

# Knochenerkrankungen: Forschungsaktivitäten

Stand: Mai 2020

Institut für Humangenetik, Universitätsmedizin Göttingen

Forschungsschwerpunkte des Instituts sind Knochenerkrankungen mit verminderter Knochenmineraldichte und progeroidem Aspekt und sklerosierende Skelettdysplasien.

## **Gerodermia osteodysplastica:**

Gen: GORAB:

Funktion: Retrograder Transport in Golgi:

Mechanismus: Verminderte Glykosylierung

In vitro Modell: ja:

In vivo Modell: ja:

Spezielle Methoden: Golgi-Transport:

Ansprechpartner: Prof. Dr. rer. nat. Uwe Kornak:

## **Osteopetrose:**

Gen: CLCN7:

Funktion: Ionentransport in Lysosomen und Bürstensaummembran der Osteoklasten:

Mechanismus: Verminderte Ansäuerung

In vitro Modell: ja:

In vivo Modell: ja:

Spezielle Methoden: Funktionelle Untersuchungen von Osteoklasten:

Ansprechpartner: Prof. Dr. rer. nat. Uwe Kornak: