

DR. MED. BERNT POPP

Curriculum Vitae

Als Arzt und Wissenschaftler bin ich derzeit am BIH der Charité Berlin und bei Labor Berlin — Charité Vivantes GmbH tätig.

Mein wissenschaftliches Interesse gilt aus humangenetischer Sicht den seltenen Erkrankungen der neuronalen Entwicklung, seltener Tumore und der Niere. Dabei arbeite ich besonders gerne bioinformatisch an der Analyse von Daten aus der Hochdurchsatzsequenzierung sowie zur Kuratierung von genetischen Erkrankungen, Varianten und Genen.



AKADEMISCHER UND ÄRZTLICH-KLINISCHER WERDEGANG

seit
01/2023

Projektleitung Innovation in der Humangenetik (Oberarztäquivalent) bei Labor Berlin - Charité Vivantes GmbH (50%)

Labor Berlin - Charité Vivantes GmbH

📍 Berlin, Deutschland

Abteilung für Humangenetik im Labor Berlin - Charité Vivantes GmbH

seit
07/2022

Oberarzt am Charité – Universitätsmedizin Berlin (50%)

Berlin Institute of Health (BIH)

📍 Berlin, Deutschland

Translationsforschungsbereich - Research Group "Hypertension and Molecular Biology of Endocrine Tumors" (Prof. Dr. med. Ute Scholl)

ab
09/2022

Habilitation begonnen

am Humangenetisches Institut des Universitätsklinikums Leipzig

📍 Leipzig, Deutschland

Thema "Sequencing and Gene Curartion in Rare Disease"

04/2022
|
07/2021

Oberarzt und Leiter Fachbereich Humangenetik MVZ Dresden

Medizinisches Versorgungszentrum des Universitätsklinikums

📍 Dresden, Deutschland

Leitung der genetischen Ambulanz als Oberarzt

06/2021
|
04/2021

Facharzt

am Humangenetisches Institut des Universitätsklinikums Leipzig

📍 Leipzig, Deutschland

Stellvertretender Teamleiter Genetische Diagnostik - Klinische Genomik



KONTAKT

✉ bernt.popp@charite.de

✉ bernt.popp@gmail.com

☎ +49 162 1086590

👤 <https://www.berntpopp.com>

KOMPETENZEN

Facharzt für Humangenetik mit 12 Jahren Erfahrung in genetischer Diagnostik und Beratung.

Wissenschaftler mit Erfahrung in Hochdurchsatzsequenzierung, Datenanalyse, seltenen Erkrankungen der neuronalen Entwicklung, seltener Tumorsyndrome und der Niere.

Bioinformatiker mit Erfahrung in R, Bash, Python, Javascript, Workflow Automatisierung, Virtualisierung und Linux Administration.

03/2021

● **Anerkennung als Facharzt**

Abgeschlossene Weiterbildung und Prüfung der Sächsischen Landesärztekammer

📍 Dresden, Deutschland

Führung der Bezeichnung "Facharzt für Humangenetik"

seit
01/2020

● **DFG Rotationsstelle**

Wissenschaftlich-ärztlicher Mitarbeiter am Humangenetischen Institut des Universitätsklinikums Leipzig

📍 Leipzig, Deutschland

Im Rahmen der eingeworbenen Gelder für das Projekt "Exome Pool-Seq and systems biology approach to identify and characterize genes and networks in neurodevelopmental disorders"

03/2021
|
06/2019

● **Assistenzarzt**

am Humangenetischen Institut des Universitätsklinikums Leipzig

📍 Leipzig, Deutschland

Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik

09/2020
|
09/2019

● **Klinisches Jahr**

als Assistenzarzt im Bereich Nephrologie der Klinik und Poliklinik für Endokrinologie, Nephrologie, Rheumatologie des Universitätsklinikums Leipzig

📍 Leipzig, Deutschland

Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik

05/2019
|
02/2013

● **Assistenzarzt und wissenschaftlich-ärztlicher Mitarbeiter**

am Humangenetischen Institut des Universitätsklinikums Erlangen

📍 Erlangen, Deutschland

Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik

11/2015
|
02/2013

● **Dissertation als Dr. med.**

Humangenetisches Institut Erlangen, FAU Erlangen-Nürnberg, unter der Leitung von Prof. Dr. med. André Reis

📍 Erlangen, Deutschland

Titel der Arbeit „De novo missense mutations in the NAA10 gene cause severe non-syndromic developmental delay in males and females” (summa cum laude)

11/2012

● **Approbation als Arzt**

nach abgeschlossenem Medizinstudium an der FAU Erlangen-Nürnberg

📍 Erlangen, Deutschland



AUSBILDUNG

10/2021 10/2019	● Teilzeitstudium Bachelor of Science Informatik FernUniversität in Hagen	📍 Hagen, Deutschland
11/2012 10/2005	● Studium der Humanmedizin Universität Erlangen-Nürnberg	📍 Erlangen, Deutschland
06/2005 09/1996	● Allgemeine Hochschulreife Peter-Vischer-Gymnasium, Nürnberg	📍 Nürnberg, Deutschland



MITGLIEDSCHAFTEN IN FACHGESELLSCHAFTEN

- GfH - Gesellschaft für Humangenetik
- ESHG - European Society of Human Genetics
- ASHG - American Society of Human Genetics



PUBLIKATIONEN

Nur Erst- oder Letztautorschaften (inklusive geteilter Autorschaften) sind aufgeführt. Eine vollständige und aktuelle Liste findet sich auf [Google Scholar](#).

Bartolomaeus, T., Hentschel, J., Jamra, R. A., & Popp, B. (2023). Re-evaluation and re-analysis of 152 research exomes five years after the initial report reveals clinically relevant changes in 18%. *European Journal of Human Genetics*, 31(10), 1154–1164. <https://doi.org/10.1038/s41431-023-01425-6>

Bosch, E., Popp, B., Güse, E., Skinner, C., Van Der Sluijs, P. J., Maystadt, I., Pinto, A. M., Renieri, A., Bruno, L. P., Granata, S., Marcelis, C., Baysal, Ö., Hartwich, D., Holthöfer, L., Isidor, B., Cogne, B., Wieczorek, D., Capra, V., Scala, M., De Marco, P., Ognibene, M., Abou Jamra, R., Platzer, K., Carter, L. B., Kuismin, O., Van Haeringen, A., Maroofian, R., Valenzuela, I., Cuscó, I., Martínez-Agosto, J. A., Rabani, A. M., Mefford, H. C., Pereira, E. M., Close, C., Anyane-Yeboah, K., Wagner, M., Hannibal, M. C., Zacher, P., Thiffault, I., Beunders, G., Umair, M., Bhola, P. T., McGinnis, E., Millichap, J., Van De Kamp, J. M., Prijoles, E. J., Dobson, A., Shillington, A., Graham, B. H., Garcia, E.-J., Kelly Galindo, M., Ropers, F. G., Nibbeling, E. A., Hubbard, G., Karimov, C., Goj, G., Bend, R., Rath, J., Morrow, M. M., Millan, F., Salpietro, V., Torella, A., Nigro, V., Kurki, M., Stevenson, R. E., Santen, G. W. E., Zweier, M., Campeau, P. M., Severino, M., Reis, A., Accogli, A., & Vasileiou, G. (2023). Elucidating the clinical and molecular spectrum of SMARCC2-associated NDD in a cohort of 65 affected individuals. *Genetics in Medicine*, 100950. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2023.100950>

Lehmann, C., Pehnke, S., Weimann, A., Bachmann, A., Dittrich, K., Petzold, F., Fürst, D., De Fallois, J., Landgraf, R., Henschler, R., Lindner, T. H., Halbritter, J., Doxiadis, I., Popp, B., & Münch, J. (2023). Extended genomic HLA typing identifies previously unrecognized mismatches in living kidney transplantation. *Frontiers in Immunology*, 14, 1094862. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2023.1094862>

Popp, B., Brugger, M., Poschmann, S., Bartolomaeus, T., Radtke, M., Hentschel, J., Di Donato, N., Rump, A., Gburek-Augustat, J., Graf, E., Wagner, M., Sorge, I., Lemke, J. R., Meitinger, T., Abou Jamra, R., Strehlow, V., & Brunet, T. (2023). The constitutional gain-of-function variant p.Glu1099Lys in NSD2 is associated with a novel syndrome. *Clinical Genetics*, 103(2), 226–230. <https://doi.org/10.1111/cge.14241>

Roessler, F., Beck, A. E., Susie, B., Tobias, B., Begtrup, A., Biskup, S., Caluseriu, O., Delanty, N., Fröhlich, C., Grealley, M. T., Karnstedt, M., Klöckner, C., Kurtzberg, J., Schubert,

S., Schulze, M., Weidenbach, M., Westphal, D. S., White, M., Wolf, C. M., Zyskind, J., Popp, B., & Strehlow, V. (2023). Genetic and phenotypic spectrum in the NONO-associated syndromic disorder. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 191(2), 469–478. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63044>

Klau, J., Abou Jamra, R., Radtke, M., Oppermann, H., Lemke, J. R., Beblo, S., & Popp, B. (2022). Exome first approach to reduce diagnostic costs and time – retrospective analysis of 111 individuals with rare neurodevelopmental disorders. *European Journal of Human Genetics*, 30(1), 117–125. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00981-z>

Lieberwirth, J. K., Büttner, B., Klöckner, C., Platzer, K., Popp, B., & Abou Jamra, R. (2022). AutoCaSc: Prioritizing candidate genes for neurodevelopmental disorders. *Human Mutation*, 43(12), 1795–1807. <https://doi.org/10.1002/humu.24451>

Münch, J., Engesser, M., Schönauer, R., Hamm, J. A., Hartig, C., Hantmann, E., Akay, G., Pehlivan, D., Mitani, T., Coban Akdemir, Z., Tüysüz, B., Shirakawa, T., Dateki, S., Claus, L. R., Van Eerde, A. M., Smol, T., Devisme, L., Franquet, H., Attié-Bitach, T., Wagner, T., Bergmann, C., Höhn, A. K., Shril, S., Pollack, A., Wenger, T., Scott, A. A., Paolucci, S., Buchan, J., Gabriel, G. C., Posey, J. E., Lupski, J. R., Petit, F., McCarthy, A. A., Pazour, G. J., Lo, C. W., Popp, B., & Halbritter, J. (2022). Biallelic pathogenic variants in roundabout guidance receptor 1 associate with syndromic congenital anomalies of the kidney and urinary tract. *Kidney International*, 101(5), 1039–1053. <https://doi.org/10.1016/j.kint.2022.01.028>

Neuser, S., Krey, I., Schwan, A., Abou Jamra, R., Bartolomaeus, T., Döring, J., Syrbe, S., Plassmann, M., Rohde, S., Roth, C., Rehder, H., Radtke, M., Le Duc, D., Schubert, S., Bermúdez-Guzmán, L., Leal, A., Schoner, K., & Popp, B. (2022). Prenatal phenotype of PNKP-related primary microcephaly associated with variants affecting both the FHA and phosphatase domain. *European Journal of Human Genetics*, 30(1), 101–110. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00982-y>

Popp, B., Bienvenu, T., Giurgea, I., Metreau, J., Kraus, C., Reis, A., Fischer, J., Bralo, M. P., Tenorio-Castaño, J., Lapunzina, P., Almoguera, B., Lopez-Grondona, F., Sticht, H., & Zweier, C. (2022). The recurrent TCF4 missense variant p.(Arg389Cys) causes a neurodevelopmental disorder overlapping with but not typical for Pitt-Hopkins syndrome. *Clinical Genetics*, 102(6), 517–523. <https://doi.org/10.1111/cge.14206>

Popp, B., Ekici, A. B., Knaup, K. X., Schneider, K., Uebe, S., Park, J., Bafna, V., Meiselbach, H., Eckardt, K.-U., Schiffer, M., Reis, A., Kraus, C., & Wiesener, M. (2022). Prevalence of hereditary tubulointerstitial kidney diseases in the GermanChronicKidneyDisease study. *European Journal of Human Genetics*, 30(12), 1413–1422. <https://doi.org/10.1038/s41431-022-01177-9>

Neuser, S., Brechmann, B., Heimer, G., Brösse, I., Schubert, S., O’Grady, L., Zech, M., Srivastava, S., Sweetser, D. A., Dincer, Y., Mall, V., Winkelmann, J., Behrends, C., Darras, B. T., Graham, R. J., Jayakar, P., Byrne, B., Bar-Aluma, B. E., Haberman, Y., Szeinberg, A., Aldhalaan, H. M., Hashem, M., Al Tenajji, A., Ismayl, O., Al Nuaimi, A. E., Maher, K., Ibrahim, S., Khan, F., Houlden, H., Ramakumaran, V. S., Pagnamenta, A. T., Posey, J. E., Lupski, J. R., Tan, W., ElGhazali, G., Herman, I., Muñoz, T., Repetto, G. M., Seitz, A., Krumbiegel, M., Poli, M. C., Kini, U., Efthymiou, S., Meiler, J., Maroofian, R., Alkuraya, F. S., Abou Jamra, R., Popp, B., Ben-Zeev, B., & Ebrahimi-Fakhari, D. (2021). Clinical, neuroimaging, and molecular spectrum of *TECP2* -associated hereditary sensory and autonomic neuropathy with intellectual disability. *Human Mutation*, 42(6), 762–776. <https://doi.org/10.1002/humu.24206>

Popp, B., Erber, R., Kraus, C., Vasileiou, G., Hoyer, J., Burghaus, S., Hartmann, A., Beckmann, M. W., Reis, A., & Agaimy, A. (2020). Targeted sequencing of FH-deficient uterine leiomyomas reveals biallelic inactivating somatic fumarase variants and allows characterization of missense variants. *Modern Pathology*, 33(11), 2341–2353. <https://doi.org/10.1038/s41379-020-0596-y>

Hebebrand, M., Hüffmeier, U., Trollmann, R., Hehr, U., Uebe, S., Ekici, A. B., Kraus, C., Krumbiegel, M., Reis, A., Thiel, C. T., & Popp, B. (2019). The mutational and phenotypic spectrum of TUBA1A-associated tubulinopathy. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 38. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1020-x>

Hebebrand, M., Vasileiou, G., Krumbiegel, M., Kraus, C., Uebe, S., Ekici, A. B., Thiel, C. T., Reis, A., & Popp, B. (2019). A biallelic truncating *AEBP1* variant causes connective tissue

disorder in two siblings. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 179(1), 50–56. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.60679>

Popp, B., Agaimy, A., Kraus, C., Knaup, K. X., Ekici, A. B., Uebe, S., Reis, A., Wiesener, M., & Zweier, C. (2019). Dissecting TSC2-mutated renal and hepatic angiomyolipomas in an individual with ARID1B-associated intellectual disability. *BMC Cancer*, 19(1), 435. <https://doi.org/10.1186/s12885-019-5633-1>

Vasileiou, G., Hoyer, J., Thiel, C. T., Schaefer, J., Zapke, M., Krumbiegel, M., Kraus, C., Zweier, M., Uebe, S., Ekici, A. B., Schneider, M., Wiesener, M., Rauch, A., Faschingbauer, F., Reis, A., Zweier, C., & Popp, B. (2019). Prenatal diagnosis of *HNF1B*-associated renal cysts: Is there a need to differentiate intragenic variants from 17q12 microdeletion syndrome? *Prenatal Diagnosis*, 39(12), 1136–1147. <https://doi.org/10.1002/pd.5556>

Popp, B., Krumbiegel, M., Grosch, J., Sommer, A., Uebe, S., Kohl, Z., Plötz, S., Farrell, M., Trautmann, U., Kraus, C., Ekici, A. B., Asadollahi, R., Regensburger, M., Günther, K., Rauch, A., Edenhofer, F., Winkler, J., Winner, B., & Reis, A. (2018). Need for high-resolution GeneticAnalysis in iPSC: Results and Lessons from the ForIPSConsortium. *Scientific Reports*, 8(1), 17201. <https://doi.org/10.1038/s41598-018-35506-0>

Popp, B., Ekici, A. B., Thiel, C. T., Hoyer, J., Wiesener, A., Kraus, C., Reis, A., & Zweier, C. (2017). Exome Pool-Seq in neurodevelopmental disorders. *European Journal of Human Genetics*, 25(12), 1364–1376. <https://doi.org/10.1038/s41431-017-0022-1>

Popp, B., Trollmann, R., Büttner, C., Caliebe, A., Thiel, C. T., Hüffmeier, U., Reis, A., & Zweier, C. (2016). Do the exome: A case of Williams-Beuren syndrome with severe epilepsy due to a truncating de novo variant in GABRA1. *European Journal of Medical Genetics*, 59(10), 549–553. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2016.09.002>

Popp, B., Støve, S. I., Endeley, S., Myklebust, L. M., Hoyer, J., Sticht, H., Azzarello-Burri, S., Rauch, A., Arnesen, T., & Reis, A. (2015). De novo missense mutations in the NAA10 gene cause severe non-syndromic developmental delay in males and females. *European Journal of Human Genetics*, 23(5), 602–609. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2014.150>