

Abteilung "Pädiatrie II mit Schwerpunkt Neuropädiatrie"

Journalbeiträge

1. Bahn E, Siegert S, Pfander T, Kramer ML, Schulz-Schaeffer WJ, Hewett JW, Breakefield XO, Hedreen JC, Rostásy KM (2006) TorsinB expression in the developing human brain. *BRAIN RES*, 1116(1): 112-9.
2. Berger J, Gärtner J (2006) X-linked adrenoleukodystrophy: clinical, biochemical and pathogenetic aspects. *BBA-MOL BASIS DIS*, 1763(12): 1721-32.
3. Brockmann K (2006) Mentale Retardierung. *Kinderärztl Prax*, 77: 249-250.
4. Brockmann K, Eiffert H, Laskavi R (2006) Zur Differentialdiagnose der erworbenen peripheren Fazialisparese. *Kinderärztl Prax*, 77: 115-117.
5. Ding XQ, Goerg M, Eckert B, Ohlenbusch A, Kohlschuetter A, Gaertner J, Zeumer H (2006) Rapidly progressive vanishing white matter disease in a child with previously inconspicuous brain MRI. *NEUROPEDIATRICS*, 37(4): 253-6.
6. Dreha-Kulaczewski S, Dechent P, Helms G, Frahm J, Gärtner J, Brockmann K (2006) Cerebral metabolic and structural alterations in hereditary spastic paraplegia with thin corpus callosum assessed by MRS and DTI. *NEURORADIOLOGY*, 48(12): 893-8.
7. Ferdinandusse S, Denis S, Mooyer PA, Dekker C, Duran M, Soorani-Lusing RJ, Boltshauser E, Macaya A, Gärtner J, Majoie CB, Barth PG, Wanders RJ, Poll-The BT (2006) Clinical and biochemical spectrum of D-bifunctional protein deficiency. *ANN NEUROL*, 59(1): 92-104.
8. Fernandez Alvarez JR, Rabe H, Wilichowski E, Pekrun A (2006) [Pitfalls in the diagnosis of congenital hyperinsulinism: a case report and review of the literature]. *KLINISCHE PÄDIATRIE*, 218(4): 233-6.
9. Groeschel S, Brockmann K, Dechent P, Wilichowski E, Frahm J, Hanefeld F (2006) Magnetic resonance imaging and proton magnetic resonance spectroscopy of megalencephaly and dilated Virchow-Robin spaces. *PEDIATR NEUROL*, 34(1): 35-40.
10. Hartig MB, Hörtnagel K, Garavaglia B, Zorzi G, Kmiec T, Klopstock T, Rostasy K, Svetel M, Kostic VS, Schuelke M, Botz E, Weindl A, Novakovic I, Nardocci N, Prokisch H, Meitinger T (2006) Genotypic and phenotypic spectrum of PANK2 mutations in patients with neurodegeneration with brain iron accumulation. *ANN NEUROL*, 59(2): 248-56.
11. Huppke P (2006) Sinnvolle Diagnostik bei ätiologisch ungeklärter mentaler Retardierung. *Kinderärztl Prax*, 77: 282-288.
12. Huppke P, Maier EM, Warnke A, Brendel C, Laccone F, Gärtner J (2006) Very mild cases of Rett syndrome with skewed X inactivation. *J MED GENET*, 43: 814-6.
13. Krause C, Rosewich H, Thanos M, Gärtner J (2006) Identification of novel mutations in PEX2, PEX6, PEX10, PEX12, and PEX13 in Zellweger spectrum patients. *Hum Mutat (Internet-Ausgabe)*, 27(11): 1157.
14. Linnebank M, Kemp S, Wanders RJ, Kleijer WJ, van der Sterre ML, Gärtner J, Fliessbach K, Semmler A, Sokolowski P, Köhler W, Schlegel U, Schmidt S, Klockgether T, Wüllner U (2006) Methionine metabolism and phenotypic variability in X-linked adrenoleukodystrophy. *NEUROLOGY*, 66(3): 442-3.
15. Linnebank M, Semmler A, Kleijer WJ, van der Sterre ML, Gärtner J, Fliessbach K, Sokolowski P, Köhler W, Schlegel U, Klockgether T, Wanders RJ, Schmidt S, Wüllner U, Kemp S (2006) The cystathionine beta-synthase variant c.844_845ins68 protects against CNS demyelination in X-linked adrenoleukodystrophy. *Hum Mutat (Internet-Ausgabe)*, 27(10): 1063-4.
16. Mercimek-Mahmutoglu S, Stoeckler-Ipsiroglu S, Adami A, Appleton R, Araújo HC, Duran M, Ensenauer R, Fernandez-Alvarez E, Garcia P, Grolik C, Item CB, Leuzzi V, Marquardt I, Mühl A, Saelke-Kellermann RA, Salomons GS, Schulze A, Surtees R, van der Knaap MS, Vasconcelos R, Verhoeven NM, Vilarinho L, Wilichowski E, Jakobs C (2006) GAMT deficiency: features, treatment, and outcome in an inborn error of creatine synthesis. *NEUROLOGY*, 67(3): 480-4.
17. Pohl D, Krone B, Rostasy K, Kahler E, Brunner E, Lehnert M, Wagner HJ, Gärtner J, Hanefeld F (2006) High seroprevalence of Epstein-Barr virus in children with multiple sclerosis. *NEUROLOGY*, 67(11): 2063-5.
18. Pohl D, Rostasy K, Gieffers J, Maass M, Hanefeld F (2006) Recurrent optic neuritis associated with Chlamydia pneumoniae infection of the central nervous system. *DEV MED CHILD NEUROL*, 48(9): 770-2.
19. Pohl D, Rostasy K, Treiber-Held S, Brockmann K, Gärtner J, Hanefeld F (2006) Pediatric multiple sclerosis: detection of clinically silent lesions by multimodal evoked potentials. *J PEDIATR*, 149(1): 125-7.
20. Röbl M, Mayr E (2006) Fit für Pisa-erste Ergebnisse des Interventionsprojekts an Göttinger Grundschulen. *Niedersächsisches Ärzteblatt*, 79: 14-15.
21. Rosewich H, Waterham HR, Wanders RJ, Ferdinandusse S, Henneke M, Hunneman D, Gärtner J (2006) Pitfall in metabolic screening in a patient with fatal peroxisomal beta-oxidation defect. *NEUROPEDIATRICS*, 37(2): 95-8.
22. Rosewich H, Brockmann K (2006) Ein 13-jähriger Junge mit rezidivierender Fazialisparese. *Kinderärztl Prax*, 77: 43-44.

Abteilung "Pädiatrie II mit Schwerpunkt Neuropädiatrie"

23. Rostásy K, Wilken B, Baumann M, Müller-Deile K, Bieber I, Gärtner J, Möller P, Angelini P, Hero B (2006) High dose pulsatile dexamethasone therapy in children with opsoclonus-myoclonus syndrome. *NEUROPEDIATRICS*, 37(5): 291-5.
24. Schilling S, Linker RA, König FB, Koziolk M, Bähr M, Müller GA, Paulus W, Gärtner J, Brück W, Chan A, Gold R (2006) [Plasma exchange therapy for steroid-unresponsive multiple sclerosis relapses : Clinical experience with 16 patients.]. *NERVENARZT*, 77(4): 430-8.
25. Steinfeld R, Fuhrmann JC, Gärtner J (2006) Detection of tripeptidyl peptidase I activity in living cells by fluorogenic substrates. *J HISTOCHEM CYTOCHEM*, 54(9): 991-6.
26. Steinfeld R, Reinhardt K, Schreiber K, Hillebrand M, Kraetzner R, Bruck W, Saftig P, Gartner J (2006) Cathepsin d deficiency is associated with a human neurodegenerative disorder. *AM J HUM GENET*, 78(6): 988-98.
27. Stevanin G, Montagna G, Azzedine H, Valente EM, Durr A, Scarano V, Bouslam N, Cassandrini D, Denora PS, Criscuolo C, Belarbi S, Orlacchio A, Jonveaux P, Silvestri G, Hernandez AM, De Michele G, Tazir M, Mariotti C, Brockmann K, Malandrini A, van der Knapp MS, Neri M, Tonekaboni H, Melone MA, Tessa A, Dotti MT, Tosetti M, Pauri F, Federico A, Casali C, Cruz VT, Loureiro JL, Zara F, Forlani S, Bertini E, Coutinho P, Filla A, Brice A, Santorelli FM (2006) Spastic paraplegia with thin corpus callosum: description of 20 new families, refinement of the SPG11 locus, candidate gene analysis and evidence of genetic heterogeneity. *NEUROGENETICS*, 7(3): 149-56.
28. van Riesen AK, Antonicka H, Ohlenbusch A, Shoubridge EA, Wilichowski EK (2006) Maternal segmental disomy in Leigh syndrome with cytochrome c oxidase deficiency caused by homozygous SURF1 mutation. *NEUROPEDIATRICS*, 37(2): 88-94.
29. Warshawsky I, Chernova OB, Hübner CA, Stindl R, Henneke M, Gal A, Natowicz MR (2006) Multiplex ligation-dependent probe amplification for rapid detection of proteolipid protein 1 gene duplications and deletions in affected males and carrier females with Pelizaeus-Merzbacher disease. *CLIN CHEM*, 52(7): 1267-75.

Buchbeiträge

1. Brockmann K, Dumitrescu AM, Hanefeld F, Refetoff S (2006) X-chromosomale Dyskinesien und globale Retardierung infolge Defizienz des Schilddrüsenhormon-Transporters. In: Wenzel D, Trollmann R (Hg.) Aktuelle Neuropädiatrie 2005. Novartis Pharma Verlag, Nürnberg, 303-307.
2. Gahr M, Lakomek M, Röbl M (2006) Intensivierung der Prävention bei Kindern und Jugendlichen. In: Schauder, Berthold, Ollenschläger (Hg.) Zukunft sichern: Senkung der Zahl chronisch Kranker. Verwirklichung einer realistischen Utopie. Deutscher Ärzte Verlag, Köln, 532-536.
3. Röbl M, Lakomek M (2006) Adipositas im Kindes und Jugendalter. In: Schauder, Ollenschläger (Hg.) Ernährungsmedizin: Prävention und Therapie. Elsevier Verlag, München, 746-756.
4. Röbl M, Lakomek M, Gahr M (2006) Prävalenz chronischer Krankheiten bei Kindern und Jugendlichen. In: Schauder, Berthold, Ollenschläger (Hg.) Zukunft sichern: Senkung der Zahl chronisch Kranker. Verwirklichung einer realistischen Utopie. Deutscher Ärzte Verlag, Köln, 87-100.
5. Steinfeld R, Kohlschütter A, Gärtner J (2006) Funktionelle Konsequenzen und klinische Bedeutung unterschiedlicher Mutationen im CLN2-Gen, das mit der klassischen spätinfantilen neuronalen Ceroid-Lipofuszinose assoziiert ist. In: Wenzel D, Trollmann R (Hg.) Aktuelle Neuropädiatrie 2005. Novartis Pharma Verlag, Nürnberg, 288-298.
6. Wilichowski E (2006) Klinisches und neuroradiologisches Spektrum mitochondrialer Enzephalomyopathien im Kindes- und Jugendalter. In: Wenzel D, Trollmann R (Hg.) Aktuelle Neuropädiatrie. Novartis Pharma Verlag, Nürnberg, 15-37.

Habilitationen

1. Rostásy K, Immunaktivierung und neuroaxonale Schädigung beim AIDS-Demenz-Komplex und der Multiplen Sklerose. Habilitation Universität Göttingen 2006.

Medizinische Dissertationen

1. Schmidt P, Dr. med., Sensitivität und Spezifität der Muskelsonographie in der Diagnostik neuromuskulärer Erkrankungen im Kindesalter. Dissertation Universität Göttingen 2006.
2. Siegert S, Dr. med., TorsinA-Expression im sich entwickelnden menschlichen Gehirn. Dissertation Universität Göttingen 2006.