

Bilag 2

Curriculum vitae for Professor, MD, PhD, Lisbeth Tranebjærg, 170951-0882

Aktuel stilling: Fra 1. august 2007 Klinisk professor i genetisk audiologi i et nyoprettet klinisk professorat ved Københavns Universitet, Wilhelm Johannsen Centret, Panum Institutet og Audiologisk Afdeling, Bispebjerg Hospital (fusioneret med Afdeling E, Gentofte Hospital siden 1. januar 2008)

Arbejdsadresse: Audiologisk Afdeling, Bispebjerg Hospital, 2400 København NV, og Wilhelm Johannsen Centre, Institut for Cellulær og Molekylær Medicin, ICMM, Panum Institutet, 2200 København N. Tel: +45 3531 6341, Fax: +45 3531 3951, Email:tranebjaerg@sund.ku.dk. WWW: <http://www.audiogenetik.dk/>. Privat adresse: Lerhusvej 3, DK-4622 Havdrup, Tel: +45 4618 6837, Mob: +45 2125 4532. Født 17. Sept 1951. Gift og har to børn.

Uddannelse: 1979: cand med fra Københavns Universitet. 1991: Speciallæge i medisinsk genetik i Norge. 1993: PhD fra Det Sundhedsvidenskabelige Fakultet, Københavns Universitet. 1997: Speciallæge i klinisk genetik, Danmark

Erhvervs erfaring: 2001-2006: Forskningsrådsprofessor i Genetisk Audiologi (eksternt finansieret af Oticon Fonden). 1990-2004: Administrerende og specialeansvarlig overlæge ved Medisinsk Genetisk afdeling, Universitetssykehuset i Tromsø, Norge. 1998-2004: Professor i bi-stilling i Medisinsk Genetik ved Institut for Klinisk Medisin, Universitetet i Tromsø, Norge.

Fondsbevillinger: 2001- 2006: 5.0 mio DKK fra Oticon Fonden; 2007-2009: 3.0 mio DKK fra Lundbeck Fonden og Widex AS.

2001-2006: 5.0 mio til Forskningsrådsprofessorat fra Oticon Fonden, og 3.5 mio DKK fra Novo Nordisk Fonden, Widex AS og andre kilder. Desuden 2 PhD stipendier fra hhv Norges Forskningsråd og Helse- og Rehabilitering.

EU: Concerted Action on Genetic Hearing loss, kontrakt nummer BMHA-CT96-0353 (Dg 12-SSMA) (HEAR) 1996 (partner), European Network on clinical, diagnostic, and social impact on GENetic DEAFness (GENDEAF), QLRT-2000-01429, 2000-2003 (partner).

EURO WABB (Rare Diabetes syndromes: Improvement of diagnosis, treatment and dissemination of information. Collaborator. Web page: <http://www.euro-wabb.org/>

Publikationer: 1983-2012: Publiceret 186 peer-reviewed artikler. 2007-2012: 31 artikler publiceret, hvoraf 25 er indenfor audiogenetiske emner.

Videnskabelige rådgivende funktioner: Siden 2008 og fortsat medlem af Videnskabsetisk Komite B for Region H. I perioden 1998-2008: Personligt opnævnt medlem af Det Norske Bioteknologinemnda (svarer til Etisk Råd). 1998-2004: Norges Forskningsråd. Siden 2010 bedømmer i Svenske Vetenskapsrådet. Siden 1996 og fortsat medlem af Public and Professional Policy Committee, PPPC, arbejdsgruppe under European Society of Human Genetics (www.eshg.org). 1993-1997: Medlem og leder af Specialitetskomiteen for Medisinsk Genetik i Norge. 2000-2005: Medlem af den Nationale Forskningsetiske Komite for Medisin, NEM, i Norge (svarer til Den Centrale Videnskabsetiske Komite i DK). 1998- Medlem af det nationale svenske, norske og danske expertteam for diagnosticering af døvblindhed. Medlem af talrige bedømmelseskomiteer for vurdering af ansøgere til professorater og PhD/dr.grads afhandlinger i Danmark, Norge og Sverige.

Vice chair hhv. medlem i international review boards til vurdering af klinisk forskning i Sverige/Finland (2008-2009), og Estland (2010).

Siden maj 2010 medlem af Udvalget bag "Center for kompetenceudvikling i klinisk etiske problemstillinger ved organdonation", Skejby Sygehus, Århus.

I 2012-2013 medlem af Grethe Lundbeck Brain Research Foundation "outreach committee" ifm uddeling marts 2010 af The Brain Prize på 1.0 mio Euros til to førende europæiske døvhedsforskere (Christine Petit og Karen Steel)

Redaktionskomiteer: Er med redaktør/medlem af ekspertpanel for en lang række medicinsk genetiske tidsskrifter. PhD/dr.Grads vejleder.

Thesis advisor: 6 PhD afhandlinger (3 er igangværende).

Forskningsmæssige nøgleområder:

Jeg har mangeårig klinisk og videnskabelig erfaring med arvelige årsager til hørenedsættelse/døvhed og døvblindhed, og har et omfattende internationalt netværkssamarbejde om en række sjældne døvblindhedssyndromer, herunder Usher syndrom. Jeg har i 1995 klinisk og molekylærgenetisk identificeret et nyt arveligt døvblindhedssyndrom, Mohr-Tranebjerg syndrom, som er kendetegnet ved mitokondriel dysfunktion med progredierende neurodegeneration, inkl syns- og høretab, med tillægssymptomer i form af psykiatriske og neurologiske udfald (oversigtsartikel findes på <http://www.genetests.org>) med mange lighedspunkter med Usher syndrom. Identifikationen af mutationer i et nukleært gen, *TIMM8A*, som årsag til en mitokondriedysfunktion var banebrydende.

Nøgleområdet i min forskning er klinisk og molekylærgenetisk karakterisering af nye arvelige årsager til hørenedsættelse og døvblindhed, og min forskning har bl. a. identificeret mutationer i Wolframin1 og *OPA1* genet.

Desuden drejer min forskning sig om karakterisering af mutationer i danske patienter med non-syndromal og syndromal hørenedsættelse, og identifikation af nye gener vha. avancerede metoder, såsom "Next Generation Sekventering", som forventes at revolutionere hastigheden af identifikation af de > 100 døvhedsgener, som eksisterer.

Forskningen foregår i tæt samarbejde med klinisk virksomhed som højt specialiseret audiogenetisk virksomhed.

Publikationer 2007-2012- Lisbeth Tranebjerg

145. Dreyer B, Brox V, **Tranebjerg L**, Rosenberg T, Mehdi AM, Möller C, Nilssen Ø. Spectrum of USH2A mutations in Scandinavian patients with Usher syndrome type II. *Hum Mutat*, Mar; 29(3): 451-464, 2008

146. Hinson JT, Fantin V, Schönberger J, Breivik N, Siem G, McDonough B, Sharma P, Keogh I, Godinho R, Santos F, Esparza A, Nicolau Y, Selvaag E, Cohen BH, Hoppel CL, **Tranebjerg L**, Eavey RD, Seidman JG, Seidman CE. Missense mutations in the *BCS1L* as a cause of the Bjørnstad Syndrome. *N Engl J Med*. 356 (8): 35-45, 2007.

149. Martins S, Calafell F, Gaspar C, Silvera I, Wong V, Hsieh M, Soong B-W, **Tranebjerg L**, Brunt E, Nicholson GA, Tsuji S, Watanabe M, Jardim L, Riess O, Wood N, Sasaki H, Ranum L, Brice A, Rouleau G, Coutinho P, Amorim A, Sequeiros J. The worldwide spread mutational event in Machado-Joseph disease has an Asian origin. 2006, *Arch Neurol* 64 (10): 1502-1508, 2007.

- 152.** Bennetts JS, Rendtorff ND, **Tranebjærg L**, Simpson F, Wicking C. The coding region of *TP53INP2*, a gene expressed in the developing nervous system,, is not altered in a family with autosomal recessive, non-progressive infantile ataxia on chromosome 20q11-q13. *Dev Dynamics*. 1236: 843-852, 2007.
- 153.** Sanggaard KM, Kjær KW, Eiberg H, Rendtorff ND, Johnsen T, Gimsing S, Dyrmosé J, Nielsen KO, **Tranebjærg L**. Branchio- oto-renal syndrome: Detection of *EYA1* and *SIX1* mutations in five out of six Danish families by combining linkage, sequencing and MLPA analyses. *Eur J Hum Genet* 15: 1121-1131, 2007
- 155.** Sanggaard KM, Kjaer KW, Eiberg H, Nürnberg G, Nürnberg P, Hoffman K, Jensen H, Sørum C, Rendtorff ND, ND, **Tranebjærg L**. A novel nonsense mutation in *MYO6* is associated with progressive nonsyndromic hearing loss in a Danish DFNA22. *Am J Med Genet* 146A:1017-1025, 2008.
- 156.** Bahmad F, Merchant SN, Nadol JB, **Tranebjærg L**. Otopathology in Mohr-Tranebjærg syndrome. *Laryngoscope* 117:1202-1208, 2007.
- 157.** Bugge M, Collins A, Hertz JM, Eiberg H, Lundsten C, Brandt CA, Bak M, Hansen C, deLozier CD, Lespinasse J, **Tranebjærg L**, Hahnemann JMD, Rasmussen K, Bruun-Petersen G, Duprez L, Tommerup N, Petersen MB. Non-disjunction of chromosome 13. *Hum Mol Genet* 16:2004-2010, 2007.
- 158.** Brookes JT, Kanis AB, Tan LY, **Tranebjærg L**, Vore A, Smith RJH. Cochlear implantation in deafness-dystonia-optic neuropathy (DDON) syndrome. *Int J Ped Otorhinolaryngol* 72(1): 121-126,2008.
- 159.** Anttonen A-K, Siintola R, **Tranebjærg L**, Iwata NK, Bijlsma EK, Meguro H, Ichikawa Y, Goto J, Kopra O, Lehesjoki A-E. Novel *SILI* mutations and exclusion of functional candidate genes in Marinesco- Sjögren syndrome. *Eur J Hum Genet*,16 (8): 961-969, 2008.
- 160.** Bahmad F, O'Malley J, **Tranebjærg L**, Merchant SN. Histopathology of nonsyndromic autosomal dominant mid-frequency sensorineural hearing loss, *Otol Neurotol*, 29 (5): 535-545, 2008
- 161.** Aymè S, Matthijs G, Soini S, on behalf of the ESHG working party on patenting and licencing. Patenting and licensing in genetic testing. *Eur J Hum Genet* 16: 405-411, 2008.
- 162.** **Tranebjærg L**. Genetics of congenital hearing- A clinical approach. Review for *Int J Audiol* 47:535-545, 2008.
- 163.** Kirchhoff M, Bisgaard A-M, Stoeva R, Dimitrov B, Gillesen-Kaesbach G, Fryns J-P, Rose H, Grozdanova L, Ivanov I, Keymolen K, Fagerberg C, **Tranebjærg L**, Skovby F, Stefanova M. Phenotype and 244k array-CGH characterization of chromosome 13q deletions: An update of the phenotypic map of 13q21.1-qter. *Am J Med Genet A* 149A(5): 894-905, 2009.
- 164.** Topsakal V, Hilgert N, van Dinther J, **Tranebjærg L**, Rendtorff ND, Zarowski A, Offeciers E, Van Camp G, van den Heyning P. Phenotype of DFNA22; Characterization of 2 Belgian families with non-syndromic, autosomal dominant, progressive sensorineural hearing loss due to a *MYO6* mutation. *Audiol Neurotol* 15;211-220, 2010
- 166.** Morisada N, Rendtorff ND, Nozu K, Morishita T, Miyakawa T, Matsumoto T, Hisano S, Iijima K, **Tranebjærg L**, Shirahata A, Matsuo M, Kusuhara K. Branchio-oto-renal syndrome caused by partial *EYA1* deletion due to LINE-1 insertion.. *Ped Nephrol* 25(7): 1343-1348, 2010.

167. Koppelhus U, Ramsing M, Esberg G, **Tranebjærg L**, Lodahl M, Rendtorff ND, Weber H, Sommerlund M. A novel mutation in the *GJB2* (connexin 26) gene in a child with clinical and histological features of Keratitis-Ichthyosis-Deafness (KID) syndrome *Clin Exp Dermatol* 2011; 36(2): 142-148 (2010 Sep 16. [Epub ahead of print] doi: 10.1111/j.1365-2230.2010.03936.x).
168. Chen S, Van Ghelue M, **Tranebjærg L**, Thyssen F, Nilssen Ø, Torbergsen T. Myotonia congenita and myotonic dystrophy in the same family: Coexistence of a *CLCN1* mutation and expansion in the *CNBP* (*ZNF9*) gene. *Clin Genet.* 2010 Dec 15. doi: 10.1111/j.1399-0004.2010.01616.x. [Epub ahead of print]
169. Rendtorff ND, Lodahl M, Boulahbel H, Johansen IR, Pandya A, Welch KO, Norris VW, Arnos KS, Bitner-Glindzicz M, Emery SB, Mets MB, Fagerheim T, Eriksson K, Hansen L, Bruhn H, Möller C, Lindholm S, Ensgård S, Lesperance MM, **Tranebjærg L**. Missense mutations in *WFS1* cause autosomal dominant inherited optic atrophy and hearing loss in eight families. *Am J Med Genet* 2011;155(6): 1298-1313.
170. Kokotas H, Grigoriadou M, Yang L, Lodahl M, Reandtorff, ND, Gyftodimou Y, Korres GS, Ferekidou E, Kandiloros D, Korres S, **Tranebjærg L**, Guan M-X, Petersen MB. Homoplasmy of the G7444A mtDNA and heterozygosity of the *GJB2* c.35delG mutations in a family with hearing loss. *Int J Ped Otorhinolaryngol* 2011;75(1): 89-94 (2010 Nov 4th Epub ahead of print).
171. Chen N, **Tranebjærg L**, Rendtorff ND and Schrijver I. Mutation analysis of *SLC26A4* for Pendred syndrome and non-syndromic hearing loss by High Resolution Melting. *J Mol Diagn* 2011 13(4):416-26. Epub 2011 Apr 29
172. Becker F, van El CG, Ibarreta D, Zika E, Hogarth S, Borry P, Cambon-Thomsen A, Cassiman JJ, Evers-Kiebooms G, Hodgson S, Janssens AC, Kaariainen H, Krawczak M, Kristoffersson U, Lubinski J, Patch C, Penchaszadeh VB, Read A, Rogowski W, Sequeiros J, **Tranebjærg L**, van Langen IM, Wallace H, Zimmern R, Schmidtke J, Cornel MC. Genetic testing and common disorders in a public health framework: how to assess relevance and possibilities. *Eur J Hum Genet.* 2011 Apr;19(S1):S6-S44.
173. Skirton H, Lewis C, Kent A, Coviello DA; Members of Eurogentest Unit 6 and **ESHG Education Committee**. Genetic education and the challenge of genomic medicine: development of core competences to support preparation of health professionals in Europe. *Eur J Hum Genet.* 2010 Sep;18(9):972-7. Epub 2010 May 5.
174. Homøe P, Koch A, Rendtorff ND, Lodahl M, Andersen T, Andersen S, Eiberg H, Nielsen I-M, **Tranebjærg L**. *GJB2* (Connexin-26) mutations are not frequent among hearing impaired patients in East Greenland. *Int J Audiol*, Epub Febr 27th 2012(In Press, 2012).
175. Yuca SA, Rendtorff ND, Boulahbel H, Lodahl M, **Tranebjærg L**, Cesur Y, Dogan M, Yilmaz C, Akgun C, Acikgoz M. Rapidly progressive clinical course of Wolfram syndrome in a large inbred Turkish family due to a new *WFS1* mutation (p.L511P). *Eur J Med Genet* 2012 Jan;55(1):37-42. Epub 2011 Sep 23.
176. Schönewolf-Greulich B, Tümer Z, Ravn K, Baekgaard P, Rendtorff ND, **Tranebjærg L**, Brøndum-Nielsen K, Ronan A. Two new cases with microdeletion of 17q23.2 suggest presence of a candidate gene for sensorineural hearing loss within this region. *Am J Med Genet A.* 2011 Dec;155A(12):2964-9. doi: 10.1002/ajmg.a.34302. Epub 2011 Nov 3

178. Engl G, Florian S, **Tranebjærg L**, Mayer TU, Rapaport D. Alterations in expression levels of deafness dystonia protein 1 affect mitochondrial morphology. *Hum Mol Genet* 2012;21(2): 287-299 Epub 2011 Oct 7th. doi:10.1093/hmg/ddr458 page 1-13

180. Bergman JEH, Janssen N, van der Sloot A, Walle HEK, Schoots J, Rendtorff ND, **Tranebjærg L**, Hoefsloot LH, van Ravenswaaij-Arts CMA, Hofstra RMW. A novel classification system to predict the pathogenic effects of *CHD7* missense variants in CHARGE syndrome. *Hum Mutat*, 2012 (In press).

181. Janssen N, Bergman JEH, Schwertz MA, **Tranebjærg L**, Hoefsloot LH, van Ravenswaaij-Arts and Hofstra RMW Mutation update on the *CHD7* gene involved in CHARGE syndrome. *Hum Mutat*, 2012 (In press).

182. Ha AD, Parratt KL, Rendtorff ND, Lodahl M, Ng K, Rowe DB, Sue CM, Morris JG, Hayes MW, **Tranebjærg L**, Fung VSC. The phenotypic spectrum of dystonia in Mohr-Tranebjærg syndrome. *Mov Disord*, 2012(in press).

184. Husu E, Hove HD, Farholt S, Bille M, **Tranebjærg L**, Vogel I, Kreiborg S. et al Phenotype in 18 Danish subjects with genetically verified CHARGE syndrome. *Clin Genet*, 2012 (In press)

Book chapters:

B7. Kõks S and Vasar E (eds): "Wfs1 protein (wolframin): emerging link between the emotional brain and endocrine pancreas". Chapter 7: Wolframin 1-related disease and hearing by **L. Tranebjærg** , p. 107-124, 2008

B8. **Tranebjærg L**, Rendtorff ND, Lodahl M, Stensland HMFR, Roux A-F, Möller C. Usher Syndrome: Pathogenesis, Diagnosis and Therapy .Editor. Satpal Ahuja. Publisher: Nova Science Publishers, Inc.USA.ISBN 978-1-61209-227-0. Chapter 11: Usher syndrome: Diagnostic utility of the Asper Biotech's Genotyping Microarray (2011).

B9. **Tranebjærg L**. Chapter entitled "TIMM'S and TOMM'S: Diseases caused by mutations in inner membrane chaperone proteins, e.g. TIMM8A". Editor: Lee-Jun C. Wong. Book title: "Mitochondrial Diseases Caused by Nuclear Genes" (submitted, February 2012)

POPULÆR VIDENSKABELIGE ARTIKLER/AKTIVITETER:

P23 **Tranebjærg L**. Årsaken til Bjørnstad syndrom er funnet. (Hem E.). T Norsk Lægeforening 2007 127: 127.

P24. Tranebjærg L. Referat fra First International Symposium on Usher Syndrome and Related Disorders, Omaha Oct 4th-Oct 6th, 2006. Videnscenter for Døvblindblevne (<http://www.dbcent.dk/vcfdbb>). December 2006

P25 Artikel i RP foreningens blad om Usher syndrome (sept 2008)

P26 TV udsendelse i Tidens Tegn (18.1.08) om arvelige hørenedsættelser (30 min program).

P27. Tranebjærg L. Ärfthlghet vid hörselsnedsättning-vad vet vi idag? Tema om forskning i Nyhetsbrev fra Nationellt Kundskapscenter för Dövblindfrågor, juni 2009

P28. Tranebjærg L. Informationsbrochure om arvelige hørenedsættelser, 2009. (Widex har finansieret trykning og står for distribution)

Brochuren kan rekvireres fra <http://www.widex.com/About%20Widex/OrderCatalogue.aspx> hvor man afkrydser ud for billedet af brochurens forside

P29. Tranebjærg L. TV udsendelse i Tidens Tegn .Ethiske spørgsmål ift genetisk testning af børn med hørnedsættelse. 21.1. 2012 (1 times udsendelse)