

Abteilung "Pädiatrie II mit Schwerpunkt Neuropädiatrie"

Journalbeiträge

1. Behring B, Brockmann K (2008) Ein 7-jähriges Mädchen mit Retardierung, Ataxie und therapieresistenter Epilepsie. *Kinderärztl Prax*, 79: 178-181.
2. Brockmann K, Rustenbeck HH (2008) Ein 4-jähriges Mädchen mit Sprachentwicklungsstörung. *Kinderärztl Prax*, 79: 115-117.
3. Brockmann K, Dreha-Kulaczewski S, Dechent P, Bönnemann C, Helms G, Kyllerman M, Brück W, Frahm J, Huehne K, Gärtner J, Rautenstrauss B (2008) Cerebral involvement in axonal Charcot-Marie-Tooth neuropathy caused by mitofusin2 mutations. *J NEUROL*, 255(7): 1049-58.
4. Brockmann K, Happle R, Oeffner F, König A (2008) Monozygotic twins discordant for Proteus syndrome. *AM J MED GENET A*, 146A(16): 2122-5.
5. Budde BS, Namavar Y, Barth PG, Poll-The BT, Nürnberg G, Becker C, van Ruissen F, Weterman MAJ, Fluiter K, te Beek ET, Aronica E, van der Knaap MS, Höhne W, Toliat MR, Crow YJ, Steinling M, Voit T, Roelenso F, Brussel W, Brockmann K, Kyllerman M, Boltshauser E, Hammersen G, Willemsen M, Basel-Vanagaite L, Krägeloh-Mann I, de Vries LS, Sztriha L, Muntoni F, Ferrie CD, Battini R, Hennekam RCM, Grillo E, Beemer FA, Stoets LME, Wollnik B, Nürnberg P, Baas F (2008) tRNA splicing endonuclease mutations cause pontocerebellar hypoplasia. *NAT GENET*, 40(9): 1113-8.
6. Dreha-Kulaczewski SF, Dechent P, Finsterbusch J, Brockmann K, Gärtner J, Frahm J, Hanefeld FA (2008) Early Reduction of Total N-Acetyl-Aspartate-Compounds in Patients With Classical Vanishing White Matter Disease. A Long-Term Follow-Up MRS Study. *PEDIATR RES*, 63(4): 444-449.
7. Dutschmann M, Mörschel M, Reuter J, Zhang W, Gestreau C, Stettner Georg M, Kron M (2008) Postnatal emergence of synaptic plasticity associated with dynamic adaptation of the respiratory motor pattern. *RESP PHYSIOL NEUROBI*, 164(1-2): 72-9.
8. Fister S, Schlotawa L, Günther AR, Emons G, Gründker C (2008) Increase of doxorubicin-induced apoptosis after knock-down of gonadotropin-releasing hormone receptor expression in human endometrial, ovarian and breast cancer cells. *GYNECOL ENDOCRINOL*, 24(1): 24-9.
9. Henneke M, Combes P, Diekmann S, Bertini E, Brockmann K, Burlina AP, Kaiser J, Ohlenbusch A, Plecko B, Rodriguez D, Boespflug-Tanguy O, Gärtner J (2008) GJA12 mutations are a rare cause of Pelizaeus-Merzbacher-like disease. *NEUROLOGY*, 70(10): 748-54.
10. Huehne K, Zweier C, Raab K, Odent S, Bonnaure-Mallet M, Sixou JL, Landrieu P, Goizet C, Sarlangue J, Baumann M, Eggemann T, Rauch A, Ruppert S, Stettner GM, Rautenstrauss B (2008) Novel missense, insertion and deletion mutations in the neurotrophic tyrosine kinase receptor type 1 gene (NTRK1) associated with congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *NEUROMUSCULAR DISORD*, 18(2): 159-66.
11. Huppke P, Stark W, Zürcher C, Huppke B, Brück W, Gärtner J (2008) Natalizumab use in pediatric multiple sclerosis. *ARCH NEUROL-CHICAGO*, 65(12): 1655-8.
12. Klinge L, Dean AF, Kress W, Dixon P, Charlton R, Müller JS, Anderson LV, Straub V, Barresi R, Lochmüller H, Bushby K (2008) Late onset in dysferlinopathy widens the clinical spectrum. *NEUROMUSCULAR DISORD*, 18(4): 288-90.
13. Klinge L, Dekomien G, Aboumoussa A, Charlton R, Epplen JT, Barresi R, Bushby K, Straub V (2008) Sarcoglycanopathies: can muscle immunoanalysis predict the genotype? *NEUROMUSCULAR DISORD*, 18(12): 934-41.
14. Koehler K, Brockmann K, Krumbholz M, Kind B, Bönnemann C, Gärtner J, Huebner A (2008) Axonal neuropathy with unusual pattern of amyotrophy and alacrima associated with a novel AAAS mutation p.Leu430Phe. *EUR J HUM GENET*, 16(12): 1499-506.
15. Krätzner R, Fröhlich F, Lepler K, Schröder M, Röher K, Dickel C, Tzvetkov MV, Quentin T, Oetjen E, Knepel W (2008) A peroxisome proliferator-activated receptor gamma-retinoid X receptor heterodimer physically interacts with the transcriptional activator PAX6 to inhibit glucagon gene transcription. *MOL PHARMACOL*, 73(2): 509-17.
16. Krone B, Pohl D, Rostasy K, Kahler E, Brunner E, Oeffner F, Grange JM, Gärtner J, Hanefeld F (2008) Common infectious agents in multiple sclerosis: a case-control study in children. *MULT SCLER*, 14(1): 136-9.
17. Lünemann JD, Huppke P, Roberts S, Brück W, Gärtner J, Münz C (2008) Broadened and elevated humoral immune response to EBNA1 in pediatric multiple sclerosis. *NEUROLOGY*, 71(13): 1033-5.
18. Röbl M, Knerr I, Keller KM, Jaeschke R, Hoffmeister U, Reinehr T, Holl RW (2008) [Obesity in children and adolescents and their parents. Correlation of standardized body mass index between patients, their parents and siblings from the multicentre APS data]. *DEUT MED WOCHENSCHR*, 133(47): 2448-53.
19. Rostasy K, Brockmann K, Baldissera I (2008) Neuritis nervi optici bei Kindern und Jugendlichen. *Pädiatr Prax*, 72: 199-207.
20. Rostasy KM, Schmidt J, Bahn E, Pfander T, Piepkorn M, Wilichowski E, Schulz-Schaeffer J (2008) Distinct inflammatory properties of late-activated macrophages in inflammatory myopathies. *ACTA MYOL*, 27: 49-53.
21. Schlotawa L, Steinfeld R, von Figura K, Dierks T, Gärtner J (2008) Molecular analysis of SUMF1 mutations: stability and residual activity of mutant formylglycine-generating enzyme determine disease severity in multiple sulfatase deficiency. *HUM MUTAT*, 29(1): 205.
22. Stam AH, Vanmolkot KRJ, Kremer HPH, Gärtner J, Brown J, Leshinsky-Silver E, Gilad R, Kors EE, Frankhuizen WS, Ginjaar HB, Haan J, Frants RR, Ferrari MD, van den Maagdenberg AMJM, Terwindt GM (2008) CACNA1A R1347Q: a frequent recurrent mutation in hemiplegic migraine. *CLIN GENET*, 74(5): 481-5.
23. Stark W, Huppke P, Gärtner J (2008) Paediatric multiple sclerosis: the experience of the German Centre for Multiple Sclerosis in Childhood and Adolescence. *J NEUROL*, 255 Suppl 6: 119-22.
24. Stettner GM, Huppke P, Gärtner J, Richter DW, Dutschmann M (2008) Disturbances of breathing in Rett syndrome: results from patients and animal models. *Adv Exp Med Biol*, 605: 503-7.
25. Stettner GM, Zanella S, Hilaire G, Dutschmann M (2008) 8-OH-DPAT suppresses spontaneous central apneas in the C57BL/6J mouse strain. *RESP PHYSIOL NEUROBI*, 161: 10-5.
26. Stettner GM, Zanella S, Huppke P, Gärtner J, Hilaire G, Dutschmann M (2008) Spontaneous central apneas occur in the C57BL/6J mouse strain. *RESP PHYSIOL NEUROBI*, 160(1): 21-7.
27. Thoms S, Debelyy MO, Nau K, Meyer HE, Erdmann R (2008) Lpx1p is a peroxisomal lipase required for normal peroxisome morphology. *FEBS J*, 275(3): 504-14.
28. Weber YG, Storch A, Wuttke TV, Brockmann K, Kempfle J, Maljevic S, Margari L, Kamm C, Schneider SA, Huber SM, Pekrun A, Roebeling R, Seebohm G, Koka S, Lang C, Kraft E, Blazevic D, Salvo-Vargas A, Fauler M, Mottaghy FM, Münchau A, Edwards MJ, Presicci A, Margari F, Gasser T, Lang F, Bhatia KP, Lehmann-Horn F, Lerche H (2008) GLUT1 mutations are a cause of paroxysmal exertion-induced dyskinesias and induce hemolytic anemia by a cation leak. *J CLIN INVEST*, 118(6): 2157-68.
29. Weller S, Rosewich H, Gärtner J (2008) Cerebral MRI as a valuable diagnostic tool in Zellweger spectrum patients. *J INHERIT METAB DIS*, 31(2): 270-80.

Abteilung " Pädiatrie II mit Schwerpunkt Neuropädiatrie "

30. Wittmann S, Wunder C, Zirn B, Furtwängler R, Wegert J, Graf N, Gessler M (2008) New prognostic markers revealed by evaluation of genes correlated with clinical parameters in Wilms tumors. *Gene Chromosome Canc (Internet-Ausgabe)*, 47(5): 386-95.
31. Zirn B, Grundmann K, Huppke P, Puthenparampil J, Wolburg H, Riess O, Müller U (2008) Novel TOR1A mutation p.Arg288Gln in early-onset dystonia (DYT1). *J NEUROL NEUROSUR PS*, 79(12): 1327-30.
32. Zirn B, Steinberger D, Troidl C, Brockmann K, von der Hagen M, Feiner C, Henke L, Müller U (2008) Frequency of GCH1 deletions in Dopa-responsive dystonia. *J NEUROL NEUROSUR PS*, 79(2): 183-6.
33. Zirn B, Hempel M, Hahn A, Neubauer B, Wagenstaller J, Rivera-Brugués N, Strom TM, Köhler A (2008) Polyneuropathy, scoliosis, tall stature, and oligodontia represent novel features of the interstitial 6p deletion phenotype. *AM J MED GENET A*, 146A(22): 2960-5.
34. Zirn B, Kress W, Grimm T, Berthold LD, Neubauer B, Kuchelmeister K, Müller U, Hahn A (2008) Association of homozygous LMNA mutation R471C with new phenotype: mandibuloacral dysplasia, progeria, and rigid spine muscular dystrophy. *AM J MED GENET A*, 146A(8): 1049-54.

Buchbeiträge

1. Gärtner J, Neumeier-Probst E (2008) Typische Magnetresonanztomographie (MRT)-Befunde bei neurometabolischen und neurodegenerativen Erkrankungen. In: Aksu F (Hg.) *Neuropädiatrie*. UNI-MED Verlag, Bremen, 700-717.
2. Liersch S, Henze V, Krauth C, Mayr E, Röbl M, Schnitzerling J, Suermann T, Walter U (2008) Täglicher Schulsport in der Grundschule. Fit für Pisa. Das Projekt Fit für Pisa. In: Knoll M, Woll A (Hg.) *Sportbund Gesundheit in der Lebensspanne*. Czwalina Verlag, Hamburg, 209-214.
3. Walter U, Liersch S, Knauth C, Henze V, Röbel M (2008) Tägliche Bewegung in der Schule: Das Praxisprojekt "Fit für Pisa" in Beweglich? Muskel-Skelett-Erkrankungen- Ursachen, Risikofaktoren und Präventive Ansätze. In: KKH Kaufmännische Krankenkasse (Hg.) *Weißbuch Prävention 2007/2008*. Springer Verlag, Heidelberg, 209-216.

Medizinische Dissertationen

1. Demuth M, Dr. med., Von XXL zu L und M - Ich bin zu dick - Ein modifiziertes Adipositasbildungskonzept für übergewichtige Kinder und Jugendliche. Dissertation Universität Göttingen 2008.
2. Jaschke H, Dr. med., Grundumsatz und Körperfettmasse bei Mädchen mit Rett-Syndrom. Dissertation Universität Göttingen 2008.
3. Krämer N, Dr. med., Mutationen im MECP2-Gen und Methylierungsanalyse von Genen bei Xq28 bei Patientinnen mit Rett-Syndrom. Dissertation Universität Göttingen 2008.
4. Thanos M, Dr. med., Zelluläre und molekulare Charakterisierung von Patienten mit Peroxisomalen Biogenesedefekten (PBD). Dissertation Universität Göttingen 2008.