

# Newsletter

## der

# Deutschen Gesellschaft für Neurogenetik

Juli, 1995  
No. 2

Das endgültige Programm der Jahrestagung unserer Gesellschaft, des 2. *Workshop Neurogenetik in Deutschland*, ist derzeit in Vorbereitung. Die großzügige Unterstützung durch die DFG in Höhe von DM 10.000,- hat es ermöglicht, 7 international renommierte Sprecher zur Tagung einzuladen. K. Fischbeck wird über Trinukleotidexpansionen bei neurodegenerativen Erkrankungen, M. Koenig über Untersuchungen zur Isolierung des bei der Friedreich'schen Ataxie mutierten Gens, A. Monaco über das McLeod Syndrom, L. Ozelius über die Suche nach dem Torsionsdystonie-Gen auf 9q, H. Ropers über X-chromosomale geistige Retardierung, A. Roses über M. Alzheimer und T. Siddique über die Genetik der amyotrophen Lateralsklerose berichten. Außerdem hat sich Herr Kollege H. Kretzschmar freundlicherweise bereit erklärt, einen Plenarvortrag zum Thema "Prion-Diseases" zu halten.

Es sind insgesamt 40 Abstracts eingegangen, die als Posters bzw. Kurzvorträge präsentiert werden. Die in englischer Sprache abgefaßten Abstracts können nach Rücksprache mit Herrn Arthur Bergen von Human Molecular Genetics im World Wide Web (Site von Human Molecular Genetics) publiziert werden. Die Tagung ist dort derzeit auch annonciert:

<http://www.informatik.uni-rostock.de/HUM-MOLGEN/meetings>. Bisher nur in deutscher Sprache vorliegende Abstracts können ebenfalls elektronisch veröffentlicht werden, wenn der Tagungsleitung bis zum 01.09.95 eine englische Variante auf Diskette (ASCII-Format) zugeht. Bei der Tagung ist Raum für

einen "last minute report" gegeben, um die Mitteilung einer erst kurz vor dem Treffen gemachten Entdeckung von großer Relevanz in einem Kurzreferat zu ermöglichen.

Zu der am 19.10.95, 19.00 Uhr, im Rahmen der Jahrestagung stattfindenden Mitglieder-versammlung, bei der auch die Organisation des nächsten meeting's im Herbst 1996 besprochen werden soll, möchten wir Sie herzlich einladen. Bisher stehen die Organisatoren der Jahrestagung 1996 noch nicht fest. Da der *erste* und *zweite Workshop Neurogenetik in Deutschland* von einem Humangenetiker und einem Neuropathologen organisiert wurden, wäre es wünschenswert, wenn die Leitung der nächstjährigen Konferenz von Vertretern einer anderen Disziplin unserer Gesellschaft, beispielsweise von Neurologen, Psychiatern oder Grundlagenforschern auf dem Gebiet der Neurowissenschaften übernommen werden könnte. Kollegen/innen, die bereit sind, diese Aufgabe zu übernehmen sowie Vorschläge für mögliche Organisatoren bitten wir dem Vorstand der DGNG vor dem Münchener Treffen mitzuteilen. Auch jüngere Kollegen/innen werden zur Übernahme der Organisation der nächsten Jahrestagung ermutigt, wobei sie mit aktiver Unterstützung durch den Vorstand rechnen können.

Von mehreren Mitgliedern der Gesellschaft wurde angeregt, Institutionen, an denen molekulare Analysen neurogenetischer Erkrankungen durchgeführt werden, mitzuteilen. Bei derartiger Diagnostik sind sorgfältige Qualitätskontrollen von entscheidender Bedeutung. Bisher werden Qualitätskontrollen

regelmäßig für die Diagnostik der Huntington'schen Erkrankung und des Martin-Bell Syndroms (fraX mental retardation) durchgeführt. Erstere werden von dem Kollegen O. Rieß/Bochum, letztere von dem Kollegen P. Steinbach/Ulm feder-führend geleitet. Nachfolgend werden diejenigen Institute, die sich an den regelmäßig erfolgenden Qualitätskontrollen beteiligen und auch in unserer Gesellschaft repräsentiert sind, aufgeführt. [Ausführliche Aufstellungen aller molekularen Tests bei hereditären Erkrankungen, die in Deutschland durchgeführt werden, finden sich in der Zeitschrift "Medizinische Genetik", dem offiziellen Organ des Berufsverbandes Medizinische Genetik e.V., der sich auch um die Organisation von Qualitätskontrollen kümmert. Der letzte Bericht von Herrn Kollegen J. Schmidtke findet sich in der März-Ausgabe 1995, S. 40 bis 46.]

fraX-Syndrom: IHG Bochum, IHG Bonn,  
IHG Erlangen, IHG Giessen,  
IHG Hannover,  
IHG Heidelberg,  
IHG Lübeck, IHG Ulm\*,  
IHG Würzburg

Chorea Huntington: IHG Bochum\*,  
IHG Giessen\*,  
IHG Lübeck\*,  
IHG Würzburg

Morbus Alzheimer: IHG Bochum\*,  
IHG Giessen\*

Für die Diagnostik neuromuskulärer Erkrankungen erfolgt bisher, ebenso wie für weitere neurogenetische Erkrankungen noch keine auf nationaler Ebene standardisierte Qualitätskontrolle. Da die im folgenden angeführten Institutionen auch ein großes wissenschaftliches Interesse an den Erkrankungen haben und ihre Resultate regelmäßig in renommierten Zeitschriften publizieren, ist jedoch auch hier von einem hohen Qualitätsstandard der Diagnostik auszugehen.

Duchenne/Becker Muskeldystrophie:  
IHG Bonn, IHG Hannover,  
IHG Marburg, IHG Ulm,  
IHG Würzburg\*

Myotone Dystrophie: IHG Erlangen\*,  
IHG Marburg\*,  
IHG Ulm\*,  
IHG Würzburg\*

Spinale Muskelatrophie (a.r.):  
IHG Bonn\*, IHG Würzburg\*

Spinobulbare Muskelatrophie:  
IHG Würzburg\*

Molekulare Diagnostik weiterer, vor allem seltenerer neurogenetischer Erkrankungen wird u.a. von folgenden Instituten angeboten

Autosomal dominant vererbte Variante der ALS: IHG Giessen\*

CMT1A: IHG Bonn\*

Crouzon-Syndrom u.a. autosomal-dominante Craniosynostosen: IHG Giessen\*

Dopa-responsive Dystonie: IHG Giessen\*

DRPLA: IHG Bochum\*, IHG Giessen\*,  
IHG Lübeck\*

Friedreich'sche Ataxie: IHG Lübeck\*,  
IHG Münster

Machado-Joseph-Erkrankung/SCA3:  
IHG Bochum\*, IHG Giessen\*,  
IHG Lübeck\*

Miller-Dieker-Syndrom/Lissenzephalie:  
IHG Giessen\*

Neurofibromatose Typ I und II:  
IHG Erlangen\*

SCA1: IHG Bochum\*, IHG Giessen\*,  
IHG Lübeck\*

X-chromosomales Dystonie Parkinson-Syndrom: IHG Giessen\*

Mit einem Stern gekennzeichnet wurden diejenigen der o.a. Institutionen, die auch wissenschaftliche Aspekte der von ihnen routinemäßig diagnostizierten Erkrankungen bearbeiten.

Da die Liste mitnichten vollständig ist, sicher nicht alle in der DGNG vertretenen Einrichtungen berücksichtigt sind und das Angebot an molekularen Untersuchungen ständig zunimmt, soll obige Aufstellung in regelmäßigen Abständen erweitert werden. Wir bitten daher auch um Meldung von Instituten, die zwar keine eigene genetische Beratung durchführen, die aber dennoch genanalytisch diagnostisch tätig sind. Beispiele wären die ApoE-Genotypisierung an Hirngewebe, somatische Mutationsanalysen an Nerven- und Hirngewebsbiopsien (z.B. im Rahmen von neuroonkologischen Fragestellungen) oder Analysen des Prion-Gens bei Creutzfeldt-Jakob-Fällen. Die erweiterte Liste soll helfen, den Mitgliedern der Gesellschaft die Suche nach geeigneten Untersuchungslabors zu erleichtern. Qualitätssichernde Maßnahmen wie zum Beispiel die Teilnahme an Ringversuchen sollen selbstverständlich auch für diese Labors gelten. Wir möchten ferner darauf hinweisen, daß genetische Beratungen nur unter Anleitung eines Humangenetiklers erfolgen sollten.

Abschließend möchten wir Sie um Angabe einer Email-Adresse zur Aufnahme in das Mitgliederverzeichnis für zukünftige elektronische Mitteilungen und vereinfachte Kommunikation zwischen den Mitgliedern der Gesellschaft bitten. Wir freuen uns auf einen anregenden wissenschaftlichen Austausch in München.

Mit den besten Grüßen  
Ihre

Ulrich Müller  
Peter Propping  
Manuel B. Graeber

**Anschriften oben angeführter  
diagnostisch tätiger Institute**

Abt. für Molekulare Humangenetik der Universität  
Universitätsstraße 150

**44801 Bochum**

Tel.: 0234/700-3831

FAX: 0234/700-3828

Institut für Humangenetik der Universität  
Wilhelmstraße 31

**53111 Bonn**

Tel.: 0228/287-2346

FAX: 0228/287-2380

Institut für Humangenetik der Universität  
Schwabachanlage 10

**91054 Erlangen**

Tel.: 09131/85-2319

FAX: 09131/20-9297

Institut für Humangenetik der Universität  
Schlangenzahl 14

**35392 Giessen**

Tel.: 0641/702-4145

FAX: 0641/702-4158

E-mail: Ulrich.Mueller@Humangenetik.

Med.Uni-Giessen.de

Institut für Humangenetik der Med. Hochschule  
Konstanty-Gutschow-Straße 8

**30625 Hannover**

Tel.: 0551/532-3200

FAX: 0551/532-5865

Institut für Humangenetik der Universität  
Im Neuenheimer Feld 328

**69120 Heidelberg**

Tel.: 06221/56-3891

FAX: 06221/56-2566

Institut für Humangenetik der Med. Universität  
Ratzeburger Allee 160

**23562 Lübeck**

Tel.: 0451/500-2713

FAX: 0451/500-4187

Institut für Humangenetik der Universität  
Bahnhofstraße 7a

**35033 Marburg**

Tel.: 06421/28-4080

FAX: 0641/28-5630

Abteilung Medizinische Genetik der Universität  
Parkstraße 11

**89073 Ulm**

Tel.: 0731/502-5195

FAX: 0731/502-5199

Institut für Humangenetik der Universität  
Biozentrum, Am Hubland  
**97074 Würzburg**  
Tel.: 0931/888-4063  
FAX: 0931/888-4069