

**Arbeitsgruppe: Humangenetik**  
**Ansprechpartner: Prof. Dr. John Neidhardt**

**Forschungsschwerpunkte und Interessen:**

- Genetische Ursachen und Pathogenese von menschlichen Erkrankungen
- Retinale Degenerationen
- Neurosensorische Erkrankungen
- Ziliopathien
- Therapieentwicklung bei genetischen Erkrankungen

**Modellorganismen:**

- Patientenzelllinien
- Mausmodelle

**Methoden:**

- Hochdurchsatzsequenzierung, Sangersequenzierung
- Exom- und Transkriptom-Analysen und bioinformatische Auswertungen
- diverse molekularbiologische Methoden (PCR, quantitative PCR, RT-PCR, Klonierung, DNA/RNA/Protein Extraktionen, Zellkultur, Westernblot, FACS, Immunocytochemische Färbungen, Fluoreszenzmikroskopie)
- Gentherapie (Virenproduktion von AAV und Lentivirus, Applikationen der viralen Partikel zur Behandlung von vererbten Erkrankungen *in vitro* und *in vivo*)

**Ausgewählte Publikationen der letzten fünf Jahre:**

1. Localizing the RPGR protein along the cilium: a new method to determine efficacies to treat RPGR mutations., Da Costa R, Glaus E, Tiwari A, Kloeckener-Gruissem B, Berger W, Neidhardt J., Gene Ther. 2015 May;22(5):413-20. doi: 10.1038/gt.2014.128. Epub 2015 Jan 29.
2. Panel-based next generation sequencing as a reliable and efficient technique to detect mutations in unselected patients with retinal dystrophies., Glöckle N, Kohl S, Mohr J, Scheurenbrand T, Sprecher A, Weisschuh N, Bernd A, Rudolph G, Schubach M, Poloschek C, Zrenner E, Biskup S, Berger W, Wissinger B, Neidhardt J., Eur J Hum Genet. 2014 Jan;22(1):99-104. doi: 10.1038/ejhg.2013.72. Epub 2013 Apr 17.
3. A gene therapeutic approach to correct splice defects with modified U1 and U6 snRNPs., Schmid F, Hiller T, Korner G, Glaus E, Berger W, Neidhardt J., Hum Gene Ther. 2013 Jan;24(1):97-104. doi: 10.1089/hum.2012.110. Epub 2012 Nov 23.
4. Gene therapeutic approach using mutation-adapted U1 snRNA to correct a RPGR splice defect in patient-derived cells., Glaus E, Schmid F, Da Costa R, Berger W, Neidhardt J., Mol Ther. 2011 May;19(5):936-41. doi: 10.1038/mt.2011.7. Epub 2011 Feb 15.
5. The molecular basis of human retinal and vitreoretinal diseases., Berger W, Kloeckener-Gruissem B, Neidhardt J., Prog Retin Eye Res. 2010 Sep;29(5):335-75. doi: 10.1016/j.preteyeres.2010.03.004. Epub 2010 Mar 31. Review.

**(Angestrebte) Kooperationen/Projekte:**

Ein typisches Projekt der Humangenetik: Klinische Kooperationspartner und Patienten stellen uns Proben für Forschungsvorhaben zur Verfügung. Wir versuchen die krankheitsauslösenden Mutationen zu identifizieren und deren Pathogenese in Zellkulturanalysen zu belegen. Das Wissen über genetische Ursachen und Pathogenese der Erkrankung ermöglicht die Ableitung von Therapieansätzen. Diese Therapieansätze werden in geeigneten Verfahren auf ihre Wirksamkeit und Sicherheit getestet (*in vitro* und *in vivo*).

Weiterhin werden interessante Fragenstellungen aus den Bereichen der Neurosensorik und Ziliopathien bearbeitet.