

**Abteilung "Pädiatrie II mit Schwerpunkt Neuropädiatrie"**

**Journalbeiträge**

1. Brinckmann A, Weiss C, Wilbert F, von Moers A, Zwirner A, Stoltenburg-Didinger G, Wilichowski E, Schuelke M (2010) Regionalized pathology correlates with augmentation of mtDNA copy numbers in a patient with myoclonic epilepsy with ragged-red fibers (MERRF-syndrom). *PLOS ONE*, 5(10): e13513.
2. Brockmann K (2010) Psychogene nichtepileptische Anfälle bei behinderten Kindern. *Kinderärztl Prax*, 81: 362-363.
3. Brockmann K, Ludwig HC (2010) Notfälle bei behinderten Kindern. *Kinderärztl Prax*, 81: 350-353.
4. Cirak S, von Deimling F, Sachdev S, Errington WJ, Herrmann R, Bönnemann C, Brockmann K, Hinderlich S, Lindner TH, Steinbrecher A, Hoffmann K, Privé GG, Hannink M, Nürnberg P, Voit T (2010) Kelch-like homologue 9 mutation is associated with an early onset autosomal dominant distal myopathy. *Brain* (Internet-Ausgabe), 133(Pt 7): 2123-35.
5. Denora PS, Brockmann K, Ciccolella M, Truchetto J, Stevanin G, Santorelli FM (2010) Identification of a de novo mutation in SPG11. *Movement Disord* (Internet-Ausgabe), 25(4): 501-3.
6. Diekmann S, Henneke M, Burckhardt BC, Gärtner J (2010) Pelizaeus-Merzbacher-like disease is caused not only by a loss of connexin47 function but also by a hemichannel dysfunction. *Eur J Hum Genet* (Internet-Ausgabe), 18(9): 985-92.
7. Gronborg S, Huppke P, Brockmann K (2010) Ein 6-jähriger Junge mit rezidivierender linksseitiger Okulomotoriusparese und Kopfschmerzen. *Kinderärztl Prax*, 81: 43-45.
8. Grønberg S, Krätzner R, Spiegler J, Ferdinandusse S, Wanders RJA, Waterham HR, Gärtner J (2010) Typical cMRI pattern as diagnostic clue for D-bifunctional protein deficiency without apparent biochemical abnormalities in plasma. *Am J Med Genet A* (Internet-Ausgabe), 152A(11): 2845-9.
9. Henneke M, Dreha-Kulaczewski S, Brockmann K, van der Graaf M, Willemsen MAAP, Engelke U, Dechent P, Heerschap A, Helms G, Wevers RA, Gärtner J (2010) In vivo proton MR spectroscopy findings specific for adenylosuccinate lyase deficiency. *NMR BIOMED*, 23(5): 441-5.
10. Henneke M, Gegner S, Hahn A, Plecko-Startinig B, Weschke B, Gärtner J, Brockmann K (2010) Clinical neurophysiology in GJA12-related hypomyelination vs Pelizaeus-Merzbacher disease. *Neurology* (Internet-Ausgabe), 74(22): 1785-9.
11. Huppke P, Gärtner J (2010) A practical guide to pediatric multiple sclerosis. *NEUROPEDIATRICS*, 41(4): 157-62.
12. Huppke P, Blüthner M, Bauer O, Stark W, Reinhardt K, Huppke B, Gärtner J (2010) Neuromyelitis optica and NMO-IgG in European pediatric patients. *Neurology* (Internet-Ausgabe), 75(19): 1740-4.
13. Kirschner J, Schessl J, Schara U, Reitter B, Stettner GM, Hobbiebrunken E, Wilichowski E, Bernert G, Weiss S, Stehling F, Wiegand G, Müller-Felber W, Thiele S, Grieben U, von der Hagen M, Lüttsch J, Schmoor C, Ihorst G, Korinthenberg R (2010) Treatment of Duchenne muscular dystrophy with ciclosporin A: a randomised, double-blind, placebo-controlled multicentre trial. *LANCET NEUROL*, 9(11): 1053-9.
14. Klinge L, Aboumoussa A, Eagle M, Hudson J, Sarkozy A, Vita G, Charlton R, Roberts M, Straub V, Barresi R, Lochmüller H, Bushby K (2010) New aspects on patients affected by dysferlin deficient muscular dystrophy. *J Neurol Neurosurg Ps* (Internet-Ausgabe), 81(9): 946-53.
15. Klinge L, Harris J, Sewry C, Charlton R, Anderson L, Laval S, Chiu YH, Hornsey M, Straub V, Barresi R, Lochmüller H, Bushby K (2010) Dysferlin associates with the developing T-tubule system in rodent and human skeletal muscle. *MUSCLE NERVE*, 41(2): 166-73.
16. Neul JL, Kaufmann WE, Glaze DG, Christodoulou J, Clarke AJ, Bahi-Buisson N, Leonard H, Bailey MES, Schanen NC, Zappella M, Renieri A, Huppke P, Percy AK (2010) Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature. *Ann Neurol* (Internet-Ausgabe), 68(6): 944-50.
17. O'Driscoll MC, Daly SB, Urquhart JE, Black GCM, Pilz DT, Brockmann K, McEntagart M, Abdel-Salam G, Zaki M, Wolf NI, Ladda RL, Sell S, D'Arrigo S, Squier W, Dobyns WB, Livingston JH, Crow YJ (2010) Recessive mutations in the gene encoding the tight junction protein occludin cause band-like calcification with simplified gyration and polymicrogyria. *Am J Hum Genet* (Internet-Ausgabe), 87(3): 354-64.
18. Reinhardt K, Mohr A, Gärtner J, Spohr HL, Brockmann K (2010) Polymicrogyria in fetal alcohol syndrome. *BIRTH DEFECTS RES A*, 88(2): 128-31.
19. Rind N, Schmeiser V, Thiel C, Absmanner B, Lübbehusen J, Hocks J, Apeshiotis N, Wilichowski E, Lehle L, Körner C (2010) A severe human metabolic disease caused by deficiency of the endoplasmic mannosyltransferase hALG11 leads to congenital disorder of glycosylation-Ip. *Hum Mol Genet* (Internet-Ausgabe), 19(8): 1413-24.
20. Steinfeld R (2010) [Diagnostics and treatment of neuronal ceroid lipofuscinoses from the viewpoint of neuropediatricians]. *OPHTHALMOLOGE*, 107(7): 616-20.

**Abteilung "Pädiatrie II mit Schwerpunkt Neuropädiatrie"**

21. Welte C, Kallnik V, Grapp M, Bender G, Ragsdale S, Deppenmeier U (2010) Function of Ech hydrogenase in ferredoxin-dependent, membrane-bound electron transport in *Methanosarcina mazei*. J Bacteriol (Internet-Ausgabe), 192(3): 674-8.
22. Wiegand S, Keller KM, Röbl M, L'Allemand D, Reinehr T, Widhalm K, Holl RW (2010) Obese boys at increased risk for nonalcoholic liver disease: evaluation of 16,390 overweight or obese children and adolescents. INT J OBESITY, 34(10): 1468-74.
23. Zirn B, Arning L, Bartels I, Shoukier M, Hoffjan S, Neubauer B, Hahn A (2010) Ring chromosome 22 and neurofibromatosis type II: proof of two-hit model for the loss of the NF2 gene in the development of meningioma. Clin Genet (Internet-Ausgabe), Epub: Epub.

**Habilitationen**

1. Zirn B, Genetische Analysen bei Kindern mit Dysmorphie- und Retardierungs-Syndromen. Habilitation Universität Göttingen 2010.

**Medizinische Dissertationen**

1. Stauch C, Dr. med., Klinischer Langzeitverlauf von Kindern und Jugendlichen mit Multipler Sklerose mit und ohne eine intrathekale IgM-Synthese. Dissertation Universität Göttingen 2010.
2. van Riesen A, Dr. med., Störungen des stöchiometrischen Aufbaus der Cytochrom-c-Oxidase als Ursache des Leigh-Syndromes mit Komplex-IV-Defekt. Dissertation Universität Göttingen 2010.