

Publikationsliste Priv.-Doz. Dr. med. Stephanie Spranger

Stand Mai 2008

I. Originalarbeiten

1. **Spranger S**, Tariverdian G. Symptomatic heterozygosity in the Ellis-van Creveld syndrome? Clin Genet 47: 217-220 (1995)
2. **Spranger S**, Spranger M, Meinck HM, Tariverdian G. Two sisters with Escobar syndrome. Am J Med Genet 57: 425-428 (1995)
3. **Spranger S**, Göttmann E, Koch HM. Gingivahyperplasie und Hypertrichose. Monatsschrift Kinderheilkunde 11: 1081-1086 (1995)
4. **Spranger S**, Tröger J. Postmortale Diagnose eines Schinzel-Giedion Syndroms bei zwei Brüdern einer Ratsuchenden. Med. Genet. 8: 134-136 (1996)
5. **Spranger S**, Tröger J, Weber M, Tariverdian G, Opitz J. Bilateral radial deficiency with lower limb involvement. Am J Med Genet 63: 193-197 (1996)
6. **Spranger S**, Tariverdian G, Weber M, Albert F, Zöllner M, Sontheimer D, Tröger J. Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type II-a case with unusual symptoms and clinical course. Europ J Ped 155: 796-799 (1996)
7. Wildermuth S, **Spranger S**, Spranger M, Rabe, Meinck HM. Köbberling-Dunnigan syndrome in three generations. Muscle Nerve 19: 843-847 (1996)

8. **Spranger S**, Rudnik-Schöneborn S, Spranger M, Schächtele M, Zerres K, Wirth B. Proximal and distal spinal muscular atrophy in one family - molecular genetic studies give further evidence for the non-allelic origin both diseases. *J Med Genet* 34: 340-342 (1997)

9. **Spranger S**, Spranger M, Kirchhof K, Steinmann B. Ehlers-Danlos syndrome type VIII and leukodystrophy. *Am J Med Genet* 66: 239-240 (1997)

10. Spranger M, **Spranger S**, Meinck HM. Three familial cases presenting with an immobile spine: Rigid-spine or Emery-Dreifuss syndrome. *Clin Genet* 50: 229-231 (1997)

11. Spranger M, **Spranger S**, Tischendorf M, Meinck HM, Cremer M. Myotonic dystrophy: The role of large triplet repeat length in the development of mental retardation. *Arch Neurol* 54: 251-254 (1997)

12. **Spranger S**, Spranger M, Hager D, Jauch A. Partielle Trisomie 12q. *Med Genet* 9: 184-187 (1997)

13. **Spranger S**, Spranger M, Tasman AJ, Reith W, Voigtländer T, Voigtländer V. Barraquer-Simons Syndrome (with sensorineural deafness) - a contribution to the differential diagnosis of lipodystrophy syndromes. *Am J Med Genet* 71: 397-401 (1997)

14. **Spranger S**, Mertz A, Hager D, Rappold G. X/Y translocation in a girl without growth retardation. *Clin Genet* 51: 346-350 (1997)

15. **Spranger S**, Ulmer H, Tröger J, Jansen O, Meinck, H.-M., Spranger M. Muscular involvement in the Holt-Oram syndrome. *J Med Genet* 34: 978-981 (1997)
16. **Spranger S**, Jauch A, Tariverdian G, Rauterberg-Ruland I, Hager D. Das 8p-Syndrom: Herzfehler und geistige Retardierung als Leitsymptome. *Monatsschrift Kinderheilkunde* 145: 1054-1056 (1997)
17. **Spranger S**, Stute H, Blankenagel A, Tariverdian G. Das MIDAS-Syndrom. *Monatsschrift Kinderheilkunde* 146: 761-765 (1998)
18. Spranger M, **Spranger S**, Schwab S, Benninger C, Dichgans M. Familial hemiplegic migraine with cerebellar ataxia and paroxysmal psychosis. *Eur Neurol* 41: 150-152 (1999)
19. **Spranger S**, Tröger J, Ulmer H, Spranger M. Das klinische Spektrum des Holt-Oram Syndroms. *Monatsschrift Kinderheilkunde* 147: 133-138 (1999)
20. Giunta C, Superti-Furga A, **Spranger S**, Cole W, Steinmann B. Ehlers-Danlos syndrome type VII: Clinical features and molecular defect. *J Bone Joint Surg Am* 81: 225-238 (1999)
21. **Spranger S**, Schiller S, Jauch A, Wolff K, Rauterberg-Ruland I, Hager D, Tariverdian G, Troeger J, Rappold G. Léri-Weill syndrome as part of the contiguous gene syndrome on Xp 22.3. *Am J Med Genet* 83: 367-371 (1999)
22. Spranger M, Janssen B, Rating D, **Spranger S**. Disease picture of myotonic muscular dystrophy in patients with large CTG triplet expansion. *Nervenarzt* 70: 131-135 (1999)

23. Schiller S, **Spranger S**, Schechinger B, Fukami M, Merker S, Drop SL, Troeger J, Knoblauch H, Kunze J, Seidel J, Rappold G. Phenotypic variation and genetic heterogeneity in Léri-Weill syndrome. *Eur J Hum Genet* 8: 54-62 (2000)
24. **Spranger S**, Rommel B, Jauch A, Bodammer R, Mehl B, Bullerdiek J. Interstitial deletion of 5q33.3q35.1 in a girl with mild mental retardation. *Am J Med Genet* 93: 107-109 (2000)
25. Cross SJ, Ching YH, Li QY, Armstrong-Buisseret L, **Spranger S**, Lyonnet S, Bonnet D, Penttinen M, Jonveaux P, Leheup B, Mortier G, van Ravenswaaij C, Gardiner CA. The mutation spectrum in Holt-Oram syndrome. *J Med Genet* 37: 785-787 (2000)
26. Ruiz-Perez VL, Ide SE, Strom TM, Lorenz B, Wilson D, Woods K, King L, Francomano C, Freisinger P, **Spranger S**, Marino B, Dallapiccola B, Wright M, Meitinger T, Polymeropoulos MH, Goodship J. Mutations in a new gene in Ellis-van Creveld syndrome and Weyers acrodistal dysostosis. *Nat Genet* 24: 283-286 (2000)
27. Koch MJ, **Spranger S**, Bettendorf M. Distinctive pitted enamel hypoplasia and short stature. *J Craniofac Genet Dev Biol* 20: 155-156 (2000)
28. Eggermann T, Marg W, Mergenthaler S, Eggermann K, Schemmel V, Stoffers U, Zerres K, **Spranger S**. Origin of uniparental disomy 6: presentation of a new case and review of the literature. *Ann Genet* 44: 41-45 (2001)

29. Aigner L, Uyanik G, Couillard-Despres S, Ploetz S, Wolff G, Martin P, Eckel J, **Spranger S**, Otte J, Woerle H, Holthausen H, Apheshiotis N, Flügel D, Winkler J. Somatic mosaicism and variable intrafamilial penetrance in doublecortin-associated migration disorders. *Neurology* 60: 329-32 (2003)
30. Rajab A, Khaburi M, **Spranger S**, Spranger J, Kunze JM. Congenital generalised lipodystrophy, deafness, short stature and skeletal anomalies in two sibs from consanguineous Omani family. A new syndrome? *Am J Med Genet A*.121: 271-276 (2003)
31. Heubrock D, **Spranger S**, Lex B, Lepach AC, Petermann F. Interstitial deletion on chromosome 5q22.3q35.1 in a 6-year-old girl – neuropsychological findings and follow-up in an extremely rare chromosomal aberration. *Child Neuropsychol.* 9: 129-141 (2003)
32. Zühlke CH, Spranger M, **Spranger S**, Voigt R, Lanz M, Gehlken U, Hinrichs F, Schwinger E. SCA17 caused by homozygous repeat expansion in TBP due to partial isodisomy 6. *Eur J Hum Genet* 11: 629-632 (2003)
33. Teber OA, Gillessen-Kaesbach G, Fischer S, Bohringer S, Albrecht B, Albert A, Arslan-Kirchner M, Haan E, Hagedorn-Greiwe M, Hammans C, Henn W, Hinkel GK, König R, Kunstmann E, Kunze J, Neumann LM, Prott EC, Rauch A, Rott HD, Seidel H, **Spranger S**, Sprengel M, Zoll B, Lohmann DR, Wieczorek D. Genotyping in 46 patients with tentative diagnosis of Treacher Collins Syndrome revealed unexpected phenotypic variation. *Eur J Hum Genet* 12: 879-890 (2004)
34. Heinritz W, Moschik A, Kujat A, **Spranger S**, Heilbronner H, Demuth S, Bier A, Tihanyi M, Mundlos S, Gruenauer-Kloevekorn C, Froster UG. Identification of new

mutations in the TBX5 gene in patients with Holt-Oram Syndrome. Heart 91: 383-384 (2005)

35. Eggermann T, Meyer E, Ranke MB, Holder M, **S Spranger**, Zerres K, Wolmann HA. Diagnostic proceedings in Silver-Russell Syndrome. Mol Diagn.9: 205-209 (2005)

36. Seifert W, Holder-Espinasse M, **Spranger S**, Hoeltzenbein M, Rossier E, Dollfus H, Lacombe D, Verloes A, Chrzanowska KH, Maegawa GH, Chitayat D, Kotzot D, Huhle D, Meinecke P, Albrecht B, Mathijssen I, Leheup B, Raile K, Hennies HC, Horn D. Mutational spectrum of COH1 and clinical heterogeneity in Cohen syndrome. J Med Genet 43: e22 (2006)

37. **Spranger S**. Prinzipien humangenetischer Diagnostik. Kinder- und Jugendarzt 37: 86-89 (2006)

38. **Spranger S**. Differentialdiagnostisches Vorgehen beim Kleinwuchs unter Berücksichtigung genetischer Ursachen. Kinder- und Jugendarzt 37: 90-94 (2006)

39. Borozdin W, Bravo Ferrer Acosta AM, Bamshad MJ, Botzenhart EM, Froster UG, Lemke J, Schinzel A, **Spranger S**, McGaughran J, Wand D, Chrzanowksa KH, Kohlhasse J. Expanding the spectrum of TBX5 mutations in Holt-Oram syndrome. Detection of two intragenic deletions by quantitative real time PCR, and report of eight novel point mutations. Hum Mutat 27: 975-976 (2006)

40. Borozdin W, Bravo Ferrer Acosta AM, Bamshad MJ, Botzenhart EM, Froster UG, Lemke J, Schinzel A, **Spranger S**, McGaughran J, Wand D, Chrzanowska KH, Kohlhasse J. Multigene deletions on chromosome 20q13.13-q13.2 including SALL4

result in an expanded phenotype of Okhiro syndrome plus development delay. *Hum Mutat* 28: 830 (2007)

41. Uyanik G, Morris-Rosendahl DJ, Stiegler J, Klapecki J, Gross C, Berman Y, Martin P, Dey L, **Spranger S**, Korenke GC, Schreyer I, Hertzberg C, Neumann TE, Burkart P, Spaich C, Meng M, Holthausen H, Ades L, Seidel J, MAngold E, Buyse G, Meinecke P, Schara U, Zeschnigk C, Muller D, Helland G, Schulze B, Wright ML, Kortge-Jung S, Hehr A, Schuierer G, Kohlhase J, Aigner L, Wolff G, Hehr U, Winkler J. Location any type of mutation in the LIS 1 Gene do not predict phenotype severity. *Neurology* 69:442-447 (2007)

42. Wagenstaller J, **Spranger S**, Lorenz-Depiereux B, KAzmierczak B, Nathrath M, Wahl D, Heye B, Glaser D, Liebscher V, Meitinger T, Strom TM. Copy-number variation measured by single-nucleotide-polymorphism oligonucleotide arrays in mental retardation. *Am J Med Genet* 81:768-779 (2007)

43. Aretz S, Stienen D, Uhlhaas S, Stolte M, Entius MM, Loff S, Back M, Kaufmann A, Keller KM, Blaas SH, Siebert R, Vogt S, **Spranger S**, Holinski-Feder E, Sunde L, Propping P, Friedl W. High proportion of large genomic deletions and a genotype phenotype update in 80 unrelated families with juvenile polyposis syndrome. *J Med Genet* 44: 702-709 (2007)

44. Schulz AL, Albrecht B, Arici C, van der Burgt I, Buske A, Gillessen-Kaesbach G, Heller R, Horn, D, Hübner CA, Korenke GC, König R, Kress W, Krüger G, Meinecke P, Mücke J, Plecko B, Rossier E, Schinzel A, Schulze A, Seemanova E, Seidel H, **Spranger S**, Tuysuz B, Uhrig S, Wieczorek D, Kutsche K, Zenker M. Mutation and phenotypic spectrum in patients with cardio-facio-cutaneous and Costello syndrome. *Clin Genet* 73:62-70 (2007)

45. Rauch A, Thiel CT, Schindler D, Wick U, Crow YJ, Ekici AB, van Essen AJ, Goecke TO, Al-Gazali L, Chrtanowska KH, Zweier C, Brunner HG, Becker K, Curry CJ, Dallapicolla B, Devriendt K, Dörfler A, Kinning E, Megarbane A, Meinecke P, Semple RK, **Spranger S**, Toutain A, Trembath RC, Voss E, Wilson L, Hennekam R, de Zegher F, Dörr HG, Reis A. Mutations in the pericentrin (PCNT) gene cause primordial dwarfism. *Science* 319: 816-819 (2008)

II. Buchbeiträge

1. **Spranger S**. Akromegaloid facial appearance syndrome. In Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) *Leiber: Die klinischen Syndrome*. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

2. **Spranger S**. Alport-Syndrome mit diffuser Leiomyomatose. In Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) *Leiber: Die klinischen Syndrome*. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

3. **Spranger S**. Arthropathie/Camptodaktylie. Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) *Leiber: Die klinischen Syndrome*. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

4. **Spranger S.** Atkin-Flaitz Syndrom. In Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) Leiber: Die klinischen Syndrome. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

5. **Spranger S.** Blepharo-naso-faciales Syndrom. In Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) Leiber: Die klinischen Syndrome. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

6. **Spranger S.** Branchial arch Syndrome. In Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) Leiber: Die klinischen Syndrome. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

7. **Spranger S.** Cleft palate/persistence of buccopharyngeal membran. In Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) Leiber: Die klinischen Syndrome. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

8. **Spranger S.** Branchio-okulo-faziales Syndrom. In Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) Leiber: Die klinischen Syndrome. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

9. **Spranger S.** Herz-Hand Syndrom Type IV. In Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) Leiber: Die klinischen Syndrome. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

10. **Spranger S.** Malpuech Syndrom. In Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) Leiber: Die klinischen Syndrome. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

11. **Spranger S.** Maxillo-nasale Dysplasie, Typ Binder. In Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) Leiber: Die klinischen Syndrome. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

12. **Spranger S.** Mulvihill-Smith Syndrom. In Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) Leiber: Die klinischen Syndrome. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

13. **Spranger S.** Naguib-Richieri-Costa Syndrom. In Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) Leiber: Die klinischen Syndrome. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

14. **Spranger S.** Spondylokostale Dysplasie. In Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) Leiber: Die klinischen Syndrome. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

15. **Spranger S.** Tetraamelie mit multiplen Fehlbildungen. In Burg G, Kunze J, Scheurlen PG, Schinzel A, Spranger J (Hrsg) Leiber: Die klinischen Syndrome. Urban und Schwarzenberg Verlag. 1995

16. **Spranger S.** Genetische Beratung bei V.a. Achondroplasie . Schriftenreihe des BKMF

17. **Spranger S.** Genetische Beratung bei SEDC und DD. Schriftenreihe des BKMF

18. **Spranger S.** Leitlinien zur Diagnostik des Léri-Weill Syndroms. In: Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde, 2001

19. **Spranger S** Klinische Genetik. In Klinikleitfaden Pädiatrie, Urban und Fischer Verlag, 2006

III. Herausgeberschaften

S. Illing, **S. Spranger** (Hrsg) Klinikleitfaden Pädiatrie, Jungjohann Verlag, 3. Auflage, 1995