

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-Pagès 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, Pörmann 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

Parallel in-depth analysis of repeat expansions: an updated Clin-CATS workflow for nanopore R10 flow cells.

Scholz V, Schönrock V, Erdmann H, Prokosch V, Schoedel M, Almus M, Sauer M, Mayer V, Breithausen E, van Buren I, Dineiger C, Heintz C, Hallermayr A, Neuhann T, Holinski-Feder E, Abicht A, Benet-Pagès A, Lucas MC.

bioRxiv 2024.11.05.622099; doi: <https://doi.org/10.1101/2024.11.05.622099>