

Contents

MAIN TOPIC

Tandem repeat expansions: the good, the bad and the hidden

Christel Depienne

Tandem repeat expansions: the good, the bad and the hidden — 291

Larissa Arning and Huu Phuc Nguyen

Huntington disease update: new insights into the role of repeat instability in disease pathogenesis — 293

Andreas Thieme, Christel Depienne, and Dagmar Timmann

Cerebellar ataxia, neuropathy and vestibular areflexia syndrome (CANVAS): from clinical diagnosis towards genetic testing — 301

Lorenz Peters, Christel Depienne, and Stephan Klebe

Familial adult myoclonic epilepsy (FAME): clinical features, molecular characteristics, pathophysiological aspects and diagnostic work-up — 311

Jelena Pozojevic, Joseph Neos Cruz, and Ana Westenberger

X-linked dystonia-parkinsonism: over and above a repeat disorder — 319

Christopher Schröder, Bernhard Horsthemke, and Christel Depienne

GC-rich repeat expansions: associated disorders and mechanisms — 325

BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

Aktuelle Debatte

Markus M. Nöthen, Jeanette Erdmann, Brigitte Schlegelberger, und Uwe Kornak

Wie wichtig ist die Kenntnis des genetischen Populationshintergrundes in der Medizin? Ein humangenetischer Beitrag vor dem Hintergrund der aktuellen Diskussion um die Verwendung des Begriffs „Rasse“ — 337

Karriere und Perspektiven

Johanna Tecklenburg, Robert Meyer, Ilona Krey, and Brigitte Schlegelberger

Career satisfaction of German human genetics residents — 343

Personalia

News aus den humangenetischen Einrichtungen — 353

Tagungsbericht

Angeborene Stoffwechselerkrankungen Klinik, Diagnostik, Therapie — 357

GfH-Verbandsmitteilungen

Einladung zur 34. ordentlichen Mitgliederversammlung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik anlässlich der 33. GfH-Jahrestagung in Würzburg, 16.–18.3.2022 — 359

Die GfH-Juniorakademie 2021 – Persönliche Begegnungen wieder möglich gemacht — 363

Aktuelle Nachrichten — 367