



Curriculum Vitae Prof. Dr. Anita Rauch



Name: Anita Rauch

Forschungsschwerpunkte: genetisch bedingte Krankheiten, Entwicklungsverzögerungen, 22q11-Deletions-Syndrom, Diagnosemethoden

Anita Rauch ist Medizinerin und Genetikerin. Sie erforscht genetisch bedingte Erkrankungen. Ihre Schwerpunkte sind insbesondere Entwicklungsverzögerungen, angeborene Herzfehler sowie Kleinwuchs. Sie möchte mit ihrer Forschung die genetischen Grundlagen der Krankheiten aufklären und die Erkenntnisse für die Entwicklung neuer, personalisierter Diagnosemethoden und Therapien nutzen.

Akademischer und beruflicher Werdegang

- seit 2009 Direktorin des Instituts für Medizinische Genetik und ordentliche Professorin für Medizinische Genetik der Universität Zürich, Schweiz
- 2009 - 2010 Eidgenössische Diplome als Facharzt für Medizinische Genetik FMH und Laborspezialist für medizinisch genetische Analytik, Medizinische Laboratorien der Schweiz (FAMH)
- 2004 Habilitation für das Fach Humangenetik, Friedrich-Alexander-Universität (FAU) Erlangen-Nürnberg
- 2003 Medizinische Stellvertretung des Institutsleiters am Institut für Humangenetik der FAU und des Universitätsklinikums Erlangen
- 2000 - 2009 Oberärztin und Forschungsgruppenleiterin
- 2000 Anerkennung zur Fachärztin für Humangenetik
- 1994 - 2000 Ärztin im Praktikum und Assistenzärztin am Institut für Humangenetik der FAU mit Auslandsaufenthalt, Abteilung für Genetik, Universitätskinderklinik in Utah, USA

1 Jahr Stationsärztin an der Klinik mit Poliklinik für Kinder und Jugendliche des
Universitätsklinikums Erlangen

1994 Promotion an der FAU Erlangen-Nürnberg

1987 - 1994 Studium der Humanmedizin an der Universität Regensburg und der FAU Erlangen-
Nürnberg mit Auslandsaufenthalt an der Universität Umea, Schweden

Funktionen in wissenschaftlichen Gesellschaften und Gremien

seit 2014 Vorstandsmitglied der Schweizer Akademie für Medizinische Wissenschaften

seit 2012 Forschungsrätin des Schweizerischen Nationalfonds

Projektkoordination, Mitgliedschaft in Verbundprojekten

2003 - 2009 DFG-Projekt „Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei Fallot-Tetralogie“

2000 - 2003 DFG-Projekt „Molekulargenetische Untersuchungen zur Pathogenese angeborener
konotrunkaler Herzfehler“

2006 - 2009 DFG-Projekt „Identifizierung von neuen genetischen Pathomechnismen für mentale
Retardierung mittels Molekularer Karyotypisierung“

Auszeichnungen und verliehene Mitgliedschaften

seit 2015 Mitglied der Nationalen Akademie der Wissenschaften Leopoldina

2009 Wilhelm Vaillant-Preis für die wissenschaftliche Gesamtleistung

2008 Sir Hans Krebs-Preis

2008 Preis der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik

2004 John M. Opitz Young Investigator Award, Wiley, USA

2004 Thiersch-Preis der Medizinischen Fakultät der FAU Erlangen-Nürnberg für die beste
und prägnanteste Habilitationsschrift des Jahres 2003

Forschungsschwerpunkte

Anita Rauch ist Medizinerin und Genetikerin. Sie erforscht genetisch bedingte Erkrankungen. Ihre Schwerpunkte sind Entwicklungsverzögerungen, angeborene Herzfehler, Kleinwuchs und seltene Erkrankungen. Sie möchte mit ihrer Forschung die genetischen Grundlagen der Krankheiten aufklären und die Erkenntnisse für die Entwicklung neuer, personalisierter Diagnosemethoden und Therapien nutzen.

Anita Rauch behandelt Patienten mit genetisch bedingten Erkrankungen und erforscht die Grundlagen dieser Erkrankungen. Ein Schwerpunkt ihrer Arbeit ist das 22q11-Deletions-Syndrom (DS 22q11). Hierbei sorgt eine genetische Veränderung auf dem 22. Chromosom für sehr unterschiedliche Krankheitsbilder. Das DS 22q11 ist nach der Trisomie 21 die zweithäufigste chromosomal bedingte Fehlbildung. Viele Betroffene haben einen Herzfehler und eine geistige Entwicklungsverzögerung, andere wiederum nicht. Anita Rauch erforscht, warum die Ausprägungen des Syndroms so unterschiedlich sind. Sie konnte mit ihrer Arbeitsgruppe nachweisen, dass für geistige Entwicklungsverzögerung die Größe der Deletion eine Rolle spielt. In Forschungsprojekten sucht sie nach den genetischen Faktoren, die im Zusammenhang mit DS 22q11 zu angeborenen Herzfehlern führen.

Darüber hinaus erforscht Anita Rauch auch Ursachen und Pathomechanismen von genetisch bedingten Wachstumsstörungen (Kleinwuchs, Großwuchs), epileptischer Enzephalopathie, Moyamoya-Erkrankung, Joubert-Syndrom und seltenen Erkrankungen. Gerade Patienten mit seltenen genetischen Erkrankungen haben eine lange Odyssee hinter sich, bis die Ursache für ihr Leiden diagnostiziert werden kann. Und in vielen Fällen bleibt die Ursache weiter unklar. Anita Rauch widmet sich besonders Patienten mit unklaren Diagnosen. Sie möchte mit ihrer Forschung die Ursachen von seltenen Erkrankungen aufklären, den genauen Krankheitsmechanismus besser verstehen und diese Erkenntnisse für Erforschung neuer therapeutischer Ansatzpunkte einsetzen. Sie setzt dafür modernste Analyse- und Sequenzieretechniken ein.

Es ist ihr ein großes Anliegen, Erkenntnisse aus ihrer Forschung kontinuierlich in die medizinische Praxis zu übertragen. Die Forschungsergebnisse sollen möglichst schnell Patienten zugutekommen.