

PUBLIKATIONSPROFIL

Wissenschaftliche Sichtbarkeit und fachliche Autorität

Klinisch-translationale Humangenetik | Seltene Erkrankungen | diagnostische Genommedizin

Das Publikationsprofil dokumentiert eine ausgeprägte wissenschaftliche Sichtbarkeit in der klinischen und translationalen Humangenetik. Die Publikationsleistung fokussiert auf seltene genetische Erkrankungen, Wachstumsstörungen, skelettale Entwicklungsstörungen und die diagnostische Einordnung komplexer molekulargenetischer Befunde.

85	34	4.569	4.228
Originalpublikationen	h-Index	Gesamtzitationen	zitierende Artikel
11	16	58	
Erstautorenschaften	Seniorautorenschaften	kollaborative Arbeiten	

Ausgewählte hochzitierte Arbeiten

Jahr	Journal	Arbeit / Schwerpunkt	Zit.
2012	<i>The Lancet</i>	Exome sequencing in severe non-syndromic sporadic intellectual disability	809
2008	<i>Science</i>	PCNT mutations and primordial dwarfism	322
2006	<i>Am J Med Genet A</i>	Diagnostic yield in unexplained developmental delay / intellectual disability	293
2005	<i>Nature Genetics</i>	UBR1 deficiency and Johanson-Blizzard syndrome	202
2015	<i>Nature Cell Biology</i>	Functional genomics screen for ciliogenesis and ciliopathy genes	194

Thematische Schwerpunkte

- Wachstumsstörungen und Kleinwuchs
- klinische und funktionelle Variantenevaluation
- Ciliopathien und skelettale Entwicklungsstörungen
- NGS-basierte Diagnostik und translationale Implementierung

Bedeutung für die Sachverständigentätigkeit

Die wissenschaftliche Sichtbarkeit unterstreicht eine belastbare Expertise in der Bewertung seltener Molekularbefunde, in der nosologischen Einordnung komplexer Phänotypen sowie in der kritischen Würdigung diagnostischer Methoden und Literatur.