

2025

Umfassende Charakterisierung des D4Z4-Repeatarrays mittels Long-Read-Sequenzierung für eine präzise Diagnostik der Fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie.

Scharf F, Erdmann H, Lucas MC, Gehling S, Benet-Pags A, Schäfer J, Hallermayr A, Schönrock V, Köhler U, Neuhann T, Holinski-Feder E, Walter M, Schoser B, Abicht A.

Nervenheilkunde 2025; 44(03): 168-169. DOI: [10.1055/s-0044-1801528](https://doi.org/10.1055/s-0044-1801528)

Die Ränder des diagnostischen Spektrums der FSHD – Komplexe genetische Befunde in der Diagnostik der Fazioskapulohumeralen Muskeldystrophie (FSHD) und ihre Implikation für das molekulargenetische Modell der Erkrankung.

Erdmann H, Gehling S, Scharf F, Lucas MC, Kleefeld F, Becker K, Schönrock V, Saak A, Schäfer J, Neuhoff S, Hagenacker T, Pormann J, Rausch HW, Schirmer L, Berking AC, Neuhann T, Holinski-Feder E, Walter M, Schoser B, Abicht A.

Nervenheilkunde 2025; 44(03): 143. DOI: [10.1055/s-0044-1801447](https://doi.org/10.1055/s-0044-1801447)

2024

A Novel MYH14 Variant Presenting as a New Phenotype of MYH14-Associated Neuromuscular Disorders- Clinicohistologic Findings and Review of the Literature.

Mensch A, Jordan B, Weis J, Nikolin S, Schneider I, Abicht A, Gehling S, Kendzierski T, Stoltenburg-Didinger G, Stoevesandt D, Kraya T, Zierz S, Naegel S.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39590923/>

2023

Closing the Gap - Detection of 5q-Spinal Muscular Atrophy by Short-Read Next-Generation Sequencing and Unexpected Results in a Diagnostic Patient Cohort.

Kleinle S, Scholz V, Benet-Pagès A, Wohlfrom T, Gehling S, Scharf F, Rost S, Prött EC, Grinzinger S, Hotter A, Haug V, Niemeier S, Wiethoff-Ubrig L, Hagenacker T, Goldhahn K, von Moers A, Walter MC, Reilich P, Eggermann K, Kraft F, Kurth I, Erdmann H, Holinski-Feder E, Neuhann T, Abicht A.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37424474/>

Methylation of the 4q35 D4Z4 repeat defines disease status in facioscapulohumeral muscular dystrophy.

Erdmann H, Scharf F, Gehling S, Benet-Pagès A, Jakubiczka S, Becker K, Seipelt M, Kleefeld F, Knop KC, Prött EC, Hiebeler M, Montagnese F, Gläser D, Vorgerd M, Hagenacker T, Walter MC, Reilich P, Neuhann T, Zenker M, Holinski-Feder E, Schoser B, Abicht A.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36100962/>

2021

Congenital myopathy and epidermolysis bullosa due to PLEC variant.

Walter MC, Reilich P, Krause S, Hiebeler M, Gehling S, Goebel HH, Schoser B, Abicht A.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34702657/>