



PD Dr. med. Isabel Diebold

MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum
Bayerstr. 3-5 | 80335 München
Telefon: 089/3090886-0
Isabel.diebold@mgz-muenchen.de
www.mgz-muenchen.de

Curriculum Vitae

Beruflicher Werdegang

- seit 4/2019** **Fachärztin für Humangenetik**, Medizinisch Genetisches Zentrum München
- 2015-2019** **Facharztweiterbildung Humangenetik**, Medizinisch Genetisches Zentrum München
- 2012-2014** **Research Fellowship**, Rabinovitch Laboratory for Cardiopulmonary Research, Department of Pediatrics, Division of Cardiology, Stanford University School of Medicine, Stanford California, USA
- 2011-2012** **Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin**, Klinik für Kinderkardiologie und angeborene Herzfehler, Deutsches Herzzentrum München an der Technischen Universität München
- 2009-2011** **Assistenzärztin**, Kinderklinik München Schwabing, Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin Klinikum Schwabing und Abteilung für Neonatologie, Klinikum rechts der Isar, Technische Universität München
- 2004-2009** **Assistenzärztin**, Klinik für Kinderkardiologie und angeborene Herzfehler, Deutsches Herzzentrum München an der Technischen Universität München
- 2003-2004** **Wissenschaftliche Mitarbeiterin**, Experimentelle und Molekulare Kinderkardiologie, Klinik für Kinderkardiologie und angeborene Herzfehler, Deutsches Herzzentrum München an der Technischen Universität München

Studium

- 1997-2003** **Humanmedizin**, Johann Wolfgang Goethe-Universität Frankfurt am Main

PD Dr. med. Isabel Diebold

MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum | Bayerstr. 3-5 | 80335 München
Telefon: 089/3090886-0 | Isabel.diebold@mgz-muenchen.de | www.mgz-muenchen.de

Qualifikationen

- 2019** **Fachärztin für Humangenetik**
- 2018** **Lehrbefugnis** für das Fachgebiet Experimentelle und Molekulare Kinderkardiologie, Klinik für Kinderkardiologie mit dem Recht zur Führung der Bezeichnung Privatdozentin, Technische Universität München
- 2012** **Habilitation:** „Regulation von pulmonalvaskulären Remodellingprozessen durch NADPH Oxidasen unter Normoxie und Hypoxie“
- 2012** Fachkunde im Strahlenschutz für das Anwendungsgebiet Notfalldiagnostik bei Erwachsenen und Kindern, Röntgendiagnostik des Thorax bei Erwachsenen und Kindern
- 2011** **Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin**
- 2005** **Promotion:** „ Die Rolle der NADPH Oxidase bei der Thrombin-induzierten Signaltransduktion in glatten Muskelzellen“ Institut für Kardiovaskuläre Physiologie, Klinikum der Johann Wolfgang Goethe-Universität Frankfurt am Main
- 2004** Vollapprobation

Mitgliedschaften

- Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH)
- Deutsche Gesellschaft für Gentherapie (DG-GT)
- Association for European Pediatric Cardiology (AEPC)
- Deutsche Gesellschaft für Mikrozirkulation und vaskuläre Biologie (GfMVB)

Publikationen

Li CG, Mahon C, Sweeney NM, Verschueren E, Kantamani V, Li D, Hennigs JK, Marciano DP, **Diebold I**, Abu-Halawa O, Elliott M, Sa S, Guo F, Wang L, Cao A, Guignabert C, Sollier J, Nickel NP, Kaschwich M, Cimprich KA, Rabinovitch M. PPAR γ Interaction with UBR5/ATMIN Promotes DNA Repair to Maintain Endothelial Homeostasis. Cell Rep. 2019 Jan 29;26(5):1333-1343.

Diebold I, Schön U, Horvath R, Schwartz O, Holinski-Feder E, Kölbel H, Abicht A. HADHA and HADHB gene associated phenotypes - Identification of rare variants in a patient cohort by Next Generation Sequencing. Mol Cell Probes. 2019 Apr;44:14-20.

PD Dr. med. Isabel Diebold

MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum | Bayerstr. 3-5 | 80335 München
Telefon: 089/3090886-0 | Isabel.diebold@mgz-muenchen.de | www.mgz-muenchen.de

Trifunov S, Pyle A, Valentino ML, Liguori R, Yu-Wai-Man P, Burté F, Duff J, Kleinle S, **Diebold I**, Rugolo M, Horvath R, Carelli V. Clonal expansion of mtDNA deletions: different disease models assessed by digital droplet PCR in single muscle cells. *Sci Rep*. 2018 Aug 3;8(1):11682.

Abicht A, Scharf F, Kleinle S, Schön U, Holinski-Feder E, Horvath R, Benet-Pagès A, **Diebold I**. Mitochondrial and nuclear disease panel (Mito-aND-Panel): Combined sequencing of mitochondrial and nuclear DNA by a cost-effective and sensitive NGS-based method. *Mol Genet Genomic Med*. 2018 Nov;6(6):1188-1198.

Lamprecht P, Humrich JY, **Diebold I**, Riemekasten G. Diagnosis of deficiency of adenosine deaminase 2 with early onset polyarteritis nodosa in an adult patient with a novel compound heterozygous CECR1 mutation. *Clin Exp Rheumatol*. 2018 Mar-Apr; 36 Suppl 111(2):177.

Diebold I, Pickl J, Schön U, Kleinle S, Laner A, Benet-Pagès A, Abicht A, Skopp G, Musshoff F, Holinski-Feder E. Molekulare Autopsie nach plötzlichem Herztod. *Rechtsmedizin*; 2018 April.

Braunisch MC, Gallwitz H, Abicht A, **Diebold I**, Holinski-Feder E, Van Maldergem L, Lammens M, Kovács-Nagy R, Alhaddad B, Strom TM, Meitinger T, Senderek J, Rudnik-Schöneborn S, Haack TB. Extension of the phenotype of biallelic loss-of-function mutations in SLC25A46 to the severe form of pontocerebellar hypoplasia type I. *Clin Genet*. 2018 Feb; 93(2):255-265.

Hopper RK, Moonen JR, **Diebold I**, Cao A, Rhodes CJ, Tojais NF, Hennigs JK, Gu M, Wang L, Rabinovitch M. In Pulmonary Arterial Hypertension, Reduced BMPR2 Promotes Endothelial-to-Mesenchymal Transition via HMGA1 and Its Target Slug. *Circulation* 2016 May 3;133(18):1783-94.

Diebold I, Hennigs JK, Miyagawa K, Li CG, Nickel NP, Kaschwich M, Cao A, Wang L, Reddy S, Chen PI, Nakahira K, Alcazar MA, Hopper RK, Ji L, Feldman BJ, Rabinovitch M. BMPR2 Preserves Mitochondrial Function and DNA during Reoxygenation to Promote Endothelial Cell Survival and Reverse Pulmonary Hypertension. *Cell Metab*. 2015 Apr 7;21(4):596-608.

Nickel NP, Spiekerkoetter E, Gu M, Li CG, Li H, Kaschwich M, **Diebold I**, Hennigs JK, Kim KY, Miyagawa K, Wang L, Cao A, Sa S, Jiang X, Stockstill RW, Nicolls MR, Zamanian RT, Bland RD, Rabinovitch M. Elafin Reverse Pulmonary Hypertension via Caveolin-1 Dependent Bone Morphogenetic Protein Signaling. *Am J Respir Crit Care Med*. 2015 Apr 8.

Diebold I, Petry A, Hess J, Görlach A. The novel HIF1 target gene NOX2 promotes angiogenesis by urotensin-II. *J Cell Sci*. 2012 Feb 15;125(Pt 4):956-64.

Grunewald TG, **Diebold I**, Esposito I, Plehm S, Hauer K, Thiel U, da Silva-Buttkus P, Neff F, Unland R, Müller-Tidow C, Zobywalski C, Lohrig K, Lewandrowski U, Sickmann A, Prazeres da Costa O, Görlach A, Cossarizza A, Butt E, Richter GH, Burdach S. STEAP1 is associated

PD Dr. med. Isabel Diebold

with the invasive and oxidative stress phenotype of Ewing tumors. *Mol Cancer Res.* 2012 Jan;10(1):52-65.

Diebold I, Petry A, Burger M, Hess J, Görlach A. NOX4 is involved in the activation of FoxO3a by Urotensin-II in pulmonary artery smooth muscle cells. *Mol Biol Cell*; 2011 Nov;22(22):4424-34.

Su Y, Loos M, Giese N, Hines OJ, **Diebold I**, Görlach A, Metzen E, Pastorekova S, Friess H, Büchler P. PHD3 regulates differentiation, tumour growth and angiogenesis in pancreatic cancer. *Br J Cancer*; 2010 Nov; 103(10):1571-9.

Diebold I, Flügel D, Becht S, Belaiba RS, Bonello S, Hess J, Kietzmann T, Görlach A. The Hypoxiainducible Factor-2alpha Is Stabilized by Oxidative Stress Involving NOX4. *Antioxid Redox Signal*; 2010 Aug; 13(4):425-36.

Diebold I, Petry A, Djordjevic T, Belaiba RS, Fineman J, Black S, Schreiber C, Fratz S, Hess J, Kietzmann T, Görlach A. Reciprocal Regulation of Rac1 and PAK-1 by HIF-1alpha: A Positivefeedback Loop Promoting Pulmonary Vascular Remodeling. *Antioxid Redox Signal*; 2010 Aug;13(4):399-412.

Diebold I, Petry A, Hess J, Görlach A. The NADPH Oxidase Subunit NOX4 Is a New Target Gene of the Hypoxia-inducible Factor-1. *Mol Biol Cell*; 2010 Juni; 21(12):2087-96.