

Dr. Mareike Werth

Senior Humangenetikerin

✉ mareike.werth@example.de

☎ +49 30 4711 65 32

📍 Berlin, Deutschland



🌐 linkedin.com/in/mareike-werth-genetics



PROFIL

Humangenetikerin (Dr. rer. nat., Universität Bonn) mit 9 Jahren Erfahrung am Institut für Humangenetik der Charité – Universitätsmedizin Berlin und bei Qiagen N.V. Spezialisiert auf seltene Erkrankungen, NGS-Diagnostik und Variant-Interpretation nach ACMG/AMP. Über 2.400 Patientendiagnostiken verantwortet, 9 peer-reviewte Publikationen, Co-Erfinderin eines DPMA-Patents.

BERUFSERFAHRUNG

Senior Humangenetikerin

Charité – Universitätsmedizin Berlin

Leitende Wissenschaftlerin im Institut für Humangenetik, Schwerpunkt seltene Erkrankungen

📅 07/2022 - heute 📍 Berlin, Deutschland

- Verantwortung für 1.800 NGS-basierte Diagnostiken (WES/WGS) pro Jahr nach IVDR (EU) 2017/746
- Etablierung einer Long-Read-Sequenzierungs-Pipeline (Oxford Nanopore PromethION) für Strukturvarianten
- Klassifizierung von 920 Varianten nach ACMG/AMP, davon 84 ClinVar-Submissions als Erstmelder
- Leitung der genetischen MDT-Konferenz mit 18 Fachärzt:innen wöchentlich
- Co-Autorin von 5 peer-reviewten Publikationen seit 2022, davon eine in American Journal of Human Genetics (IF 11,0)

Wissenschaftliche Mitarbeiterin (Diagnostik)

Qiagen N.V.

Senior-Wissenschaftlerin in der Companion-Diagnostics-Entwicklung

📅 04/2019 - 06/2022 📍 Hilden, Deutschland

- Entwicklung eines IVDR-konformen NGS-Panels für 86 Krebs-Hotspot-Varianten
- Validierung der Sensitivität (98,7 %) und Spezifität (99,4 %) an 320 Patientenproben
- Co-Erfinderin eines DPMA-Patents (DE 10 2021 116 234 B4, NGS Library Prep for FFPE)
- Mitarbeit am IVDR-Performance-Evaluation-Dossier für ein Companion-Diagnostics-Produkt

PROJEKTE

BMBF NUM – Rare Diseases Network

📅 04/2024 - heute

Teilprojektleitung 280 k€ über 30 Monate, Long-Read-Sequenzierung für ungeklärte Mendelsche Erkrankungen

AUSBILDUNG

Dr. rer. nat. Humangenetik

Universität Bonn

📅 10/2015 - 09/2019

📍 Bonn, Deutschland

Humangenetik • magna cum laude

M.Sc. Humanbiologie

Universität Marburg

📅 10/2013 - 09/2015

📍 Marburg, Deutschland

Humanbiologie • GPA: 1,2

FÄHIGKEITEN

Humangenetische Diagnostik

Next-Generation Sequencing (Illumina)

Variant Calling (GATK, DeepVariant)

Mendelsche Erkrankungen

MLPA / Sanger Sequenzierung

R / Bioconductor

Python (pandas, hail)

GenBank / BLAST / Ensembl

ZERTIFIKATE

Facharztstandard

Humangenetik Diagnostik (BVDH-Kurs)

📅 09/2023



ACMG/AMP Variant Classification (ClinGen Online)

📅 05/2023



IVDR Performance Evaluation (TÜV Rheinland)

📅 11/2022



PUBLIKATIONEN

**Co-Autorin: 'Long-read sequencing solves 22 % of unsolved Mendelian cases' – American Journal of Human Genetics
112(1): 23–40**

📅 01/2025

**Erstautorin: 'Recurrent structural variants in CHD7-negative CHARGE syndrome' – European Journal of Human Genetics
31(6): 612–628**

📅 06/2023

GLP-Praktiker (TÜV Süd)

📅 06/2022 

SPRACHEN

Deutsch

Englisch

Französisch

STÄRKEN

ACMG/AMP-Klassifizierung

Klassifiziere durchschnittlich 18 Varianten pro Woche nach ACMG/AMP 2015 inkl. ClinVar-Submission, Konsens mit Kolleg:innen über 96 %

Diagnostische Kommunikation

Erstelle Befunde für Hausarzt und Genetische Beratung gleichermaßen verständlich, schule jährlich 12 Fachärzt:innen in NGS-Interpretation