



Curriculum Vitae Prof. Dr. Stefan Mundlos

Name: Stefan Mundlos
Geboren: 9. Juni 1958

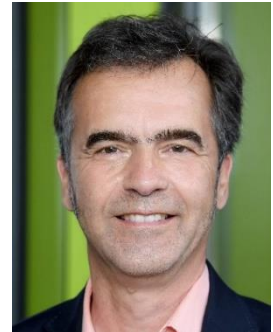


Foto: David Ausserhofer

Forschungsschwerpunkte: Genetische Ursachen von Fehlbildungen, Mechanismen der Genregulation, Funktion des nicht-codierenden Genoms, vergleichende Genomik evolutionärer Adaptation

Stefan Mundlos beschäftigt sich mit den Ursachen genetischer Erkrankungen und erforscht, wie Information im Genom gespeichert und weitergegeben wird. Hierzu benutzt er neue Methoden des Genome Engineering und untersucht den Einfluss des nicht-kodierenden Genoms auf die Genregulation während der Embryonalentwicklung. Im klinischen Bereich ist sein Institut spezialisiert auf die Diagnose von seltenen genetischen Erkrankungen und entwickelt hierfür Testsysteme.

Akademischer und beruflicher Werdegang

- seit 2000 Direktor, Institut für Medizinische Genetik, Charité – Universitätsmedizin Berlin und Leiter der Forschungsgruppe „Development & Disease, Max-Planck-Institut für molekulare Genetik, Berlin
- 1998 - 2000 Professor für Entwicklungsgenetik, Ruprecht-Karls-Universität Heidelberg
- 1998 Facharzt für Humangenetik
- 1997 Habilitation, Johannes Gutenberg-Universität Mainz
- 1994 - 1996 Forschungsaufenthalt, Harvard Medical School, Boston, USA
- 1993 - 1994 Forschungsaufenthalt, University of Melbourne, Melbourne, Australien
- 1992 Facharzt für Pädiatrie
- 1986 Promotion, Ruprecht-Karls-Universität Heidelberg

1978 - 1982 Studium Humanmedizin, Georg-August-Universität Göttingen sowie Studienaufenthalte, University of California, San Diego, USA, Universität Marburg und Walter and Eliza Hall Institute, Melbourne, Australien

Funktionen in wissenschaftlichen Gesellschaften und Gremien

seit 2019 Mitglied, Fachkollegium Sektion 4, Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)

seit 2017 Panel Member, European Research Council (ERC) consolidator grants

2015 - 2019 Council Member, Human Genome Organization (HUGO)

seit 2014 Editorial Board, PloS Genetics, UK

2012 - 2015 Leitung, Wissenschaftliche Beratung des Ministeriums für Gesundheit zum Thema Forschung für seltene Erkrankungen im Rahmen des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)

Projektkoordination, Mitgliedschaft in Verbundprojekten

seit 2022 Advanced Grant „GenRevo – Genetic Engineering of Regulatory Evolution“, Europäischer Forschungsrat ERC

seit 2019 Sprecher, DFG-Schwerpunktprogramm „Spatial Genome Architecture in Development and Disease“

seit 2019 International Research and Training Grant (IRTG) „Dissecting and Reengineering the regulatory genome“

seit 2019 DFG-Forschungsgruppe 2841 „Jenseits des Exoms – Auffindung, Analyse und Vorhersage des Krankheitspotenzials nichtkodierender DNA Varianten“

seit 2019 DFG-Schwerpunktprogramm 2202 „3D-Genomarchitektur in Entwicklung und Krankheit. Modifikation der 3D Genomarchitektur und Genexpression am Fgf8 Locus durch Transposons und strukturelle Varianten“

seit 2018 ChromDesign – European Training Network Horizon 2020; Computational Life Sciences (CompLS) Verbundprojekt „iGenVAR – Determination of individual genomic variation from short- and long-read sequencing technologies“

2001 - 2009 Sprecher, DFG-Sonderforschungsbereich 577 „Molekulare Grundlagen klinischer Variabilität monogen bedingter Krankheiten“

Auszeichnungen und verliehene Mitgliedschaften

2021 Mendel-Medaille, Nationale Akademie der Wissenschaften Leopoldina

seit 2017	Mitglied, European Molecular Biology Organization (EMBO)
2016	ESHG Award 2016, European Society of Human Genetics (ESHG)
seit 2014	Mitglied, Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften (BBAW)
2009	Pierre Maroteaux Award, International Skeletal Dysplasia Society
seit 2004	Mitglied, Nationale Akademie der Wissenschaften Leopoldina
1997	Adalbert Czerny-Preis, Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ), Berlin
1997	Friedrich Linneweh-Preis zur Förderung des wissenschaftlichen Nachwuchses, DGKJ, Berlin

Forschungsschwerpunkte

Stefan Mundlos beschäftigt sich mit den Ursachen genetischer Erkrankungen und erforscht, wie Information im Genom gespeichert und weitergegeben wird. Hierzu benutzt er neue Methoden des Genome Engineering und untersucht den Einfluss des nicht-codierenden Genoms auf die Genregulation während der Embryonalentwicklung. Im klinischen Bereich ist sein Institut spezialisiert auf die Diagnose von seltenen genetischen Erkrankungen und entwickelt hierfür Testsysteme.

Stefan Mundlos erforscht die Ursachen angeborener Fehlbildungen, insbesondere des Skeletts. Schwerpunkte sind die molekularen Mechanismen der Skelettentwicklung und wie diese durch Mutationen gestört werden können. Mit seinem Team hat er eine große Zahl an Skelettfehlbildungen in ihrer molekularen Pathogenese aufgeklärt. Hierbei hat er nicht nur die krankheitsverursachenden Mutationen entdeckt, sondern auch gezeigt, wie diese während der Entwicklung zu bestimmten Erscheinungsbildern führen können. So hat er u.a. herausgefunden, dass Mutationen in Komponenten des BMP-Signalwegs (bone morphogenetic protein) zu bestimmten Fehlbildungen der Finger führen können. In anderen Untersuchungen konnte er neue Mutationsmechanismen aufzeigen, wie z.B. die repeat-Expansions im HOXD13-Gen, die eine Form der Vielfingrigkeit auslösen.

In seinen neuesten Arbeiten erforscht Stefan Mundlos die Rolle der nicht-codierenden Anteile des Genoms. Dieser bisher wenig beachtete Teil des Genoms beinhaltet die entscheidenden Steuerungselemente für die Genregulation, also die Informationen welche Gene wann, wo und wie lange angeschaltet bzw. abgeschaltet werden. Die Untersuchung dieser Elemente, insbesondere, wie sie identifiziert werden können und wie sie die Gene regulieren, ist Schwerpunkt der aktuellen Forschung. So fand das Team von Stefan Mundlos heraus, dass genomische Rearrangements, also strukturelle Variationen des Genoms wie Deletionen, Duplikationen oder Inversionen, die dreidimensionale Faltung des Chromatins verändern und dadurch die Regulation von Genen beeinflussen können. Ein weiterer Schwerpunkt seiner Arbeit

ist die Verbesserung der Diagnostik von seltenen genetischen Erkrankungen durch neue Methoden der Sequenzierung und der bioinformatischen Analyse.

Stefan Mundlos verbindet Grundlagenforschung und klinische Forschung, führt Studien zu Skeletterkrankungen durch und leitet Spezial-Sprechstunden zu angeborenen Fehlbildungen und familiären Krebserkrankungen. Er kombiniert die Analyse des menschlichen Erbguts mit der Analyse grundlegender Genfunktionen in Tiermodellen (in vivo). Hierzu setzt er modernste Technik ein, einschließlich des Genome Editings mittels CRISPR/Cas9.

Die Aufdeckung der Ursachen seltener genetischer Skeletterkrankungen ermöglicht eine schnelle und gezielte Diagnose und eröffnet Möglichkeiten der Entwicklung schneller Testverfahren sowie Therapien, wie zum Beispiel der regenerativen Medizin.