



---

## Curriculum Vitae Prof. Dr. Beat Steinmann



**Name:** Beat Steinmann  
**Geboren:** 18. Mai 1943

### **Forschungsschwerpunkte: Pädiatrie, Genetik, erbliche Bindegewebs- und Knochenkrankheiten**

Beat Steinmann ist Kinderarzt und Forscher in Grundlagen und Klinik am Universitäts-Kinderspital Zürich. Seine Forschungsschwerpunkte sind Erbkrankheiten des Bindegewebes (wie die weiten Spektren des Ehlers-Danlos Syndroms und des Marfan Syndroms) und des Skelettes (wie Osteogenesis imperfecta) sowie des Intermediärstoffwechsels. Ihm gelang der Brückenschlag zwischen Grundlagenforschung und Klinik und er gilt international als Spezialist für diese Krankheiten.

### **Akademischer und beruflicher Werdegang**

- seit 2008 Professor emeritus, Abteilung für Stoffwechselkrankheiten an der Universitätskinderklinik Zürich, Schweiz
- 2005 - 2008 Medizinischer Direktor Neugeborenen-Screening Schweiz
- 1999 Außerordentlicher Professor an der Medizinischen Fakultät Zürich
- 1997 - 2008 Leiter der Abteilung für Stoffwechselkrankheiten und Molekulare Pädiatrie an der Universitätskinderklinik Zürich, Schweiz
- 1988 Titularprofessor
- 1982 Habilitation
- 1976 - 1978 Visiting Associate am National Institute of Dental Research (Dr. George R. Martin), NIH, Bethesda, USA, und Fellow in Medical Genetics (Prof. V.A. McKusick) am Johns Hopkins Hospital, Baltimore, USA
- 1971 - 1975 Facharztausbildung in Pädiatrie, Universitätskinderklinik Zürich

- 1971 Promotion zum Dr. med.
- 1970 - 1971 Postgraduate Course in Experimental Medicine (Stipendiat des Schweizerischen Nationalfonds)
- 1969 - 1970 Assistent am Bezirksspital Horgen, Schweiz
- 1962 - 1969 Studium der Medizin in Lausanne, Schweiz; Wien, Österreich, und Zürich, Schweiz

### **Funktionen in wissenschaftlichen Gesellschaften und Gremien**

- seit 2013 Präsident der Stiftung für Kinder mit angeborenen Gebrechen (KIAG)
- 2011 - 2017 Stiftungsbeirat der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten, Stiftungsmitglied  
seit 2017
- 2008 Vizepräsident der Stiftung für Kinder mit angeborenen Gebrechen (KIAG)
- 2006 Kommissionspräsident der Medizinischen Fakultät Zürich, Direktberufung  
Doppelprofessur, Energy Metabolism Laboratory, ETH Zürich und Universität Zürich  
(UZH)
- 2002 - 2006 Kommissionsmitglied an der Medizinischen Fakultät Zürich (Integrative Membrane  
Physiology Center 2002 - 2003; Nachfolge Physiologie 2003 - 2005; Fakultäre Instanz  
für Hausarztmedizin (FIHAM) 2004 - 2007; Kommission für Ethik-Unterricht in der  
Medizin 2004 - 2005; Nachfolge Pharmakologie 2004 - 2006; Integrative  
Humanphysiologie 2005 - 2006)
- 2000 - 2009 Mitglied der Julius-Klaus-Stiftung
- 1999 - 2009 Ärztlicher Berater bei der Wolfermann-Nägeli-Stiftung
- 1995 - 2001 Jurymitglied des Horst-Bickel-Preises
- 1993 - 1996 Exekutivausschuss der Union of the Swiss Societies for Experimental Biology (USGEB)
- 1992 Mitglied der beratenden Kommission für das Nationale Forschungsprogramm  
„Somatische Gentherapie“

### Gutachtertätigkeit:

Schweizerischer Nationalfonds; International renommierte Zeitschriften: Am J Hum Genet, Am J Med Genet, Pediatric Research, J Med Genet, J Inher Metab Dis, J Clin Genet, Circulation, J Invest Dermatol, J Pediatr, Eur J Pediatr; Medizinische Fakultät Zürich und diverse europäische und amerikanische Fakultäten; Kantonale IV-Stellen und eidgenössisches Versicherungsgericht; SGP-Talentpreis der Schweizerischen Gesellschaft für Pädiatrie (2008 - 2013)

### Herausgebertätigkeit:

- 1978 - 1986 Experientia, Fachberater und Mitarbeiter

- 1986 - 2016 European Journal of Pediatrics (Redaktionsmitglied: 1986 - 1991; Editor: 1992 - 1999; Haupteditor: 1999 - 2005; Co-Editor-in-Chief: 2005 - 2013; Editor-in-Chief: 2014 - 2016)
- seit 1993 OMIM (Online-Version) von Prof. Victor A. McKusicks „Mendelian Inheritance In Man: A Catalog of Human Genes and Genetic Disorders“: Subject Editor and Author für das Gebiet: “Heritable Disorders of Connective Tissue”

### **Projektkoordination, Mitgliedschaft in Verbundprojekten**

- seit 2007 Lehrveranstaltungen in den Kinderspitälern Siem Reap und Phnom Penh (Kambodscha), die vom Schweizer Arzt Dr. Beat Richner („Beatocello“) gegründet wurden: Weiterbildungsvorlesungen für Pädiater zur Erlangung der Facharztprüfung unter der Ägide der Universitäten Phnom Penh und Zürich
- seit 2005 Zusammenarbeit mit dem Kinderspital „Arabkir“ in Eriwan (Armenien): Aus- und Weiterbildung von Pädiaterinnen, jeweils während 3 Monaten Basistraining in der Stoffwechselabteilung Zürich und dann vor Ort durch Vorträge, Kolloquien, Bedside Teaching sowie stetigen Emailkontakt

Außerordentliches Mitglied der Verbindung Schweizer Ärzte

ÄrzteGesellschaft des Kantons Zürich

„Seniorenbewilligung“ (Bewilligung zur beschränkten selbständigen Berufsausübung als Arzt)

Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie (SGP)

Deutsche Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin (Korrespondierendes Mitglied)

Vereinigung Zürcher Kinderärzte

Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen (APS)

Schweizerische Gesellschaft für Biochemie und Genetik USGEB

European Society of Pediatric Research

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)

American Society for Human Genetics (ASHG)

Swiss Connective Tissue Society (Gründungsmitglied, 1985)

Deutsche Arbeitsgruppe für Bindegewebsforschung

Swiss Bone and Mineral Society (SBMS)

International Society for Matrix Biology (Gründungsmitglied)

Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG)

EuroProgeria (Gründungsmitglied)

## Auszeichnungen und verliehene Mitgliedschaften

seit 2018	Ehrenmitgliedschaft der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW)
2010	Gold Medal of Yerevan State Medical University
2005	Award der Saudiarabischen Ophthalmologischen Gesellschaft
seit 2003	Mitglied der Nationalen Akademie der Wissenschaften Leopoldina
seit 2001	Korrespondierendes Mitglied der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin
1998	Award of the Society of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)
1997	Award of the Swiss Bone and Mineral Society (SBMS)
1993	Marfan Passage
1992	Guido-Fanconi-Preis
1989 - 1992	Honorary Treasurer of the European Society of Pediatric Research (ESPR)
1987	Eingeladener Hauptreferent, Gordon-Research Conference „Collagen“
1985	Guest Faculty Member „Short Course in Medical and Experimental Genetics“, Bar Harbor
1984	Eingeladener Hauptreferent, Gordon-Research Conference „Bone and Teeth“
1982	Georg-Friedrich-Götz-Preis der Universität Zürich
1982	Inpharzam-Preis für Pädiatrie, verliehen durch die Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie
1976 - 1978	Stipendiat als Visiting Scientist am National Institute of Health (Bethesda, USA) und Johns Hopkins Hospital (Baltimore, USA)
1970 - 1971	Stipendiat des Schweizerischen Nationalfonds

## Forschungsschwerpunkte

Beat Steinmann ist Kinderarzt und Forscher in Grundlagen und Klinik am Universitäts-Kinderspital Zürich. Seine Forschungsschwerpunkte sind Erbkrankheiten des Bindegewebes (wie die weiten Spektren des Ehlers-Danlos Syndroms und des Marfan Syndroms) und des Skelettes (wie Osteogenesis imperfecta) sowie des Intermediärstoffwechsels. Ihm gelang der Brückenschlag zwischen Grundlagenforschung und Klinik und er gilt international als Spezialist für diese Krankheiten.

Seine Anliegen sind die Aufklärung von Patho-Morpho-Genese, Genotyp-Phänotyp-

Korrelation, genetischer Disposition zu Abnützungserkrankungen sowie Rückschlüsse auf die normale Physiologie. Beat Steinmann hat in diversen Arbeitsgruppen an der Klassifizierung seltener Krankheiten mitgearbeitet und ein nationales Netzwerk gegründet für Diagnostik, Therapie und die psychosoziale Betreuung von Kindern mit angeborenen Krankheiten und deren Eltern.

Beat Steinmann hat das Neugeborenen-Screening in der Schweiz wesentlich ausgebaut und war ärztlicher Direktor des Schweizerischen Screening Labors. Als Editor-in-Chief des European Journal of Pediatrics sorgte Beat Steinmann für die internationale Ausstrahlung der Schweizer Pädiatrie.