

Arbeitskreis Mitochondriopathien in der Pädiatrie

Forschungsthema	Ansprechpartner	E-mail / Telefon
(A) Zelluläre Pathogenese von mtDNA-Mutationen (B) Atmungskettenfunktion in selten untersuchten Gewebstypen (C) Mitochondriale Proliferation	Dr. Jürgen-Christoph von Kleist-Retzow Univ.-Kinderklinik Joseph-Stelzmann-Staße 9 ; D-50924 Köln	juergen-christoph.vonkleist@medizin.uni-koeln.de Tel.: +49 (0) 221 478 4387
Hallervorden Spatz Syndrom (Genetik, Pathophysiologie und Therapie)	Prof. Dr. Thomas Meitinger Institut für Humangenetik Ingolstädter Landstr. 1; D-85764 Neuherberg	Meitinger@gsf.de Tel.: +49 (0)89 3187 3294 Fax: +49 (0)89 3187 3297
(A) Friedreich Ataxie (B) Metabolische Störungen bei Mitochondriopathien	PD Dr. Michael Ristow Deutsches Institut für Ernährungsforschung Arthur-Scheunert-Allee 114-116 D-14558 Bergholz-Rehbrücke	mristow@mristow.org Tel.: +49 (0)33200 88 787
(C) Proteomuntersuchungen bei Patienten mit genetisch definierten sowie unbekanntem mitochondrialen Erkrankungen (D) Genotypisierung unbekannter Mitochondriopathien	PD Dr. Markus Schülke Charité, Klinik für Pädiatrie m.S. Neurologie, Augustenburger Platz 1; D-13353 Berlin	markus.schuelke@charite.de Tel.: +49 (0)30 4505 66468 Fax: +49 (0)30 4505 66920
(A) mtDNA-Mutationen bei Mitochondriopathien des Kindesalters: diagnostische Wertigkeit, Gewebeverteilung, Charakterisierung struktureller Rearrangements (B) Cytochrom c-Oxidase-Defizienz mit und ohne SURF1-Mutationen (C) Unspezifische mitochondriale Enzephalomyopathien des jüngeren Kindesalters (klinische und biochemische Charakterisierung von Non-Leigh-Erkrankungen) (D) MR-Spektroskopie des Gehirns bei Mitochondriopathien (regionale Heterogenität) (E) Therapieevaluation bei Mitochondriopathien im Kindesalter (inklusive Friedreich-Ataxie)	Prof. Dr. Ekkehard Wilichowski Abt. Pädiatrie II (Neuropädiatrie) Univ.-Kinderklinik Göttingen Robert-Koch-Strasse 40 D-37075 Göttingen	EWilich@med.uni-goettingen.de Tel.: +49 (0)551 392570
Grundsätzlich bitten wir die Zusender von Patientenmaterial immer erst telefonischen oder email-Kontakt mit dem Untersucher aufzunehmen, um die sachgerechte Abnahme und Versand zu gewährleisten.		
Übersicht der in Deutschland angebotenen biochemischen und molekularen Diagnostik mitochondrialer Erkrankungen: MITONET http://www.kms.mhn.de/mitonet/ Berufsverband Medizinische Genetik e.V. http://www.bvmedgen.de/		