

PUBLIKATIONSVERZEICHNIS

I Originalarbeiten in internationalen Zeitschriften

Als Erst- oder Seniorautor:

Klepper J, Büsse M, Straßburg H-M, Sörensen N
Epilepsy in shunt-treated hydrocephalus.
Develop Med Child Neurol. 1998;11:731-736.

Klepper J, Vera JC, De Vivo DC
Deficient transport of dehydroascorbic acid in the Glucose-Transporter-Protein-Syndrome (GTPS).
Ann Neurol. 1998; 44 (2):286-287

Klepper J, Wang D, Fischbarg J, Vera JC, Jarjour A, O'Driscoll K, De Vivo DC
Defective Glucose Transport across Brain Tissue Barriers: A newly recognized neurological syndrome.
Neurochem Res. 1999;24:587-594.

Klepper J, Garcia-Alvarez M, Wang D, O'Driscoll K, De Vivo DC.
3-O-Methyl-Glucose uptake assay for diagnosis of the Glucose-Transporter-Protein-Syndrome.
J Clin Lab Anal. 1999;13:116-121

Klepper J, Fischbarg J, Vera JC, Wang D, De Vivo DC.
GLUT1-Deficiency: Barbiturates potentiate haploinsufficiency in vitro.
Ped Res. 1999;46:677-683

Klepper J, Willemsen M, Verrips A, Guertsen E, Herrmann R, Kutzick C, Florcken A, Voit T.
Autosomal dominant transmission of GLUT1 deficiency.
Hum Mol Genet. 2001;10(1):63-68.

Klepper J, Monden I, Guertsen E, Voit T, Willemsen M, Keller K.
Functional consequences of the autosomal dominant G272A mutation in the human GLUT1 gene.
FEBS Lett 2001;498(1):104-9

Klepper J, Leiendecker B, Athanassopoulos S, Heinen F, Gertsen E, Flörcken A, Metz A, Voit T.
Introduction of a ketogenic diet in young infants.
J Inherit Metabol Dis 2001;25 (6):449-460

Klepper J, Flörcken A, Fischbarg J, Voit
Effects of anticonvulsants on GLUT1-mediated glucose transport in GLUT1 deficiency syndrome in vitro.
Eur J Ped 2003;162:84-89

Klepper J, De Vivo DC, Webb DW, Klinge L, Voit T.

Reversible infantile hypoglycorrhachia: possible transient disturbance in glucose transport?

Pediatr Neurol. 2003 Oct;29(4):321-5.

Klepper J, Diefenbach S, Kohlschutter A, Voit T.

Effects of the ketogenic diet in the glucose transporter 1 deficiency syndrome.

Prostaglandins Leukot Essent Fatty Acids. 2004 Mar;70(3):321-7.

Klepper J, Scheffer H, Leiendecker B, Gertsen E, Binder S, Leferink M, Hertzberg C, Nake A, Voit T, Willemsen MA. Seizure control and acceptance of the ketogenic diet in GLUT1 deficiency syndrome: a 2- to 5-year follow-up of 15 children enrolled prospectively. Neuropediatrics. 2005 Oct;36(5):302-8.

Klepper J, Salas-Burgos A, Gertsen E, Fischbarg J. Bench meets bedside: a 10-year-old girl and amino acid residue glycine 75 of the facilitative glucose transporter GLUT1. Biochemistry. 2005 Sep 27;44(38):12621-6.

Klepper J, Heringhaus A, Wurthmann C, Voit T.

Expect the unexpected: favourable outcome in Munchausen by proxy syndrome.

Eur J Pediatr. 2008 Sep;167(9):1085-8.

Als Co-Autor:

Geiger H, **Klepper J**, Lux P, Heidland A.

Biochemical assessment and clinical evaluation of a bilirubin adsorbent column (BR-350) in critically ill patients with intractable jaundice.

Int J Artif Org. 1992;15:35-39

Seidner G, Garcia-Alvarez M, Yeh JI, O'Driscoll K, **Klepper J**, R, Stump TS, Wang D, Spinner NB, Birnbaum MJ, De Vivo DC

Glut-1 deficiency syndrome caused by haploinsufficiency of the blood-brain barrier hexose carrier.

Nature Gen 1998;18:1-4

Ho YY, Yang H, **Klepper J**, Fischbarg J, Wang D, De Vivo DC

Glucose transporter type 1 deficiency syndrome (glut1ds): methylxanthines potentiate glut1 haploinsufficiency in vitro.

Pediatr Res. 50 2001:254-60

Lange P, Gertsen E, Monden I, **Klepper J**, Keller K.

Functional consequences of an in vivo mutation in exon 10 of the human GLUT1 gene.

FEBS Lett. 2003 Dec 4;555(2):274-8.

Senderek J, Bergmann C, Stendel C, Kirfel J, Verpoorten N, De Jonghe P, Timmerman V, Chrast R, H G Verheijen M, Lemke G, Battaloglu E, Parman Y, Erdem S, Tan E, Topaloglu H, Hahn A, Muller-Felber W, Rizzuto N, Fabrizi GM, Stuhmann M, Rudnik-Schoneborn S, Zuchner S, Michael Schroder J, Buchheim E, Straub V, **Klepper J**, Huehne K, Rautenstrauss B, Buttner R, Nelis E, Zerres K.

Mutations in a Gene Encoding a Novel SH3/TPR Domain Protein Cause Autosomal Recessive Charcot-Marie-Tooth Type 4C Neuropathy.
Am J Hum Genet. 2003 Nov;73(6):1106-19.

Oliveira JR, Spiteri E, Sobrido MJ, Hopfer S, **Klepper J**, Voit T, Gilbert J, Wszolek ZK, Calne DB, Stoessl AJ, Hutton M, Manyam BV, Boller F, Baquero M, Geschwind DH. *Genetic heterogeneity in familial idiopathic basal ganglia calcification (Fahr disease).* Neurology. 2004 Dec 14;63(11):2165-7.

Ito Y, Gertsen E, Oguni H, Nakayama T, Matsuo M, Funatsuka M, Voit T, **Klepper J**, Osawa M. *Clinical presentation, EEG studies, and novel mutations in two cases of GLUT1 deficiency syndrome in Japan.* Brain Dev. 2005 Jun;27(4):311-7.

Coppola G, **Klepper J**, Ammendola E, Fiorillo M, della Corte R, Capano G, Pascotto A. *The effects of the ketogenic diet in refractory partial seizures with reference to tuberous sclerosis.* Eur J Paediatr Neurol. 2006 May;10(3):148-51.

Crow YJ, Leitch A, Hayward BE, Garner A, Parmar R, Griffith E, Ali M, Semple C, Aicardi J, Babul-Hirji R, Baumann C, Baxter P, Bertini E, Chandler KE, Chitayat D, Cau D, Dery C, Fazzi E, Goizet C, King MD, **Klepper J**, Lacombe D, Lanzi G, Lyall H, Martinez-Frias ML, Mathieu M, McKeown C, Monier A, Oade Y, Quarrell OW, Rittey CD, Rogers RC, Sanchis A, Stephenson JB, Tacke U, Till M, Tolmie JL, Tomlin P, Voit T, Weschke B, Woods CG, Lebon P, Bonthron DT, Ponting CP, Jackson AP. *Mutations in genes encoding ribonuclease H2 subunits cause Aicardi-Goutieres syndrome and mimic congenital viral brain infection.* Nat Genet. 2006 Aug;38(8):910-6.

Crow YJ, Hayward BE, Parmar R, Robins P, Leitch A, Ali M, Black DN, van Bokhoven H, Brunner HG, Hamel BC, Corry PC, Cowan FM, Frints SG, **Klepper J**, Livingston JH, Lynch SA, Massey RF, Meritet JF, Michaud JL, Ponsot G, Voit T, Lebon P, Bonthron DT, Jackson AP, Barnes DE, Lindahl T. *Mutations in the gene encoding the 3'-5' DNA exonuclease TREX1 cause Aicardi-Goutieres syndrome at the AGS1 locus.* Nat Genet. 2006 Aug;38(8):917-20.

Rice G, Patrick T, Parmar R, Taylor CF, Aeby A, Aicardi J, Artuch R, Montalto SA, Bacino CA, Barroso B, Baxter P, Benko WS, Bergmann C, Bertini E, Biancheri R, Blair EM, Blau N, Bonthron DT, Briggs T, Brueton LA, Brunner HG, Burke CJ, Carr IM, Carvalho DR, Chandler KE, Christen HJ, Corry PC, Cowan FM, Cox H, D'Arrigo S, Dean J, De Laet C, De Praeter C, Dery C, Ferrie CD, Flintoff K, Frints SG, Garcia-Cazorla A, Gener B, Goizet C, Goutieres F, Green AJ, Guet A, Hamel BC, Hayward BE, Heiberg A, Hennekam RC, Husson M, Jackson AP, Jayatunga R, Jiang YH, Kant SG, Kao A, King MD, Kingston HM, **Klepper J**, van der Knaap MS, Kornberg AJ, Kotzot D, Kratzer W, Lacombe D, Lagae L, Landrieu PG, Lanzi G, Leitch A, Lim MJ, Livingston JH, Lourenco CM, Lyall EG, Lynch SA, Lyons MJ, Marom D, McClure JP, McWilliam R, Melancon SB, Mewasingh LD, Moutard ML, Nischal KK, Ostergaard JR, Prendiville J, Rasmussen M, Rogers RC, Roland D, Rosser EM, Rostasy K, Roubertie A, Sanchis A, Schiffmann R, Scholl-Burgi S, Seal S, Shalev SA, Corcoles CS, Sinha GP, Soler D, Spiegel R, Stephenson JB, Tacke U, Tan TY, Till M, Tolmie

JL, Tomlin P, Vagnarelli F, Valente EM, Van Coster RN, Van der Aa N, Vanderver A, Vles JS, Voit T, Wassmer E, Weschke B, Whiteford ML, Willemsen MA, Zankl A, Zuberi SM, Orcesi S, Fazzi E, Lebon P, Crow YJ.

Clinical and molecular phenotype of aicardi-goutieres syndrome.

Am J Hum Genet. 2007 Oct;81(4):713-25

Bagci S, Zschocke J, Hoffmann GF, Bast T, **Klepper J**, Müller A, Heep A, Bartmann P, Franz AR.

Pyridoxal phosphate-dependent neonatal epileptic encephalopathy.

Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2008 Mar;93(2):F151-2.

Rauchenzauner M, **Klepper J**, Leiendecker B, Luef G, Rostasy K, Ebenbichler C

The ketogenic diet in children with Glut1 deficiency syndrome and epilepsy.

J Pediatr. 2008 Nov;153(5):716-8

Bauer R, Hudson J, Müller HD, Sommer C, Dekomien G, bourke J, routledge D, Bushby K, **Klepper J**, Straub V.

Does delta-sarcoglycan-associated autosomal-dominant cardiomyopathy exist?

Eur J Hum Genet. 2009 Mar 4 [Epub ahead of print]

II Kasuistiken/Kurzberichte in internationalen Zeitschriften

Wallot MA, **Klepper J**, Clapuyt P, Dirsch O, Malagó M, Reding R, Otte JB, Sokal EM.

Repeated detection of gas in the portal vein after liver transplantation – a sign of EBV-associated posttransplant lymphoproliferation?

Ped Transplant. 2002;6:332-336

Willemsen MA, Verrips A, Verbeek MM, Voit T, **Klepper J**.

Hypoglycorrhachia: a simple clue, simply missed.

Ann Neurol. 2001;49(5):685-6

Willemsen MA, Soorani-Lunsing RJ, Pouwels E, **Klepper J**.

Neuroglycopenia in normoglycaemic patients, and the potential benefit of ketosis.

Diabet Med. 2003;20(6):481-2.

Klepper J, Schaper J, Raca G, Coryell J, Das S, Hayflick SJ, Voit T.

Progressive dystonia in a 12-year-old boy.

Eur J Paediatr Neurol. 2003;7(2):85-8.

Klepper J, Engelbrecht V, Scheffer H, van der Knaap MS, Fiedler A.

GLUT1 Deficiency with Delayed myelination responding to ketogenic diet.

Ped Neurol. 2007 ;37(2):130-3.

Klepper J, Heringhaus A, Wurthmann C, Henßge C, Voit T.

Expect the unexpected: favourable outcome in Munchhausen-by-proxy syndrome.

Eur J Pediatr. 2008;167 (9):1085-8.

III Übersichtsarbeiten in internationalen Zeitschriften

Klepper J, Voit T.

Facilitated glucose transporter protein type 1 (GLUT1) deficiency syndrome: impaired glucose transport into brain – a review.
Eur J Pediatr. 2002;5-304. Review.

Klepper J.

Impaired glucose transport into the brain: the expanding spectrum of glucose transporter type 1 deficiency syndrome.
Curr Opin Neurol.2004 Apr;17(2):193-6. Review.

Klepper J, Leiendecker B.

GLUT1 deficiency syndrome – update 2007.
Dev Med Child Neurol, Dev Med Child Neurol. 2007 Sep;49(9):707-16. Review

Klepper J.

Glucose transporter deficiency syndrome (GLUT1DS) and the Ketogenic diet.
Epilepsia 2008 Nov;49 Suppl 8:46-9. Review.

Kossoff EH, Zupec-Kania BA, Amark PE, Ballaban-Gil KR, Christina Bergqvist AG, Blackford R, Buchhalter JR, Caraballo RH, Helen Cross J, Dahlin MG, Donner EJ, **Klepper J**, Jehle RS, Kim HD, Christiana Liu YM, Nation J, Nordli DR Jr, Pfeifer HH, Rho JM, Stafstrom CE, Thiele EA, Turner Z, Wirrell EC, Wheless JW, Veggiotti P, Vining EP; Charlie Foundation, Practice Committee of the Child Neurology Society; Practice Committee of the Child Neurology Society; International Ketogenic Diet Study Group.
Optimal clinical management of children receiving the ketogenic diet: recommendations of the International Ketogenic Diet Study Group.
Epilepsia. 2009 Feb;50(2):304-17.

IV. International Buchbeiträge:

Physician's Guide to the Treatment and Follow-up of Metabolic Diseases

Blau, N.; Hoffmann, G.F.; Leonard, J.; Clarke, J.T.R. (Eds.)
Chapter 16 : Disorders of Glucose Transport. Santer R, Klepper J
2005, ISBN: 3-540-22954-X

Inborn Metabolic Diseases - Diagnosis and Treatment

Fernandes J, Saudubray J.-M., G. van den Berghe (Eds)
4th Edition, 2005, Chapter 11: Disorders of Glucose Transport. Santer R, Klepper J

Pocket Guide to the Ketogenic Diet

Klepper J, Leiendecker B, Kossoff E
sps publications Heilbronn, 1st Edition, 2006, ISBN 3-936145-39-3

Pocket Guide to the Ketogenic Diet

Klepper J, Leiendecker B, Kossoff E
sps publications Heilbronn, 2nd Edition, 2007, ISBN 978-3-936145-51-9

V. Publikationen in deutschsprachigen Zeitschriften:

Originalarbeiten:

Klepper J, Santer R, Baethmann M, De Vivo DC, Voit T (2000) Angeborene Störungen des Glukosetransportes (Review). *Monatsschr Kinderheilkd* 148:2-11.

Klepper J, Leiendecker B (2002) Indikation und Anwendung der ketogenen Diät in der Kinderneurologie. *Neuropädiatrie in Klinik und Praxis* 1:29-33

Klepper J, Leiendecker B. Die ketogene Diät bei Störungen des zerebralen Energiestoffwechsels. *Ernährungs-Umschau* (2003);50(12):487-491.

Klepper J. Der Glukosetransporter(GLUT1)-Defekt: Definition einer neuen Erkrankung. *Neuropädiatrie in Klinik und Praxis* 2004;3:82-86.

Klepper J, Leiendecker B. Die ketogene Diät bei Anfallsleiden – Indikationen und Wirkungen. *Aktuelle Ernährungsmedizin* (2004);29:235-308.

Übersichtsarbeiten:

Klepper J, Spiegel R, Straßburg H-M, Huppertz HI
Antizipation und Trinukleotidexpansion bei juveniler Chorea Huntington. Monatsschr Kinderheilkd. 1994;142:127-129.

Klepper J, Meyer-Stolz B, Jeschke R.
Das Imerslund-Gräsbeck-Syndrom.
Pädiat Prax. 1998;54:443-451.

Klepper J, Ecker D, Burkart P, Leiendecker B, Voit T, Baumeister FAM.
Indikation und Anwendung der ketogenen Diät im Kindesalter – 1. Workshop ketogene Diät am 15. Dezember 2000 in Essen.
Monatsschr Kinderheilkd. 2001;149;12:1383-1390

Creutzig U, Forster J, Giani G, Hahn A, Hoffmann GF, **Klepper J**, von Kries R, Nowak-Göttl U, Schmitt HJ, Thyen U, Wirsing von König CH, Vester U.
ESPED-Jahresbericht 2000.
Monatsschr Kinderheilkd. 2001;149 (11):1268-77

Berner R, Bialek R, Creutzig U, Forster J, Giani G, Hahn A, **Klepper J**, Nowak-Göttl U, Schaaff F, Schmitt HJ, Schönau E, Thyen U, Vester U.
ESPED Jahresbericht 2001.
Monatsschr Kinderheilkd. 2002;150;11:1432-1438.

Klepper J, Leiendecker B, Riemann E, Baumeister FAM.
Die ketogene Diät in den deutschsprachigen Ländern im Jahr 2003: eine Standortbestimmung.
Klin Pädiatr. 2001;216 (5):277-285.

Klepper J, Leiendecker B, Voit T.

Medikamente und Supplemente bei ketogener Diät im Kindesalter.
Neuropädiatrie in Klinik und Praxis. 2005;4 (3):98-114.

Klepper J, Leiendecker B.

Die ketogene Diät – die Rolle der Kinderkrankenschwester.
Kinderkrankenschwester 2006;25;12:514-517.

Buchbeiträge:

Klepper J, De Vivo DC, Voit T.

*Der Glukose-Transporter-Defekt (De Vivo Disease): Klinische Manifestation und
therapeutische Überlegungen.*

In: Aktuelle Neuropädiatrie, M. Millner (ed), Novartis Pharma Verlag, 1999, S. 239 – 245.

Klepper J, Guertsen E, Flörcken A, Bergmann D, Fischer-Lahdo C, Voit T.

*Funktion und Mutation am Beispiel der (G272A)-Mutation bei Glukosetransporter(GLUT1)-
Defekt.*

In: Aktuelle Neuropädiatrie, F. Aksu (ed), Novartis Pharma Verlag, 2001, S. 31-35.

Klepper J, Baumeister F, Ecker D, Brockmann K, Szczerbak B, Burkart P.

*Indikation und Anwendung der ketogenen Diät im Kindesalter - Konsensuspapier des 1.
Workshops Ketogene Diät, Essen 2000 –*

In: Aktuelle Neuropädiatrie, F. Aksu (ed), Novartis Pharma Verlag, 2001, S. 493-497.

Klepper J, Leiendecker B, Kossoff E.

Pocket Guide ketogene Diät.

sps publications Heilbronn, erste Auflage, 2006, ISBN 3-936145-41-5

Klepper J.

*Beiträge zu den Themen: Fieberkrampf, Kindesmisshandlung, Tics, Schlafstörungen im
Kindesalter, Anorexia nervosa, Meningokokken (-Sepsis, Meningitis), Migräne.*

In: Ärztliche Sofortmaßnahmen - Notfälle und akute Erkrankungen von A bis Z.

G. Rudofsky, A.A. Schmaltz, K. Taeger (Hrsg.) Elsevier Urban & Fischer, München, 4.
Auflage 2007, ISBN 978-3-437-15230-6.

VI. Beteiligung an Stellungnahmen und Leitlinien

AWMF-Leitlinie „Neuropädiatrie“

- *Ketogene Diät (federführend)*
- *Diagnostisches Vorgehen bei Verdacht auf neurodegenerative oder neurometabolische Krankheit*
- *Therapie der Blitz-Nick-Salaam Epilepsie (West-Syndrom)*