5.2 Curriculum vitae

Name	Dr. sc. hum. Valérie Anne Schumacher
Geburtsdatum, -ort	15. März 1967 in Göppingen
Nationalität	deutsch/französisch
Anschrift	Steinkaul 10, 40589 Duesseldorf

Schulausbildung

1973-1977	Uhland-Grundschule Göppingen
1977-1982	Deutsche Schule Santiago/Chile
1982-1986	Mörike-Gymnasium, Göppingen (Abitur 1986)

Berufsausbildung

1986-1987	Dolmetscher-Studium in den Fächern Französisch und Spanisch, München
1987-1990	Ausbildung zur pharmazeutisch-technischen Assistentin, München

Akademische Ausbildung

WS 90/91	Beginn des Studiums der Biologie, Universität Bayreuth
SS 92	Vordiplomsprüfung, Universität Bayreuth
SS 94	Diplomprüfung, Universität Heidelberg in den Fächern Genetik, Mikrobiologie, Biochemie, organische Chemie (Note „sehr gut“)
8/94-3/95	Diplomarbeit am Institut für Humangenetik, Heidelberg unter der Anleitung von Prof. Dr. Royer-Pokora

Wissenschaftlicher Werdegang

1995-1999	Promotionsarbeit zum Dr. sc. hum unter der Anleitung von Frau Prof. Dr. Royer-Pokora
5/95-9/96	Institut für Humangenetik, Heidelberg (Direktor: Prof. Dr. Bartram)
10/96-12/97	Max-Planck Institut für molekulare Genetik, Abteilung Prof. Dr. Ropers, AG Prof. Dr. Royer-Pokora, Berlin
1/98-2/99	Institut für Humangenetik, Düsseldorf (Direktor: Prof. Dr. Royer-Pokora)
2/99	Promotion, Universität Heidelberg (Note „summa cum laude“) „Molekulare Charakterisierung von Mechanismen zur Entstehung von Wilms-Tumor und Denys-Drash Syndrom-Vom Genotyp zum Phänotyp“
2/99-5/99	Wissenschaftliche Mitarbeiterin am Institut für Humangenetik, Düsseldorf
6/99-6/05	Wissenschaftliche Assistentin (C1), Institut für Humangenetik, Düsseldorf
7/05-2/06	Wissenschaftliche Mitarbeiterin am Institut für Humangenetik, Düsseldorf
3/06-6/07	Forschungsaufenthalt am Children’s Hospital Boston, Division of Nephrology (Prof. Dr. Harmon), Harvard Medical School, USA im Labor von Associate Professor Dr. Kreidberg

Seit 7/07	Wissenschaftliche Mitarbeiterin im Institut für Humangenetik, Düsseldorf

Stipendien und andere Förderungen, Auszeichnungen

1995-1998	Stipendium des Graduiertenkollegs Heidelberg „Nieren- und Kreislaufforschung“ der Deutschen Forschungsgemeinschaft
1999	Preis der Dr. Feldbausch-Stiftung, Universität Heidelberg für Promotion
1999-2001	Drittmittelförderung durch Fritz Thyssen-Stiftung
2000	Graduierten Stipendium der Novartis-Stiftung
2000-2002	Drittmittelförderung durch Forschungskommission Düsseldorf
2000	Forschungsstipendium der Deutschen Nieren-Stiftung
2002	Reisestipendium der Deutschen Forschungsgemeinschaft
2003-2005	Drittmittelförderung durch Forschungskommission Düsseldorf
2006-2007	Auslandsstipendium der Heinrich Hertz-Stiftung NRW

Forschungsschwerpunkte

Molekulare Pathomechanismen bei Glomerulosklerose:

- Fehlende terminale Nierendifferenzierung?
- „RNA-Granula“ und *in situ* Translation zur Stressbewältigung in Podozyten
- Gestörte VEGFA-Signaltransduktion in Podoyzten

Molekulare Pathomechanismen bei Hodendysgenesie:

- Fehlende terminale Sertolizell-Differenzierung und Spermatogenesearrest?
- Kultur und Charakterisierung von Sertoli-Zellen
- Interaktion von Sertoli-Zellen und Keimzellen

Fachgesellschaften

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik

Gesellschaft für Nephrologie

Deutsche Nierenstiftung

American Society of Nephrology

Gutachterlich tätig geworden für folgende Zeitschriften:

European Journal of Pediatrics, Journal of Medical Genetics, Kidney International, Neoplasia, Pediatric Nephrology, Transgenomic Research

5.3 Publikationen

Originalarbeiten

1. **V. Schumacher**, B. Gueler, L. HJ Looijenga, J. Ulrich Becker, K. Amann, R. Engers, J. Doetsch, H. Stoop, H. H. Hanenberg, W. Schulz, B. Royer-Pokora. Characteristics of Testicular Dysgenesis Syndrome and Decreased Expression of *SRY* and *SOX9* in Frasier Syndrome. *Mol Reprod Dev*, zur Publikation angenommen.

2. **V. Schumacher**, S. Jeruschke, F. Eitner, Jan Becker, G. Pitschke, Y. Ince, J. Miner, I. Leuschner, R. Engers, A. Schulze Everding, M. Bulla, B. Royer-Pokora. Impaired glomerular maturation and lack of VEGF165b in Denys-Drash Syndrome. *J Am Soc Nephrol,* 18(3): 719-29, 2007

3. K. Hasselbacher, R. Wiggins, V. Zapke, B. Mucha, B. Hinkes, F. Ozaltin, G. Nürnberg, C. Becker, D. Hagan, M. Pohl, E. Kuwertz-Bröcking, M. Griebel, **V. Schumacher**, B. Royer-Pokora, A. Bakkaloglu, P. Nürnberg, M. Zenker, and Friedhelm Hildebrandt. Recessive missense mutations in *LAMB2* expand the clinical spectrum of *LAMB2*-associated disorders. *Kidney Int,* 70(6): 1008-12, 2006

4. N. Hearle, V. **Schumacher**, FH. Menko, S. Olschwang, LA. Boardman, JJ. Gille, JJ. Keller, AM. Westerman, RJ. Scott, W. Lim, JD. Trimbath, FM. Giardiello, SB. Gruber, GJ. Offerhaus, FW. Rooij, JH. Wilson, A. Hansmann, G. Moslein, B. Royer-Pokora, T. Vogel, RK. Phillips, AD. Spigelman, RS. Houlston. *STK11* status and intussusception risk in Peutz-Jeghers syndrome. *J Med Genet,* 43(8): e41, 2006

5. N. Hearle, **V. Schumacher**, FH. Menko, S. Olschwang, LA.Boardman, JJ. Gille, JJ. Keller, AM. Westerman, RJ. Scott, W. Lim, JD. Trimbath, FM. Giardiello, SB. Gruber, GJ. Offerhaus, FW. de Rooij, JH. Wilson, A. Hansmann, G. Moslein, B. Royer-Pokora, T. Vogel, RK. Phillips, AD. Spigelman, RS. Houlston. Frequency and spectrum of cancers in the Peutz-Jeghers syndrome. *Clin Cancer Res,* 12(10): 3209-15, 2006

6. **V. Schumacher**, J. Thumfart, M. Drechsler, M. Essayie, B. Royer-Pokora, U. Querfeld und D Müller. A novel *WT1* missense mutation presenting with Denys-Drash Syndrome and cortical atrophy. *Nephrol Dial Transplant,* 21(2): 518-521, 2006

7. **V. Schumacher**, T. Vogel, B. Leube, C. Driemel, T. Goecke, G. Möslein, B. Royer-Pokora. *STK11* genotyping and cancer risk in Peutz-Jeghers syndrome. *J Med Genet,* 42(5): 428-435, 2005

8. R.U. Trappe, H. Riess, F. Lippek, M. Plotkin, **V. Schumacher**, B. Royer-Pokora, B. Hildebrandt, J. Zuber, M.Y. Mapara, S. Oertel, B. Dorken. Effective Use of High-Dose Chemotherapy and Autologous Stem Cell Rescue for Relapsed Adult

Wilms' Tumor and a Novel Alteration in Intron 1 of the *WT1* Gene. *J Pediatr Hematol Oncol,* 26(12): 820-823, 2004

9. B. Carpenter, KJ. Hill, M. Charalambous, KJ. Wagner, D. Lahiri, DI. James, JS. Andersen, **V. Schumacher**, B. Royer-Pokora, M. Mann, A. Ward, SG. Roberts. BASP1 is a transcriptional cosuppressor for the Wilms' tumor suppressor protein WT1. *Mol Cell Biol,* 24(2): 537-49, 2004

10. P. Kaltenis*, **V. Schumacher***, A. Jankauskienė, A. Laurinavičius, B. Royer-Pokora. Slow progressive FSGS associated with a F392L *WT1* mutation. *Pediatr Nephrol,* 19(3): 353-6, 2004. * = gleichwertige Erstautorenschaft

11. B. Royer-Pokora, M. Beier, M. Henzler, R. Alam, **V. Schumacher**, A. Weirich, V. Huff. Twenty four new cases of *WT1* germline mutations and review of the literature Genotype/phenotype correlations for Wilms tumor development. *Am J Med Genet,* 127A(3):249-57, 2004

12. M. Zenker, T. Aigner, O. Wendler, T. Tralau, H. Muntefering, R. Fenski, S. Pitz, **V. Schumacher**, B. Royer-Pokora, E. Wuhl, P. Cochat, R. Bouvier, C. Kraus, K. Mark, H. Madlon, J. Dotsch, W. Rascher, I. Maruniak-Chudek, T. Lennert, L.M. Neumann, A. Reis. Human laminin beta2 deficiency causes congenital nephrosis with mesangial sclerosis and distinct eye abnormalities. *Hum Mol Genet,* 13(21): 2625-32, 2004

13. **V. Schumacher**, S. Schuhen, S. Sonner, A. Weirich, I. Leuschner, D. Harms, J. Licht, S. Roberts, B. Royer-Pokora. Two molecular subgroups of Wilms tumors with or without *WT1* mutations. *Clin Cancer Res,* 9(6): 2005-14, 2003

14. DJ. Richard, **V. Schumacher**, B. Royer-Pokora, SG. Roberts. Par4 is a coactivator for a splice isoform-specific transcriptional activation domain in WT1. *Genes Dev,* 15(3): 328-339, 2001

15. B. Köhler*, **V. Schumacher***, D. l'Allemand, B. Royer-Pokora, A. Grüters. Germline Wilms tumor suppressor gene (*WT1*) mutation leading to isolated genital malformation without Wilms tumor or nephropathy. *J Pediatr,* 138(3): 421-424, 2001. * = gleichwertige Erstautorenschaft

16. T. Vogel, **V. Schumacher**, A. Saleh, J. Trojan, G. Moslein. Extraintestinal polyps in Peutz-Jeghers syndrome: presentation of four cases and review of the literature. Deutsche Peutz-Jeghers-Studiengruppe. *Int J Colorectal Dis,* 15(2): 118-123, 2000

17. EA. Rapley, R. Barfoot, C. Bonaïti-Pellié, A. Chompret, W. Foulkes, N. Perusinghe, B. Royer-Pokora, **V. Schumacher**, S. de Tourreil, A. Weirich, K. Pritchard-Jones, MR. Stratton, N. Rahman. Evidence for susceptibility genes to familial Wilms tumor in addition to *WT1, FWT1* AND *FWT2*. *Br J Cancer*, 83(2): 177-83, 2000

18. B. Köhler, **V. Schumacher**, U. Schulte-Overberg, W. Biewald, D. l'Allemand, B. Royer-Pokora, A. Grüters. Bilateral Wilms tumor in a boy with severe hypospadias and cryptorchidism due to a heterozygote mutation in the *WT1* gene. *Pediatr Res,* 45(2): 187- 190, 1999

19. M. Drechsler, **V. Schumacher**, S. Friedrich, M. Blüthner, E. Keppel, B. Royer-Pokora. Genomic structure, alternative functionally transcripts and chromosomal

localization of the human *NLI* gene. *Cytogenet Cell Genet,* 87(1-2): 119-124, 1999

20. J. Dong, J. Chang-Claude, Y. Wu, **V. Schumacher***,* B. Royer-Pokora. A high proportion of mutations in the *BRCA1* gene in German breast/ovarian cancer families with clustering of mutations in the 3' third of the gene. *Hum Genet,* 103(2): 154-161, 1998

21. M. Wolf, A. Winterpacht, M. Drechsler, **V. Schumacher***,* B. Royer-Pokora, B. Lorenz, A. Blankenagel, B. Zabel, G. Wildhardt. Ten novel mutations found in aniridia. *Hum Mutat,* 12(5): 304-313, 1998

22. M. Guschmann, M. Vogel, **V. Schumacher**, B. Royer-Pokora, H. Neitzel, T. Lennert. Früher neonataler Tod bei Drash-Syndrom. *Monatsschrift Kinderheilkunde,* 146: 683-686, 1998

23. **V. Schumacher***,* K. Schärer, E. Wühl, H. Altrogge, KE Bonzel, M. Guschmann, J. Neuhaus, RM. Pollastro, E. Kuwertz-Bröking, M. Bulla, AM. Tondera, P. Mundel, U. Helmchen, R. Waldherr, A. Weirich, B. Royer-Pokora. Spectrum of early onset nephrotic syndrome associated with *WT1* missense mutations. *Kidney Int*, 53(6): 1594-1600, 1998

24. **V. Schumacher**, S. Schneider, A. Figge, G. Wildhardt, D. Harms, D. Schmidt, A. Weirich, R. Ludwig, B. Royer-Pokora. Correlation of germ-line mutations and two-hit inactivation of the *WT1* gene with Wilms tumors of stromal-predominant histology. *Proc Natl Acad Sci USA*, 94(8): 3972-3977, 1997

Übersichtsarbeiten in Zeitschriften

1. **V. Schumacher***,* B. Leube, B. Royer-Pokora. Wilms-Tumor. *Medizinische Genetik,* 12(2): 232-238, 2000.
2. B. Royer-Pokora*, **V. Schumacher***. Genetische Veränderungen bei sporadischem Wilms Tumor. *Medizinische Genetik,* 14 (2): 129-134, 2002. * = gleichwertige Erstautorenschaft

Buchbeiträge

Brigitte Royer-Pokora* und **Valérie Schumacher***. Wilms-Tumor. Molekular-medizinische Grundlagen von hereditären Tumorerkrankungen. Herausgeber Detlev Ganten und Klaus Ruckpaul. Springer Verlag: 471-496, 2001. * = gleichwertige Erstautorenschaft

Abstracts von Vorträgen und Postern

1. **V. Schumacher**, S. Jeruschke, F. Eitner, J. Becker, J. Miner, Br. Royer-Pokora. Impaired glomerular maturation and lack of VEGF165b in Denys-Drash syndrome. ASN's 39th Annual Renal Week Meeting, San Diego, USA. *J Am Soc Nephrol* 17: 35A, 2006
2. **V. Schumacher**, B. Güler, K. Amann, J. Dötsch, R. Engers, B. Royer-Pokora. Establishement and characterization of a primary testicular cell culture from a patient with Frasier syndrome. 36. Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Nephrologie, Hannover. *Nieren- und Hochdruckkrankheiten* 34(4): 172, 2005
3. J. Thumfart, **V. Schumacher**, M. Essayie, B. Rudolph, U. Querfeld, D. Müller. A novel WT1 mutation presenting with incomplete Denys-Drash syndrome and cortical atrophy. 36. Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Nephrologie, Hannover. *Nieren- und Hochdruckkrankheiten* 34(4): 191, 2005
4. J. Muscheites, E. Drückler, **V. Schumacher**, N. Hizze, D. Haffner, M. Wigger. Akute Niereninsuffizienz bei einem Kind mit genitaler Differenzierungsstörung. 36. Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Nephrologie, Hannover. *Nieren- und Hochdruckkrankheiten* 34(4): 153, 2005
5. **V. Schumacher**, I. Leuschner, A. Weirich, N. Graf, M. Beier, B. Royer-Pokora. Poor response to preoperative chamotherapy in Wilms' tumors with WT1 mutations and rhabdomyomatous differentiation. 16. Jahrestagung der Gesellschaft für Humangenetik, Halle *Medizinische Genetik* 17(1): 87, 2005
6. S. Schuhen, G. Pitschke, H. Pavenstädt, S. Kliszewski, R. Kronenwett, B. Royer-Pokora, **V. Schumacher**. Gene expression profile of cultured primary podocytes from Denys-Drash syndrome patients. 16. Jahrestagung der Gesellschaft für Humangenetik, Halle *Medizinische Genetik* 17(1): 109, 2005
7. B. Güler, K. Amann, J. Dötsch, R. Engers, B. Royer-Pokora, **V. Schumacher**. Establishement and characterization of a primary testicular cell culture from a patient with Frasier syndrome. 16. Jahrestagung der Gesellschaft für Humangenetik, Halle *Medizinische Genetik* 17(1): 117, 2005
8. **V. Schumacher** and B. Royer-Pokora. Chemoresistance of stromal predominant Wilms tumour. SIOP Wilms Tumour Meeting, Paris, Frankreich, 2004
9. **V. Schumacher**, B. Royer-Pokora. Klinische Relevanz der molekularen Diagnostik beim nephrotischen Syndrom. 38. Arbeitstreffen „Klinische Genetik Nordrhein", Bonn, 2004
10. **V. Schumacher**, S. Schuhen, G. Pitschke, H. Pavenstädt, S. Kliszewski, R. Kronenwett, B. Royer-Pokora. Gene expression profile of cultured primary podocytes from Denys-Drash syndrome patients. 37th Annual Meeting of the American Society of Nephrology, St. Louis, USA, 2004
11. S. Schuhen, F. Eitner, J. Miner, B. Royer-Pokora, **V. Schumacher**. Failure of terminal glomerular differentiation in Denys-Drash syndrome. 37th Annual Meeting of the American Society of Nephrology, St. Louis, USA, 2004
12. M. Holder, V. Schumacher, M. Bald, B. Royer-Pokora, H.E. Leichter. Congenitales Nephrotisches Syndrom bei einem türckischen Mädchen-Ätiologie? 33. Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Nephrologie. *Nieren- und Hochdruckkrankheiten Jahrgang* 33, Nr. 3, 2004
13. **V. Schumacher**, T. Vogel, B. Leube, C. Driemel, T. Goecke, G. Möslein, B. Royer-Pokora. Higher incidence of malignancies in Peutz-Jeghers patients with specific missense mutations in the *STK11* gene. 14th Annual Meeting German Society of Human Genetics. *Medizinische Genetik* 15(3): 337, 2003
14. **V. Schumacher**, M. Beier, M. Henzler, V. Huff, R. Alam, A. Weirich, B. Royer-Pokora. Early age of Wilms' tumor onset in patients with *WT1* germline mutations. 14th Annual Meeting German Society of Human Genetics. *Medizinische Genetik* 15(3): 337, 2003
15. S. Schuhen, B. Royer-Pokora, **V. Schumacher**. Altered Ratio of *WT1* Splice Isoforms in Denys-Drash Syndrome – Stop in Kidney Development? 14th Annual

Meeting German Society of Human Genetics. *Medizinische Genetik* 15(3): 298, 2003

16. **V. Schumacher,** S. Schuhen, A. Weirich, I. Leuschner, D. Harms, B. Royer-Pokora. Characterization of two molecular Wilms tumor subgroups on the presence or absence of *WT1* mutations. UKCCSG Biology of childhood cancer meeting, London, UK, 2002
17. B. Royer-Pokora, **V. Schumacher**, M. Henzler, S. Sonner, A. Weirich. Stromal-predominant Wilms tumors: Molecular and clinical characterization. UKCCSG Biology of childhood cancer meeting, London, UK, 2002
18. **V. Schumacher**, G. Pitschke, H. Pavenstädt, B. Royer-Pokora. Denys-Drash syndrome: from *WT1* mutations to nephrotic syndrome. 4th International Symposium on Podocyte Biology, Niigata, Japan, 2002
19. **V. Schumacher**, G. Pitschke, H. Pavenstädt, B. Royer-Pokora. *WT1* mutations and downstream molecular pathomechanisms causing nephrotic syndrome. 13th Annual Meeting German Society of Human Genetics, Leipzig. *Medizinische Genetik* 14 (3): 353; 2002
20. **V. Schumacher**, G. Pitschke, H. Pavenstädt, B. Royer-Pokora (2002): Denys-Drash syndrome: from *WT1* mutations to nephrotic syndrome. 4th International Symposium on Podocyte Biology, Niigata, Japan.
21. **V. Schumacher**, G. Pitschke, B. Royer-Pokora. Expressionsanalysen zur Aufklärung des Pathomechanismus beim WT1-assoziierten nephrotischen Syndrom. 33. Jahrestagung der Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Nephrologie, Essen. *Nieren und Hochdruckkrankheiten* 31(2): 47, 2002
17. S.K. Sonner, **V. Schumacher**, A. Weirich, B. Royer-Pokora. LOH-Analysis of chromosome 7,11 and 16 in Wilms tumors and comparison to histology. 125 International Congress of Human Genetics, Wien, Österreich. *European Journal of Human Genetics* Vol. 9, Supplement 1, 2001
18. G. Pitschke, S. Sonner, B. Royer-Pokora, **V. Schumacher**. Molecular characterization of the *WT1*-gene in the pathogenesis of congental nephritic syndrome. 125 International Congress of Human Genetics, Wien, Österreich. *European Journal of Human Genetics* Vol. 9, Supplement 1: 426, 2001
19. B. Royer-Pokora, S. Sonner, **V. Schumacher**, G. Pitschke. Molekulare Klassifizierung von Wilms Tumoren mit und ohne Mutationen im *WT1* Gen. 58. Wissenschaftliche Tagung der Gesellschaft für pädiatrische Onkologie und Hämatologie, Berlin, 2001
20. **V. Schumacher**, C. Craven, R. Banks, B. Royer-Pokora. Protein profile of normal and sclerotic glomeruli using LCM and 2D-GE. 3rd International Symposium on Podocyte Biology, Heidelberg, 2001
21. G. Pitschke, S. Sonner, B. Royer-Pokora, **V. Schumacher.** Comparative gene expression analyses of DDS- and NAK- glomeruli (LCM) and –podocytes (cell culture). 3rd International Symposium on Podocyte Biology, Heidelberg, 2001
22. M. Drechsler, **V. Schumacher**, S. Friedrich, G. Wildhardt, S. Giesler, A. Schroth, J. Bodem, B. Royer-Pokora. Genomic structure, alternative transcripts and chromosome location of the human LIM domain binding protein 1 gene *LDB1*. 12. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik, Lübeck. *Medizinische Genetik* 12 (1): 68, 2000
23. B. Royer-Pokora, **V. Schumacher**, S. Sonner, G. Pitschke, A. Weirich, I. Leuschner, D. Harms. Characterization of Wilms tumors with *WT1* mutations. UKCCSG/SIOP Wilms Tumour Biological Studies Scientific Meeting, Birmingham, UK, 2000
24. **V. Schumacher**, T. Vogel, M. Langenhorst, G. Möslein, B. Royer-Pokora. Peutz-Jeghers syndrome: mutational screening of the *STK11*-gene in 24 german families and analysis of genotype/phenotype correlations. 11. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik, Nürnberg. *Medizinische Genetik* 11 (1): 208, 1999

25. J. Dong, J. Chang-Claude, YX. Wu, **V. Schumacher**, P. Tonin, B. Royer-Pokora. A high proportion of mutations in the *BRCA1* gene in German breast/ovarian cancer
families. 10. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik, Jena. *Medizinische Genetik* 10(1): 132, 1998
26. M. Drechsler, G. Wildhardt, S. Friedrich, **V. Schumacher**, S. Gieseler, M. Blüthner, A. Schroth, B. Royer-Pokora. Cloning and chromosomal localization of the human *NLI* gene. 10. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik, Jena. *Medizinische Genetik* 10(1): 170, 1998
27. **V. Schumacher**, A. Figge, S. Schneider, A. Weirich, D. Harms, D. Schmidt, B. Royer-Pokora. High frequency of germline mutations and two hit inactivation of the *WT1* gene in stromal-predominant Wilms' tumors. 29th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics, Genua, Italien. *Medizinische Genetik*, Vol 9(2):315. 1997
28. M. Wolf, G. Wildhardt, A. Winterpracht, M. Drechsler, **V. Schumacher**, B. Royer-Pokora, B. Zabel. Spectrum of *PAX6* mutations in aniridia patients. Medizinische Genetik 9(1): 119. 9. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik, Innsbruck, Österreich, 1997
29. B. Köhler, W. Biewald, H. Biebermann, **V. Schumacher**, B. Boyer-Pokora, A. Grüters. Bilateral Wilms Tumor in a boy with severe hypospadias and cryptorchidism due to heterozygote point mutation in the *WT1* gene. 46. Congress of Molecular Medicine, Berlin. *Journal of Molecular Medicine* 75(5): B-46, 1997
30. M. Wolf, G. Wildhardt, A. Winterpracht, M. Drechsler, **V. Schumacher**, B. Royer-Pokora, B. Zabel (1997): Spectrum of *PAX6* mutations in aniridia patients. Medizinische Genetik 9(1): 119. 9. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik, Innsbruck, Österreich
31. **V. Schumacher**, A. Figge, A. Weirich, D. Harms, D. Schmidt, B. Royer-Pokora. Stromal-predominant Wilms' tumors have a high rate of germline mutations and two hit inactivation of the *WT1* gene. Cancer Genetics & Tumor Suppressor Genes, Cold Spring Harbor, USA.
32. **V. Schumacher**, E. Wühl, K. Schärer, R. Waldherr, B. Royer-Pokora. *WT1* as a molecular marker for differential diagnosis of diffuse mesangial sclerosis in DDS and
idiopathic focal segmental glomerulosclerosis. 8. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik, Göttingen. *Medizinische Genetik* 8(1): 87, 1996
33. E. Wühl, **V. Schumacher**, H. Altrogge, KE. Bonzel, M. Bulla, G. de Santo, TJ. Neuhaus, G. Offner, B. Schoett, K. Schärer, B. Royer-Pokora. Mutations in the *WT1* gene in
congenital and infantile nephrotic syndrome (NS) with or without Wilms tumor (WT)/
pseudohermaphroditism (Denys-Drash-Syndrome, DDS). European Society for Pediatric Nephrology, Lausanne, Schweiz, 1996
34. B. Royer-Pokora, **V. Schumacher**, S. Schneider. Denys-Drash syndrome: the role of the *WT1* gene in glomerulosclerosis and developmental abnormalities of the
urogenital system. 8. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik, Göttingen. *Medizinische Genetik* 8(1): 39, 1996
35. **V. Schumacher**, S. Schneider, B. Royer-Pokora. *WT1* mutations in patients with Denys-Drash syndrome and Wilms' tumor. 8. AEK Symposium, Heidelberg. *Journal of Cancer Research and Clinical Oncology* 121, Supplement 2: A34. 1995
36. **V. Schumacher**, S. Schneider, A. Weirich, E. Wühl, R. Ludwig, B. Royer-Pokora, K. Schärer. Missense-bzw. Nonsense Mutationen des *WT1*-Gens bei

atypischem Denys-Drash Syndrom (DDS). 27. Wissenschaftliche Tagung der Arbeitsgemeinschaft für pädiatrische Nephrologie, Marburg, 1995