus Nöthen, Bonn (federführend)
Ulrike Hüffmeier, Erlangen
Reiner Siebert, Ulm
Malte Spielmann, Lübeck/Kiel
Johannes Zschocke, Innsbruck

WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT

Nuria C. Brämswig, Münster
Eva Klopocki, Würzburg
Ilona Krey, Leipzig
Yorck Hellenbroich, Lübeck
Gudrun Rappold, Heidelberg
Sarah Verheyen, Graz (ÖGH)
Christiane Zweier, Bern (SGMG)

DE GRUYTER



Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen der GfH“:
Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Dresden
(Präsidentin der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen der ÖGH“:
Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Innsbruck
(Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen der SGMG“:
PD Dr. med. Isabel Filges, Basel und Dr. sc. nat. Naomi Porret, Bern
(Co-Präsidentinnen der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Verbandsmitteilungen 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/medgen>

EIGENTÜMERIN Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), GfH-Geschäftsstelle, Lützenstraße 11, 10711 Berlin, Germany
E-Mail: organisation@gfhev.de; www.medgenetik.de

HERAUSGEBER Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), Österreichische Gesellschaft für Humangenetik e.V. (ÖGH), Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V. (SGMG), Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH)

REDAKTION Anja Rössler, Redaktion Medizinische Genetik, Lützenstraße 11, 10711 Berlin, Germany
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

ANZEIGEN E-Mail: anzeigen@degruyter.com

© 2024 Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Germany

SATZ Dörlemann Satz, Lemförde

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

COVER ILLUSTRATION: Die Cover Grafik sowie die Grafik des Trennblattes MAIN TOPIC wurde auf Basis von mit der Künstlichen Intelligenz „GestaltGAN“ von Aron Kirchhoff erzeugten Bildern erstellt. Die Personen auf dem Fotomaterial, welches für das Training von „GestaltGAN“ verwendet wurden, sind nicht re-identifizierbar. Es handelt sich um photorealistische synthetische Bilder, die einen individuellen Rückschluss auf Patienten ausschließen, aber die charakteristischen Merkmale der Syndrome erhalten. Eine klare Zuordnung von Portrait zu Erkrankung kann über Dysmorphologen oder die KI GestaltMatcher erfolgen.



Contents

MAIN TOPIC

Syndromology at the Interface of Evolving Phenotypes, Epimutations, and Model Systems

Nuria C. Bramswig, Dagmar Wieczorek

Editorial – Syndromology at the interface of evolving phenotypes, epimutations, and model systems — 93

Ariane Schmetz, Maria Juliana Ballesta-Martínez, Bertrand Isidor, Ana Berta Sousa, Dagmar Wieczorek and Nuria C. Bramswig

Adult syndromology: challenges, opportunities and perspectives — 95

Dorothee Maliszewski-Makowka, Dagmar Wieczorek
Implementation of human genetic counseling in the MZEB (Medical Center for Adults with disabilities) at the psychiatric LVR Clinic Bedburg-Hau — 103

Bernhard Horsthemke

The role of epigenetics in rare diseases — 111

Anne Gregor, Christiane Zweier

Modelling phenotypes, variants and pathomechanisms of syndromic diseases in different systems — 121

BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

Habilitationen und Neue Professuren

Zürich: Prof. Dr. med. Ruxandra Bachmann-Gagescu zur ausserordentlichen Professorin für Entwicklungsgenetik ernannt — 133

Bonn: Univ.-Prof. Dr. Dr. Eva Schulte leitet neue Sektion für Psychiatrische Genomik — 135

Freiburg: Priv.-Doz. Dr. med. Ulla T. Schultheiss hat sich mit Arbeiten zu den genetischen Grundlagen von Nierenerkrankungen im Fach Experimentelle Medizin habilitiert — 137

GfH-Verbandsmitteilungen

Verleihung des österreichischen Ehrenkreuzes an Frau Prof. Dr. Christa Fonatsch — 139

Tagungsrückblick 36. Tumorgenetische Arbeitstagung 2024 — 141

Tagungsbericht Genomics of Rare Disease 2024 Conference — 145

Ankündigung der 6. GfH-Juniorakademie 2024 — 149

Save the Date GfH-Jahrestagung 2025 — 151

Ausschreibung Frank-Majewski-Preis 2024 — 153

BVDH-Verbandsmitteilungen

Modellvorhaben — 155

Herbsttagung 2024 — 157