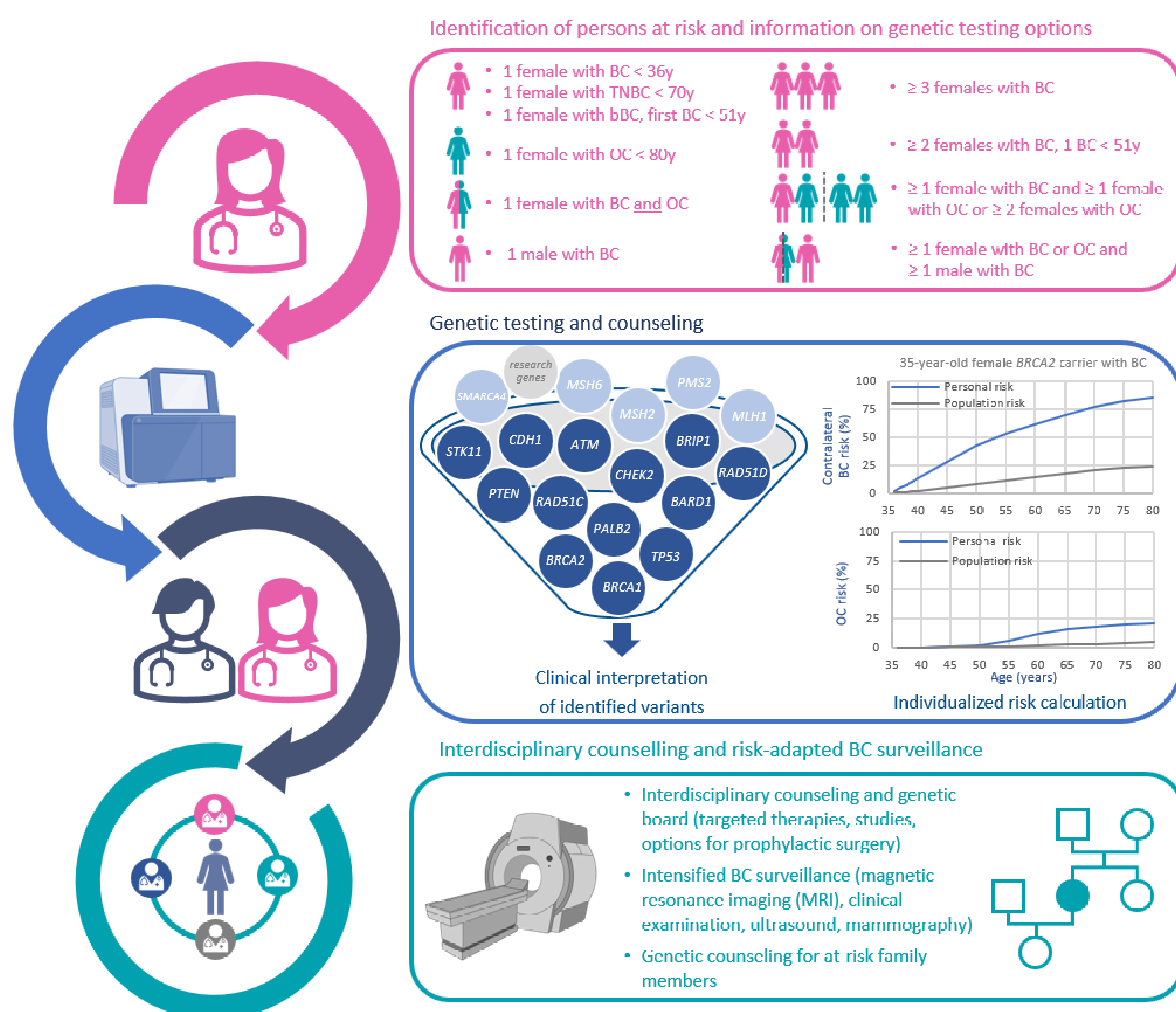


## Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

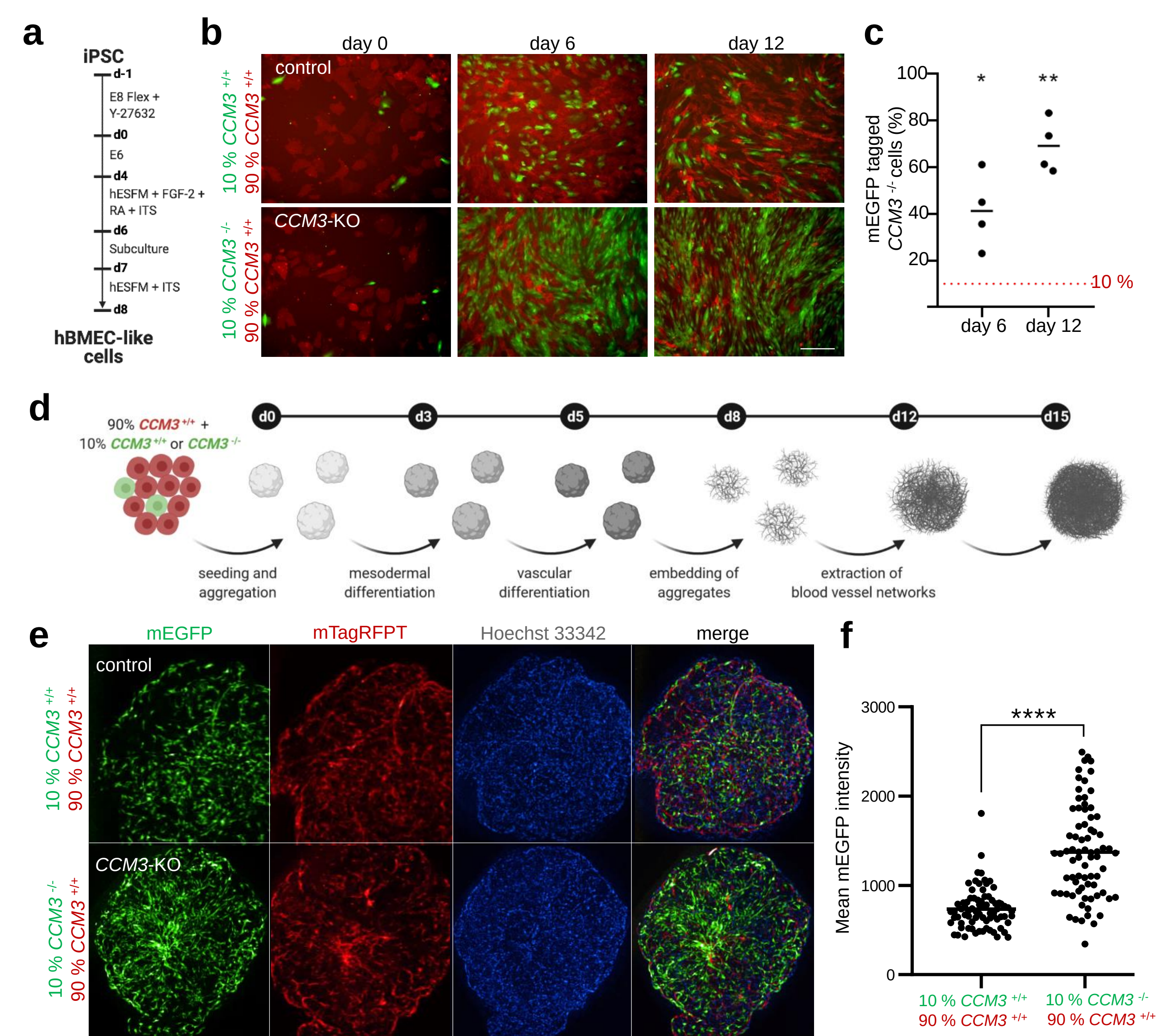
Etwa fünf bis zehn Prozent aller Brustkrebskrankungen sind auf eine erbliche Veranlagung zurückzuführen. Der Nachweis einer familiären Form von Brust- und Eierstockkrebs hat Auswirkungen auf die Therapieplanung und bedeutet, dass ggf. auch gesunde Familienangehörige ein erhöhtes Krebsrisiko haben.



**Abb. 1:** Integrierte Versorgung von Risikopatient\*innen mit einer erblichen Tumordisposition im Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs.

## iPSC-basierte Zellkulturforschung

CRISPR/Cas9-vermittelte Genomeditierungen in induzierten pluripotenten Stammzellen (iPSC) sowie deren Differenzierung zu Endothelzellen und dreidimensionalen vaskulären Organoid-Kulturen erlauben einen neuartigen Einblick in die Pathogenese erblicher Gefäßfehlbildungen und sollen zur Identifizierung neuer Therapieansätze beitragen.



**Abb. 2:** Nachweis einer tumorähnlichen Proliferation von CCM3<sup>-/-</sup> Endothelzellen in Kontakt mit Wildtyp-Zellen.

## Aktuelle Publikationen (Auswahl):

- Skowronek D, Pilz RA, [...], Felbor U, Rath M. High-throughput differentiation of human blood vessel organoids reveals overlapping and distinct functions of the cerebral cavernous malformation proteins. **bioRxiv** 2024 (Preprint); doi: 10.1101/2024.12.04.626588.
- Baumann A, [...], Skowronek D, [...], Ernst C. Limitations in next-generation sequencing-based genotyping of breast cancer polygenic risk score loci. **European Journal of Human Genetics** 2024; 32:987-997.
- Pilz RA, Skowronek D, [...], Felbor U, Rath M. Endothelial Differentiation of CCM1 Knockout iPSCs Triggers the Establishment of a Specific Gene Expression Signature. **International Journal of Molecular Sciences** 2023; 24:3993.
- Pilz RA, Skowronek D, [...], Felbor U, Rath M. Using CRISPR/Cas9 genome editing in human iPSCs for deciphering the pathogenicity of a novel CCM1 transcription start site deletion. **Frontiers in Molecular Biosciences** 2022; 9:953048.
- Skowronek D, Pilz RA, [...], Felbor U, Rath M. Cas9-Mediated Nanopore Sequencing Enables Precise Characterization of Structural Variants in CCM Genes. **International Journal of Molecular Sciences** 2022; 23:15639.
- Rath M, [...], Felbor U. Contact-dependent signaling triggers tumor-like proliferation of CCM3 knockout endothelial cells in co-culture with wild-type cells. **Cellular and Molecular Life Sciences** 2022; 79:340.
- Byrne AB, [...], Rath M, Felbor U, [...], Harvey NL. Pathogenic variants in *MDFIC* cause recessive central conducting lymphatic anomaly with lymphedema. **Science Translational Medicine** 2022; 14:eabm4869.

## Förderungen:

**DFG** Deutsche Forschungsgemeinschaft

**Gemeinsamer Bundesausschuss**  
Innovationsausschuss

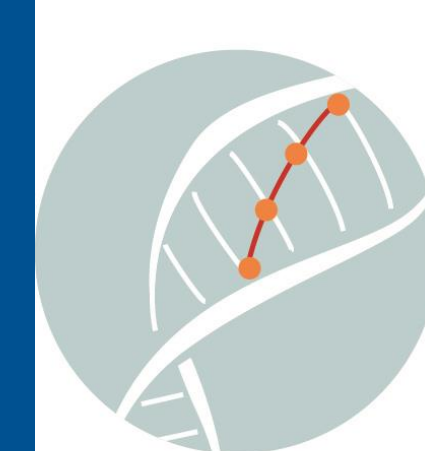
**Bundesministerium für Bildung und Forschung**

**GERHARD DOMAGK**  
Nachwuchsförderprogramm

**Forschungsverbund Molekulare Medizin**



Institut für Humangenetik, Universitätsmedizin Greifswald  
Fleischmannstraße 43, 17475 Greifswald  
Direktorin: Prof. Dr. med. Ute Felbor  
<https://www2.medizin.uni-greifswald.de/humangen/>



**DEUTSCHES KONSORTIUM**  
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

etabliert durch die Deutsche Krebshilfe