

Übersichten Review articles*K. Neveling · A. Hoischen*

- 4 **Exom-Sequenzierung zur Identifizierung von Krankheitsgenen**
Disease gene identification by exome sequencing

E. Klopocki

- 12 **Spalthand-/Spaltfußfehlbildungen. Genetische Ursachen und Vererbungsmechanismen**
Split-hand/foot malformations. Genetic causes and mechanisms of inheritance

I. Stefanova · C. Grünberg · G. Gillessen-Kaesbach

- 20 **Fibrodysplasia ossificans progressiva. Klinische und molekulargenetische Daten von 25 Patienten, Literaturübersicht, Genotyp-Phänotyp-Korrelation**
Fibrodysplasia ossificans progressiva. Clinical and molecular genetic data of 25 patients, literature review, and genotype-phenotype correlation

T. Ripperger · B. Schlegelberger · D. Steinemann

- 33 **Mosaiktrisomie 8p11.21q11.21 als Prädisposition für myeloische Leukämien**
Mosaic trisomy 8p11.21q11.21 predisposing to myeloid leukemia

P. Villavicencio-Lorini · E. Klopocki · L. Pfeiffer · S. Mundlos · D. Horn

- 40 **Das 2q37-Deletionssyndrom. Phänotypische Varianten der HDAC4-Haploinsuffizienz**
2q37 deletion syndrome. Phenotypic variants of HDAC4 haploinsufficiency

Personalia Personal news

- 48 wengel@gwdg.de – 1940 – 1976 – 2012 ff. Ein Porträt von Prof. Dr. Dr. h. c. Wolfgang Engel, Göttingen

Mitteilungen der GfH

- 52 **Einladung zur 25. ordentlichen Mitgliederversammlung, Nürnberg, 24.6.2012**
54 **Bericht der Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen der GfH 2011**
55 **Bericht der Fachhumangenetiker-Kommission 2011**
57 **Bericht der Leitlinienkommission 2011**
58 **Akademie Humangenetik – Jahresbericht 2011**
60 **Bericht des Vertreters der GfH bei der ESHG für den Bereich Fort- und Weiterbildung 2011**
60 **Zeitschrift medizinische Genetik – Jahresbericht 2011**
61 **Bericht des Delegierten im Sektorkomitee 5 (SK5) „Medizinische Laboratorien“ bei der Zentralstelle der Länder für Gesundheitsschutz (ZLG) und der GLP („Good Laboratory Practice“)-Kommission 2011**

Mitteilungen des BVDH

- 62 **13. Ordentliche Mitgliederversammlung des BVDH. Nürnberg, 23.6.2012**

Verschiedenes Miscellaneous

- 63 **Aktuelle Nachrichten** · Current news
73 **Patientenorganisationen – Selbsthilfegruppen**
74 **Kursprogramm Akademie Humangenetik** · Akademie Humangenetik: Course programme
79 **Veranstaltungshinweise** · Forthcoming meetings