

MEDIZINISCHE GENETIK



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik



Organ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
Organ der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
Organ der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.
Organ des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.

Gegründet 1989 durch Jan Murken

SCHRIFTFLEITUNG

Markus Nöthen, Bonn (federführend)
Reiner Siebert, Ulm
Malte Spielmann, Lübeck/Kiel
Dagmar Wieczorek, Düsseldorf
Johannes Zschocke, Innsbruck

WISSENSCHAFTLICHER BEIRAT

Nuria Brämwig, Essen
Frank Kaiser, Essen
Eva Klopocki, Würzburg
Ilona Krey, Leipzig
Ingo Kurth, Aachen
Deborah Bartholdi, Bern (SGMG)
Michael Speicher, Graz (ÖGH)

DE GRUYTER



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der GfH“:
Prof. Dr. med. Olaf Rieß, Tübingen
(Präsident der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der ÖGH“:
Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Innsbruck
(Präsident der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik e.V.)



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik

Verantwortlich für den Textteil der „Mitteilungen der SGMG“:
PD Dr. med. I. Filges, Basel und Dr. sc. nat. N. Porret, Bern
(Co-Präsidentinnen der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V.)



Verantwortlich für die „Mitteilungen des BVDH“:
Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder, München
(Präsidentin des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.)

ISSN 0936-5931 · e-ISSN 1863-5490

Alle Informationen zur Zeitschrift, wie Hinweise für Autoren, Open Access, Bezugsbedingungen und Bestellformulare, sind online zu finden unter <https://www.degruyter.com/view/j/medgen>

EIGENTÜMERIN Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), GfH-Geschäftsstelle, Lützenstraße 11, 10711 Berlin
E-Mail: organisation@gfhev.de; www.medgenetik.de

HERAUSGEBER Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), Österreichische Gesellschaft für Humangenetik e.V., Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik e.V., Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V.

REDAKTION Anja Rössler, Redaktion Medizinische Genetik, Lützenstraße 11, 10711 Berlin
E-Mail: organisation@gfhev.de

VERLAG Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany

JOURNAL MANAGER Katharina Appelt, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05-325,
Fax: +49 (0)30 260 05-250, E-Mail: katharina.appelt@degruyter.com

ANZEIGENVERANTWORTLICHER Markus Kügel, De Gruyter, Rosenheimer Str. 143, 81671 Munich, Germany. Tel.: +49 89 76 902-424,
E-Mail: anzeigen@degruyter.com

© 2022 Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston, Germany

SATZ VTeX UAB, Lithuania

DRUCK Franz X. Stückle Druck und Verlag e.K., Ettenheim

COVER ILLUSTRATION © VIPfoto/Inara Prusakova – stock.adobe.com



Contents

MAIN TOPIC

Functional genomics meets human genetics

Kerstin U. Ludwig and Malte Spielmann

Editorial – Functional genomics meets human genetics — 259

Varun K. A. Sreenivasan, Jana Henck, and Malte Spielmann

Single-cell sequencing: promises and challenges for human genetics — 261

Martin Kircher and Kerstin U. Ludwig

Systematic assays and resources for the functional annotation of non-coding variants — 275

Susanne Boettcher and Matias Simons

Model organisms for functional validation in genetic renal disease — 287

Phoebe Dace and Gregory M. Findlay

Reducing uncertainty in genetic testing with Saturation Genome Editing — 297

BERICHTE AUS DER HUMANGENETIK

GfH-Verbandsmitteilungen

Tagungsbericht Syndromtag — 305

Frank-Majewski-Preisträger 2022 — 307

Simone Ahting, Andreas Forstner, Maria Korte, Ilona Krey, Felicitas Maier, Robert Meyer, Linda Rey-Thol, und Franziska Schnabel

Die GfH-Juniorakademie 2022 — 309

Grußwort 35. Tumorgenetische Arbeitstagung 2023 — 313

Master of Science Genetisches und Genomisches Counselling — 314

ÖGH-Verbandsmitteilungen

Bericht von der 21. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik (ÖGH) — 315

BVDH-Verbandsmitteilungen

Fehlende Berücksichtigung von genetischen Risikoparametern in der Leistungsverpflichtung der gesetzlichen oder privaten Krankenversicherungen — 319

Ankündigung BVDH 2023 Herbsttagung — 321

