

Schwerpunktthema · Main topic

Wissenschaftliche Koordination: K. Zerres, Aachen · S. Rudnik-Schöneborn, Aachen

Ausgewählte Aspekte von Motoneuronerkrankungen

K. Zerres · S. Rudnik-Schöneborn

328 Motoneuronerkrankungen – viele Facetten

Motor neuron diseases – many facets

C. Brandt · J. Brandt

330 Leben mit chronischer spinaler Muskelatrophie. Ein Erfahrungsbericht

Life with chronic spinal muscular atrophy. A personal account

S. Langer · S. Rudnik-Schöneborn · K. Zerres · T. Grimm

337 Genetisches Modell der autosomal-rezessiv erblichen proximalen spinalen Muskelatrophie

Genetic model of autosomal recessive proximal spinal muscular atrophy

S. Rudnik-Schöneborn · C.L. Lorson · M. Shababi

347 Infantile spinale Muskelatrophie: mehr als eine Motoneuronerkrankung?

Infantile spinal muscular atrophy: more than a motor neuron disease?

P. Weydt · A. Hübers · A.C. Ludolph · J.H. Weishaupt

352 Genetische Diagnostik der amyotrophen Lateralsklerose. Neue Aspekte

Genetic diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. New aspects

R. Heller · K. Hoffmann

358 Genetische Diagnostik und Beratung bei Arthrogryposis

Genetic diagnosis and counseling in arthrogryposis

C. Awater · K. Zerres · S. Rudnik-Schöneborn

365 Schwangerschaftsverlauf und geburtshilfliche Risiken bei 178 Frauen mit hereditären neuromuskulären Erkrankungen

Pregnancy course and obstetric risks in 178 women with hereditary neuromuscular disorders

Serie: Management von Genomdaten

R. Grütz · N. Mathieu · B. Lönnhardt · P. Weil · M. Krawczak

388 Archivierung von Genomdaten

Archiving genome data

Leitlinien und Stellungnahmen

Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH)

395 Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zur Genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen

CME Zertifizierte Fortbildung · Review articles*M. Rachwalski · B. Wollnik · W. Kress*

- 373** **Klinik und Genetik syndromaler und nichtsyndromaler Kraniosynostosen**
Clinical course and genetics of syndromic and non-syndromic craniosynostosis
- 386** **Questionnaire**

**Personalia**

- 398** GfH-Ehrenmitgliedschaft für Prof. Dr. med. Jan Murken
- 399** GfH-Ehrenmitgliedschaft für Prof. Dr. med. Tiemo Grimm
- 400** Professor (em.) Dr. rer. nat. Gunter Röhrborn

Mitteilungen des BVDH

- 401** Protokoll der 14. Ordentlichen Mitgliederversammlung des BVDH – Freitag, den 22.03.2013
- 403** Angebotsseminar/Informationsveranstaltung für Ärzte und Naturwissenschaftler in Weiterbildung

Verschiedenes

- 404** **Aktuelle Nachrichten**
- 410** **Tagungsbericht Syndromtag 2013**