

1. **Publications in peer-reviewed scientific journals** ([Google scholar profile](#), [Pubmed Publication list](#), [ResearcherID](#)) (* - joint first author)

- [42] Druml T, Grilz-Seger G, Neuditschko M, Horna M, Ricard A, **Pausch H**, Brem G. [Novel insights into Sabino1 and splashed white coat color pattern in horses](#). *Animal Genetics*, 2018;49(3):249-253
- [41] Bouwman AC, Daetwyler HD, Chamberlain AJ, Hurtado Ponce C, Sargolzaei M, Schenkel FS, Sahana G, Govignon-Gion A, Boitard S, Dolezal M, **Pausch H**, Brøndum R, Bowman PJ, Thomsen B, Guldbraantsen B, Lund MS, Servin B, Garrick DJ, Reecy J, Vilkki J, Bagnato A, Wang M, Hoff JL, Schnabel RD, Taylor J, Vinkhuyzen AAE, Panitz F, Bendixen C, Holm LE, Gredler B, Hozé C, Boussaha M, Sanchez M, Rocha D, Capitan A, Tribout T, Barbat A, Croiseau P, Drögemüller C, Jagannathan V, Vander Jagt C, Crowley JJ, Intergenomics Consortium, Bieber A, Purfield D, Berry DP, Emmerling R, Götz KU, Frischknecht M, Russ I, Sölkner J, Van Tassel CP, Fries R, Stothard P, Veerkamp RF, Boichard D, Goddard ME, Hayes BJ. [Meta-analysis of genome wide association studies cattle stature identifies common genes that regulate body size in mammals](#). *Nature Genetics*, 2018;50(3):362-367
- [40] Druml T, Neuditschko M, Grilz-Seger G, Horna M, Ricard A, Mesaric M, Cotman M, **Pausch H**, Brem G. [Population networks associated with runs of homozygosity reveal new insights into the breeding history of the Haflinger horse](#). *Journal of Heredity*, 2018; 109(4):384-392
- [39] Frischknecht M, **Pausch H**, Bapst B, Signer-Hasler H, Flury C, Garrick D, Stricker C, Fries R, Gredler-Grandl B. [Highly accurate sequence imputation enables precise QTL mapping in Brown Swiss cattle](#). *BMC Genomics*, 2017;18:99
- [38] Stachowiak M, Flisikowska T, Bauersachs S, Perleberg C, **Pausch H**, Switonski M, Kind A, Saur D, Schnieke A, Flisikowski K. [Altered microRNA profiles during early colon adenoma progression in a porcine model of familial adenomatous polyposis](#). *Oncotarget*. 2017;8:96154-96160
- [37] **Pausch H**, Emmerling R, Gredler-Grandl B, Fries R, Daetwyler HD, Goddard ME. [Meta-analysis of sequence-based association studies across three cattle breeds reveals 25 QTL for fat and protein percentages in milk at nucleotide resolution](#). *BMC Genomics*, 2017;18:853
- [36] Bourneuf E, Otz P, **Pausch H**, Jagannathan V, Michot ., Grohs C, Piton G, Ammermüller S, Deloche M-C, Fritz S, Leclerc H, Péchoux C, Boukadiri A, Hozé C, Saintilan R, Créchet F, Mosca M, Segelke D, Guillaume., Bouet A, Baur A, Vasilescu A, Genestout L, Thomas A, Allais-Bonnet A, Rocha S, Colle M-A, Klopp C, Esquerré D, Wurmser C, Flisikowski K, Schwarzenbacher H, Burgstaller J, Brüggmann M, Dietschi E, Rudolph N, Freick M, Barbey S, Fayolle G, Danchin-Burge C, Schibler L, Bed'Hom B, Hayes BJ, Daetwyler HD, Fries R, Boichard D, Pin D, Drögemüller C, Capitan A. [Rapid Discovery of De Novo Deleterious Mutations in Cattle Using Genome Sequence Data: Enhancing the Value of Farm Animals as Model Species](#). *Scientific Reports*. 2017;7:11466
- [35] Flisikowska T, Stachowiak M, Xu H, Wagner A, Hernandez Caceres A, Wurmser C, Perleberg C, **Pausch H**, Perkowska A, Fischer K, Frishman D, Fries R, Switonski M, Kind A, Saur D, Schnieke A, Flisikowski K. [Porcine familial adenomatous model enables systematic analysis of early events in adenoma progression](#). *Scientific Reports*. 2017;7:6613
- [34] Xu H, **Pausch H**, Rutkowska K, Wurmser C, Reblinger B, Venhoranta H, Flisikowska T, Frishman D, Zwierzchowski L, Andersson M, Fries R, Kind A, Schnieke A, Flisikowski K. [Maternal placenta modulates a deleterious fetal mutation](#). *Biology of Reproduction*. 2017;97(2):249-257
- [33] Biffani S, **Pausch H**, Schwarzenbacher H, Biscarini F. [The effect of mislabeled phenotypic status on the identification of mutation-carriers from SNP genotypes in dairy cattle](#). *BMC Research Notes*. 2017;10:230
- [32] **Pausch H**, MacLeod IM, Emmerling R, Fries R, Bowman PJ, Daetwyler HD, Goddard ME. [Evaluation of the accuracy of imputed sequence variants and their utility for causal variant detection in cattle](#). *Genetics Selection Evolution*. 2017;49:24
- [31] Nowacka-Woszuik J, Szczerbal I, **Pausch H**, Hundi S, Hytönen MK, Grzemski A, Flisikowski K, Lohi H, Switonski M, Szydlowski M. [Deep sequencing of a candidate region, harboring the SOX9 gene, for the canine XX disorder of sex development](#). *Animal Genetics*. 2016;doi:10.1111/age.12538
- [30] **Pausch H**, Ammermüller S, Wurmser C, Hamann H, Tetens J, Drögemüller C, Fries R. [A nonsense mutation in COL7A1 causes epidermolysis bullosa in Vorderwald cattle](#). *BMC Genetics*. 2016;17:149
- [29] Biscarini F, Schwarzenbacher H, **Pausch H**, Nicolazzi E, Biffani S. [Use of SNP genotypes to identify carriers of harmful recessive mutations in cattle populations](#). *BMC Genomics*. 2016;17:857

- [28] Kipp S, Segelke D, Schierenbeck S, Reinhardt F, Reents R, Wurmser C, **Pausch H**, Fries R, Thaller G, Tetens J, Pott J, Haas D, Raddatz B, Hewicker-Trautwein M, Proios I, Schmicke M, Grünberg W. [Identification of haplotype associated with cholesterol deficiency and increased juvenile mortality in Holstein cattle](#). *Journal of Dairy Science*. 2016;99(11):8915–31
- [27] Unterseer S, Pophaly SD, Preis R, Westermeier P, Mayer M, Seidel MA, Haberer G, Mayer KFX, Ordas B, **Pausch H**, Tellier A, Bauer E, Schön CC. [A comprehensive study of the genomic differentiation between temperate Dent and Flint maize](#). *Genome Biology*. 2016;17(1):137
- [26] Schwarzenbacher H, Burgstaller J, Seefried F, Wurmser C, Hilbe M, Jung S, Fuerst C, Dinhopf N, Weissenböck H, Fuerst-Waltl B, Dolezal M, Winkler R, Grueter O, Bleul U, Wittek T, Fries R, **Pausch H**. [A missense mutation in TUBD1 is associated with high juvenile mortality in Braunvieh and Fleckvieh cattle](#). *BMC Genomics*. 2016;17:400
- [25] Schwarzenbacher H, Wurmser C, Flisikowski K, Misurova L, Jung S, Langenmayer M, Schnieke A, Knubben-Schweizer G, Fries R, **Pausch H**. [A frameshift mutation in the GON4L gene is associated with proportionate dwarfism in Fleckvieh cattle](#). *Genetics Selection Evolution*. 2016;48:25
- [24] Kunz E, Rothhammer S, **Pausch H**, Schwarzenbacher H, Seefried F, Matiasek K, Seichter D, Ruß I, Fries R, Medugorac I. [Confirmation of a non-synonymous SNP in PNPLA8 as a candidate causal mutation for Weaver Syndrome in Brown Swiss cattle](#). *Genetics Selection Evolution*. 2016;48:21
- [23] Burgstaller J, Url A, **Pausch H**, Schwarzenbacher H, Egerbacher M, Wittek T. [Clinical and biochemical signs in cattle with genetically confirmed Fanconi-Bickel syndrome \(cattle homozygous for Fleckvieh haplotype 2\)](#). *Berliner und Münchener Tierärztliche Wochenschrift*. 2016;129:132-7
- [22] **Pausch H**, Venhoranta H, Wurmser C, Hakala K, Iso-Touru T, Sironen A, Vingborg R, Lohi H, Söderquist L, Fries R, Andersson M. [A frameshift mutation in ARMC3 is associated with a tail stump sperm defect in Swedish Red \(Bos taurus\) cattle](#). *BMC Genetics*. 2016;17:49
- [21] **Pausch H**, Emmerling R, Schwarzenbacher H, Fries R. [A multi-trait meta-analysis with imputed sequence variants reveals twelve QTL for mammary gland morphology in Fleckvieh cattle](#). *Genetics Selection Evolution*. 2016;48:14
- [20] Ni G, Strom TM, **Pausch H**, Reimer C, Preisinger R, Simianer H, Erbe M. [Comparison among three variant callers and assessment of the accuracy of imputation from SNP array data to whole-genome sequence level in chicken](#). *BMC Genomics*. 2015;16:824
- [19] Li S, **Pausch H**, Venhoranta H, Adamowicz K, Andersson M, Zwierzchowski L, Kind A, Schnieke A, Flisikowski K. [PEG3 domain gene expression in maternal and foetal placenta in uterine growth restricted bovine fetuses](#). *Animal Genetics*. 2016;47(1):106-9
- [18] Marcinkowska-Swojak M, Szczerbal I, **Pausch H**, Nowacka-Woszuk J, Flisikowski K, Dzimira S, Nizanski W, Payan-Carreira R, Fries R, Kozłowski P, Switonski M. [Copy number variation in the region harboring SOX9 gene in dogs with testicular/ovotesticular disorder of sex development \(78,XX; SRY-negative\)](#). *Scientific Reports*. 2015;5:14696
- [17] **Pausch H**, Wurmser C, Reinhardt F, Emmerling R, Fries R. [Validation of four candidate causative trait variants in two cattle breeds using targeted sequence imputation](#). *Journal of Dairy Science*. 2015;98(6):4162-7
- [16]* **Pausch H***, Schwarzenbacher H*, Burgstaller J, Flisikowski K, Wurmser C, Jansen S, Jung S, Schnieke A, Wittek T, Fries R. [Homozygous haplotype deficiency reveals deleterious mutations compromising reproductive and rearing success in cattle](#). *BMC Genomics*. 2015;16:312
- [15] Venhoranta H, **Pausch H**, Flisikowski K, Wurmser C, Taponen J, Rautala H, Kind A, Schnieke A, Fries R, Lohi H, Andersson M. [In frame exon skipping in UBE3B is associated with developmental disorders and increased mortality in cattle](#). *BMC Genomics*. 2014;15:890
- [14] Unterseer S, Bauer E, Haberer G, Seidel M, Knaak C, Ouzunova M, Meitinger T, Strom TM, Fries R, **Pausch H**, Bertani C, Davassi A, Mayer KFX, Schön CC. [A powerful tool for genome analysis in maize: development and evaluation of the high-density 600k SNP genotyping array](#). *BMC Genomics*. 2014;15:823

- [13] Lehermeier C, Krämer N, Bauer E, Bauland C, Camisan C, Campo L, Flament P, Melchinger AE, Menz M, Meyer N, Moreau L, Moreno-González J, Ouzunova M, **Pausch H**, Ranc N, Schipprack W, Schönleben M, Walter H, Charcosset A, Schön CC. [Usefulness of multiparental populations of maize \(*Zea mays* L.\) for genome-based prediction](#). *Genetics*. **2014**;198:3–16
- [12]* Jung S*, **Pausch H***, Langenmayer MC, Schwarzenbacher H, Majzoub-Altweck M, Gollnick NS, Fries R. [A nonsense mutation in *PLD4* is associated with a zinc deficiency-like syndrome in Fleckvieh cattle](#). *BMC Genomics*. **2014**;15:623.
- [11] Daetwyler H, Capitan A, **Pausch H**, Stothard P, van Binsbergen R, Brøndrum R, Liao X, Djari A, Rodriguez S, Grohs C, Esquerré D, Bouchez O, Rossignol MN, Klopp C, Rocha D, Fritz S, Eggen A, Bowman P, Coote D, Chamberlain A, van Tassel C, Hulsegge I, Goddard ME, Guldbrandtsen B, Lund MS, Veerkamp RF, Boichard D, Fries R, Hayes BJ. [Whole-genome sequencing of 234 bulls facilitates mapping of monogenic and complex traits in cattle](#). *Nature Genetics*. **2014**;46:858-65.
- [10] Qanbari S, **Pausch H**, Jansen S, Somel M, Strom TM, Fries R, Nielsen R, Simianer H. [Classic selective sweeps revealed by massive sequencing in cattle](#). *PLoS Genetics*. **2014**;10, e1004148.
- [9] Ertl J, Edel C, Emmerling R, **Pausch H**, Fries R, Götz KU. [On the limited increase in validation reliability using HD genotypes in genomic BLUP: observations from Fleckvieh cattle](#). *Journal of Dairy Science*. **2014**;97:487–96.
- [8] **Pausch H**, Kölle S, Wurmser C, Schwarzenbacher H, Emmerling R, Jansen S, Trottmann M, Fuerst C, Götz KU, Fries R. [A Nonsense Mutation in *TMEM95* Encoding a Nondescript Transmembrane Protein Causes Idiopathic Male Subfertility in Cattle](#). *PLoS Genetics*. **2014**;10:e1004044.
- [7]* Venhoranta H*, **Pausch H***, Wysocki M, Szczerbal I, Hänninen R, Taponen J, Uimari P, Flisikowski K, Lohi H, Fries R, Switonski M, Andersson M. [Ectopic KIT Copy Number Variation Underlies Impaired Migration of Primordial Germ Cells Associated with Gonadal Hypoplasia in Cattle \(*Bos taurus*\)](#). *PLoS ONE*. **2013**;8:e75659.
- [6] Jansen S, Aigner B, **Pausch H**, Wysocki M, Eck S, Benet-Pagès A, Graf E, Wieland T, Strom TM, Meitinger T, Fries R. [Assessment of the genomic variation in a cattle population by re-sequencing of key animals at low to medium coverage](#). *BMC Genomics*. **2013**;14:446.
- [5] **Pausch H**, Aigner B, Emmerling R, Edel C, Götz KU, Fries R. [Imputation of high-density genotypes in the Fleckvieh cattle population](#). *Genetics Selection Evolution*. **2013**;45:3.
- [4] Wang X, Wurmser C, **Pausch H**, Jung S, Reinhardt F, Tetens J, Thaller G, Fries R. [Identification and Dissection of Four Major QTL Affecting Milk Fat Content in the German Holstein-Friesian Population](#). *PLoS ONE*. **2012**;7:e40711.
- [3] **Pausch H**, Wang X, Jung S, Krogmeier D, Edel C, Emmerling R, Götz KU, Fries R. [Identification of QTL for UV-Protective Eye Area Pigmentation in Cattle by Progeny Phenotyping and Genome-Wide Association Analysis](#). *PLoS ONE*. **2012**;7:e36346.
- [2] **Pausch H**, Jung S, Edel C, Emmerling R, Krogmeier D, Götz KU, Fries R. [Genome-wide association study uncovers four QTL predisposing to supernumerary teats in cattle](#). *Animal Genetics*. **2012**;43:689–95.
- [1] **Pausch H**, Flisikowski K, Jung S, Emmerling R, Edel C, Götz KU, Fries R. [Genome-Wide Association Study Identifies Two Major Loci Affecting Calving Ease and Growth-Related Traits in Cattle](#). *Genetics*. **2011**;187:289–97.

2. Peer-reviewed books and monographs

- [1] **Pausch H** (2013), [Genome-wide analysis of complex traits in cattle](#). PhD dissertation, Fakultät Wissenschaftszentrum Weihenstephan, TU München

3. Peer-reviewed conference proceedings

- [1] **Pausch H**, Wurmser C, Edel C, Emmerling R, Götz KU, Fries R. [Exploiting Whole Genome Sequence Data for the Identification of Causal Trait Variants in Cattle](#). Proceedings of the 10th WCGALP 2014, Vancouver, Canada

4. Contributions to books

- [5] Kipp S, Segelke D, Reinhardt F, Reents R, Schierenbeck S, Wurmser C, **Pausch H**, Fries R, Thaller G, Tetens J, Pott J, Piechotta M, Grünberg W. [A new Holstein haplotype affecting calf survival](#). *Interbull Bulletin*. **2015**;49:49-53
- [4] **Pausch H**, Jung S, Fries R. Das Management von "neuen" Erbkrankheiten beim Fleckvieh. In Erbfehler und Erbkrankheiten - "Erbsünden" ohne Sündenfall?: gemeinsames Symposium der Österreichischen Akademie der Wissenschaften und der Deutschen Akademie der Naturforscher Leopoldina – Nationale Akademie der Wissenschaften am 21. und 22. März 2013 in Wien. Hrsg. G. Brem. *Nova Acta Leopoldina*. Wissenschaftliche Verlagsgesellschaft, Stuttgart. **2015**;119:105-110
- [3] Segelke D, Täubert J, Jansen S, **Pausch H**, Reinhardt F, Thaller G. [Management of Genetic Characterisitics](#). *Interbull Bulletin*. **2014**;48:85-88
- [2] **Pausch H**, Fries R. [Genome-wide analysis of complex traits in cattle](#). *Zuechtungskunde*. **2014**;86:47–57.
- [1] Fries R, **Pausch H**. [Individual genome sequencing of livestock animals - En route to genomic selection 2.0](#). *Zuechtungskunde*. **2011**;83:371–81.

5. Patents and Licenses

- [1] Fries HR & **Pausch H**. [Determining a locus change i.e. single nucleotide polymorphism on male cattle, comprises determining the weight and/or the proportions of a fetus by molecular markers](#), DE102010033102 A1

6. Oral contributions to conferences ([full list of written and oral conference contributions](#))

- [15] **Pausch H**. Extracting knowledge from genomic data. DGfZ/GfT-Gemeinschaftstagung **2017**. Hohenheim, Germany.
- [14] **Pausch H**, Wurmser C, Ammermueller S, Segelke D, Capitan A, Fries R. Implications of mosaicism for deleterious de novo mutations in artificial insemination bulls. Book of Abstracts of the 68th EAAP Annual Meeting **2017**, Tallinn, Estonia
- [13] **Pausch H**, MacLeod IM, Bowman PJ, Emmerling R, Fries R, Gredler-Grandl B, Daetwyler HD, Goddard ME. Pinpointing causal mutations among imputed sequence variant genotypes in three cattle breeds. Book of Abstracts of the 36th ISAG conference **2017**, Dublin, Ireland
- [12] **Pausch H**. DNA-basiertes Erbfehlermanagement, 7. Uelzener Rinder-Workshop, 17. und 18.02.**2015**, Uelzen, Germany
- [11] **Pausch H**. Identification and management of deleterious mutations in Fleckvieh, Interbull Industry Meeting **2015**, Verden
- [10] **Pausch H**. Erbfehlersuche II – Verwendung von Sequenzdaten zum Auffinden schädlicher Mutationen, Seminar des Ausschusses für Genetik der ZAR, 06.03.**2014** Salzburg, Austria
- [9] **Pausch H**, Wurmser C, Edel C, Emmerling R, Götz KU, Fries R. Exploiting Whole Genome Sequence Data for the Identification of Causal Trait Variants in Cattle, Proceedings of the 10th WCGALP **2014**, Vancouver, Canada
- [8] **Pausch H**, Schwarzenbacher H, Burgstaller J, Flisikowski K, Wurmser C, Jansen S, Jung S, Schnieke A, Wittek T, Fries R. Analyse umfangreicher Genotyp- und Sequenzdaten zur Identifizierung

und Aufklärung einer erblich bedingten Wachstumsstörung beim Fleckvieh. Tagungsband der DGfZ/GfT-Gemeinschaftstagung **2014**, Dummerstorf, Germany

- [7] **Pausch H.** Identification of genomic variation affecting reproductive success in Fleckvieh cattle. 25th Annual European AI vets meeting **2014**, Helsinki, Finland
- [6] **Pausch H.** Wurmser C, Jung S, Fries R. Das Management von neuen Erbfehlern beim Fleckvieh, Symposium der österreichischen Akademie der Wissenschaften, 21.03.**2013**, Wien, Austria
- [5] **Pausch H.** Genome-wide analysis of complex traits in cattle. DGfZ/GfT-Jahrestagung **2013**, Göttingen, Germany
- [4] **Pausch H.** Wurmser C, Jansen S, Aigner B, Fries R. Imputation of whole-genome sequence information for QTL fine-mapping in the Fleckvieh population. Book of Abstracts of the 33rd ISAG conference **2012**, Cairns, Australia
- [3] **Pausch H.** Edel C, Emmerling R, Götz KU, Fries R. Imputation von hoch-dichter SNP Information beim Fleckvieh. Tagungsband der DGfZ/GfT-Gemeinschaftstagung **2011**, Freising, Germany
- [2] **Pausch H.** Flisiskowski K, Jung S, Tetens J, Emmerling R, Edel C, Götz KU, Thaller G, Fries R. Genomweite Assoziationsstudie identifiziert zwei QTL für den paternalen Kalbeverlauf beim Fleckvieh. Tagungsband der DGfZ/GfT-Gemeinschaftstagung **2010**, Kiel, Germany
- [1] **Pausch H.** Schwarzenbacher H, Fries R. Evaluierung des Zuchtprogramms für das bayerische DL Schwein Tagungsband der DGfZ/GfT-Gemeinschaftstagung **2009**, Gießen, Germany

7. Outreach activities

- [12] **Pausch H.** Die Genomik als Werkzeug für die Züchtung der Milchkuh von morgen. Strickhof Milchtag **2018**, Eschikon, Schweiz
- [11] **Pausch H.** Verwendung von Sequenzdaten zum Auffinden schädlicher Mutationen. ZAR Seminar, 06.03.**2014**, Salzburg, Österreich
- [10] **Pausch H.** Erkennen von Erbkrankheiten / genetischen Besonderheiten mit neuen wissenschaftlichen Methoden. Informationsveranstaltung des Landesverband bayerischer Jungzüchter, 20.03.**2014**, Oberndorf, Deutschland
- [9] **Pausch H.** Erkennen von Erbkrankheiten / genetischen Besonderheiten mit neuen wissenschaftlichen Methoden. Fortbildungsveranstaltung des Verbandes bayerischer Besamungstechniker, 31.03.**2014**, Königsbrunn, Deutschland
- [8] **Pausch H.** Erkennen von Erbkrankheiten / genetischen Besonderheiten mit neuen wissenschaftlichen Methoden. Fortbildungsveranstaltung des Verbandes bayerischer Besamungstechniker, 02.04.**2014**, Untersteppach, Deutschland
- [7] **Pausch H.** Genetische Charakterisierung der Fruchtbarkeit von Besamungsbullen. Mitgliederversammlung der Arbeitsgemeinschaft der Besamungsstationen in Bayern, 04.06.**2014**, Bad Aibling, Deutschland
- [6] **Pausch H.** Imputation of whole genome sequence data for the identification of causal trait variants in cattle. Illumina User Group Meeting, 09.04.**2013**, Paris, Frankreich
- [5] **Pausch H.** Proaktives Management von Erbkrankheiten beim Fleckvieh. Mitgliederversammlung der Arbeitsgemeinschaft der Besamungsstationen in Bayern, 05.06.**2013**, Rieden, Deutschland
- [4] **Pausch H.** Proaktives Management von Erbkrankheiten in Rinderpopulationen. FBF-Beiratssitzung Genom Rind, 01.07.2013, Kassel, Deutschland
- [3] **Pausch H.** Erkennen von Erbkrankheiten / genetischen Besonderheiten mit neuen wissenschaftlichen Methoden. Fortbildungsveranstaltung des Verbandes bayerischer Besamungstechniker, 26.10.**2013**, Neustadt/Aisch, Deutschland

- [2] **Pausch H.** Identifizierung ursächlicher Mutationen für rezessive Defekte in der Fleckvieh-Population durch genomweite Re-Sequenzierung. Mitgliederversammlung der Arbeitsgemeinschaft der Besamungsstationen in Bayern, 27.06.**2012**, Wald, Deutschland
- [1] **Pausch H.** Aufklärung/Management genetischer Defekte durch genomweite Re-Sequenzierung der wichtigsten Tiere einer Population, FBF Mitgliederversammlung. 10.10.**2012**, Kassel, Deutschland