

ESNEK-Nr.	Abfragedatum	Projekt	Studienleitung	Fallzahlmeldungen (Stand 08.01.2019)	Publikationen
1	07.10.2014	Identifizierung des Krankheits-Gens der Congenitalen Okulomotorischen Apraxie Cogan (COMA)	Prof. Dr. Knut Brockmann, SPZ Göttingen	63	Micalizzi A, Poretti A, Romani M, Ginevrino M, Mazza T, Aiello C, Zanni G, Baumgartner B, Borgatti R, Brockmann K, Camacho A, Cantalupo G, Haesler M, Hikel C, Klein A, Mandrile G, Mercuri E, Rating D, Romaniello R, Santorelli FM, Schimmel M, Spaccini L, Teber S, von Moers A, Wente S, Ziegler A, Zonta A, Bertini E, Boltshauser E, Valente EM. Clinical, neuroradiological and molecular characterization of cerebellar dysplasia with cysts (Poretti-Boltshauser syndrome). Eur J Hum Genet. 2016;24:1262-7. Wente S, Schröder S, Buckard J, Büttel HM, von Deimling F, Diener W, Häussler M, Hübschle S, Kinder S, Kurlemann G, Kretschmar C, Lingen M, Maroske W, Mundt D, Sánchez-Albuisa I, Seeger J, Toelle SP, Boltshauser E, Brockmann K. Nosological delineation of congenital ocular motor apraxia type Cogan: an observational study. Orphanet J Rare Dis. 2016;11:104. Pauli S, Altmüller J, Schröder S, Ohlenbusch A, Dreha-Kulaczewski S, Bergmann C, Nürnberg P, Thiele H, Li Y, Wollnik B, Brockmann K. Homozygosity for the c.428delG variant in KIAA0586 in a healthy individual: implications for molecular testing in patients with Joubert syndrome. J Med Genet. 2018
2	16.02.2015	Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei FOXG1-assoziierten Krankheitsbildern	Prof. Dr. Knut Brockmann, Prof. Dr. Birgit Zirn, SPZ Göttingen	26	Mitter D, Pringsheim M, Kaulisch M, Plümacher K, Schröder S, Warthemann R, Abou Jamra R, Baethmann M, Bast T, Büttel HM, Cohen JS, Conover E, Courage C, Eger A, Fatemi A, Grebe TA, Hauser NS, Heinritz W, Helbig KL, Heruth M, Huhle D, Höft K, Karch S, Kluger G, Korenke GC, Lemke JR, Lutz RE, Patzer S, Prehl I, Hoertnagel K, Ramsey K, Rating T, Rieß A, Rohena L, Schimmel M, Westman R, Zech FM, Zoll B, Malzahn D, Zirn B, Brockmann K. FOXG1 syndrome: genotype-phenotype association in 83 patients with FOXG1 variants. Genet Med. 2018;20:98-108.
3	04.03.2015	Kindliche und juvenile Myasthenien	Frau Dr. Adela Della Marina und Frau Prof. Dr. Ulrike Schara, Neuropädiatrie, Universitätsklinikum Essen, sowie Frau Dr. Angela Abicht, Friedrich-Baur-Institut der LMU München und Medizinisch-Genetisches Zentrum München	34	
4	05.06.2015	Phänotypische Variabilität des CAPOS-Syndroms	Prof. Dr. Knut Brockmann, PD Dr. Hendrik Rosewich, SPZ Göttingen	7	
5	19.01.2016	Orale Therapie in der pädiatrischen Multiplen Sklerose (MS)	Prof. Dr. Gerhard Kurlemann, Dr.med. Christiane Elpers, Neuropädiatrie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Münster	19	
6	03.03.2016	Phänotypische Variabilität ADCY5-assoziiierter Bewegungsstörungen	Prof. Dr. Alexander Münchau, Lübeck und Prof. Dr. Knut Brockmann, SPZ Göttingen	10	
7	06.04.2016	RIS – die frühe MS?!	Prof. Dr. Gerhard Kurlemann, Dr.med. Christiane Elpers, Neuropädiatrie, Universitätsklinikum Münster	9	
8	16.05.2017	FOXG1-Syndrom infolge FOXG1-Punktmutationen: Assoziation zwischen Genotyp und neuroradiologischem Phänotyp	Prof. Dr. Knut Brockmann, SPZ Göttingen, Dr. Diana Mitter, Humangenetik Leipzig, Prof. Martin Staudt und Dr. Milka Pringsheim, Neuropädiatrie Vogtareuth	14	
9	30.05.2017	Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei Patienten mit QARS-assoziiierter progressiver Mikrozephalie	Dr. Diana Mitter, Institut für Humangenetik Leipzig, Universitätsklinikum Leipzig	3	
10	31.05.2017	Biomarker und MRT als potentielle Therapie-Outcome-Parameter bei ADCK3-assoziierten Ataxien	PD Dr. Matthias Synofzik, Abteilung Neurodegenerative Erkrankungen, Zentrum für Neurologie & Hertie-Institut für klinische Hirnforschung, Tübingen	0	
11	12.09.2017	Progerien	Prof. Dr. Bernd Wollnik, Institut für Humangenetik Göttingen	8	
12	29.09.2017 07.05.2018	Hereditäre Spastische Paraplegien (HSP) vom Typ SPG47, SPG48, SPG50, SPG51 und SPG52	Daniel Ebrahimi-Fakhari und Prof. Dr. Sascha Meyer, Klinik für Allgemeine Pädiatrie und Neonatologie, Homburg/Saar	6	
13	18.10.2017	Neuromyelitis optica- Spektrumerkrankung (NMOSD)	Prof. Dr. Kevin Rostásy, Vestische Kinder- und Jugendklinik Datteln und Mag. Dr. Christian Lechner,	ca. 20	
14	16.01.2018 24.04.2018	MEF2C-Syndrom infolge MEF2C-Punktmutationen: Assoziationen zwischen Genotyp und klinischem Phänotyp	Dr. Diana Mitter, Institut für Humangenetik Leipzig, Universitätsklinikum Leipzig	4	
15	24.01.2018 14.03.2018	Diagnose und klinisches Bild des Sturge-Weber Syndroms und des PHACE Syndroms in Deutschland, der Schweiz und Österreich	Dr. Sigrid Disse und Prof. Dr. Sascha Meyer, Universitätsklinikum des Saarlandes, Homburg	> 90	
16	13.02.2018 24.04.2018	Phänotypisches Spektrum und Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei Mutationen im COL4A1- und COL4A2- Gen	Dr. med. Jessica Johannsen und PD Dr. med. Jonas Denecke, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf	17	
17	21.11.2018	Therapieeffekt bei PRRT2-assoziiierter benigner Säuglingsepilepsie	Dr. Steffen Syrbe, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg	ca. 50	
18	11.12.2018	Identifizierung des klinischen Spektrums und genetischer Veränderungen bei Kindern mit Acardi-Syndrom	Dr. Steffen Syrbe, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg	40	