

Programm

Freitag, 19. September 2014

- 17:00 **Begrüßung**
17:30 **Festvortrag** von Raoul Hennekam,
„Next generation sequencing demands
next generation phenotyping“
18:30 Vortrag des **Frank-Majewski-Preisträgers**
19:30 **Abendessen** im Restaurant „Cafe & Bar Celona“

Samstag, 20. September 2014

- 08:30 Frank Kaiser, Gabriele Gillessen-Kaesbach:
**Cohesinopathien - Klinische Variabilität
und molekulares Spektrum**
Heymut Omran: **To beat or not to beat -
Molekulare Defekte der Zilienmotilität**
Martin Zenker: **Rasopathien - Ein Update**
Bernd Wollnik: **Neue molekulare Mechanismen
bei Syndromen mit vorzeitiger Alterung**
10:30 **Kaffeepause**
11:00 Dagmar Wieczorek: **Coffin-Siris- und Nicolaides-
Baraitser-Syndrome: Was gibt es Neues zum
SWI/SNF-Komplex?**
Jeanette Erdmann: **Bedeutung des BMP-Signalweges
bei Patienten mit angeborenen Herzfehlern -
Untersuchungen an Mensch und Zebrafisch**
Reiner Siebert: **Veränderungen der DNA-Methylierung
bei Syndromen: Ursache, Modifier oder Konsequenz?**
12:30 **Mittagessen**
13:30 Christine Klein: **Die erblichen Dystonien:
Neue „twists and turns“**
Alexander Münchau: **Die bunten Facetten des
Gilles de la Tourette-Syndroms**
Olaf Hiort: **Sinnvolle genetische Diagnostik bei
Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung**
Christian Kubisch: **Genetische und molekulare
Grundlagen von Hörstörungen**
15:30 **Kaffeepause**
16:00 **Seltene un-/gelöste Fälle**
(aus angemeldeten Abstracts)
17:00 **Schlussworte**

Tagungsleitung

Prof. Dr. med. Gabriele Gillessen-Kaesbach
Prof. Dr. rer. nat. Frank Kaiser
Institut für Humangenetik, Universität zu Lübeck/UKSH
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck
g.gillessen@uksh.de
frank.kaiser@uksh.de

Tagungsorganisation

Dr. Christine Scholz
Brigitte Fiedler
Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V.
Inselkammerstraße 5
82008 München-Unterhaching
service@gfhev.de

Online-Anmeldung

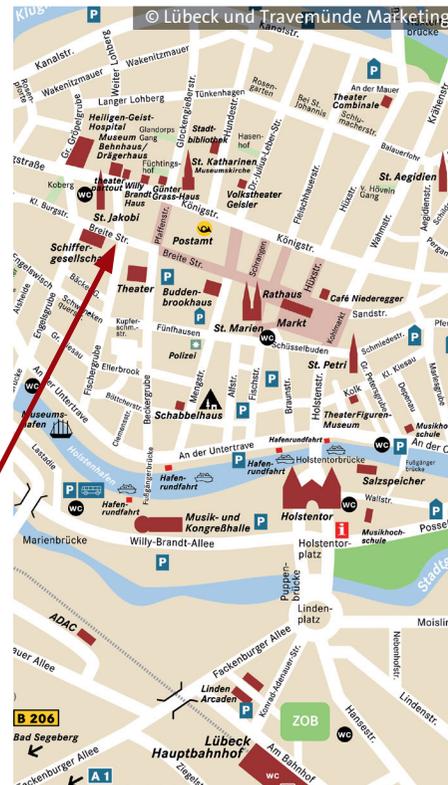
Deadline Abstracteinreichung: 4. Juli 2014
Deadline Frühbucherrabatt: 1. August 2014
Weitere Informationen unter www.syndromtag.de

Tagungsort

Handwerkskammer Lübeck
Veranstaltungssaal
Breite Straße 10-12
23552 Lübeck

Anfahrt

In unmittelbarer Nähe
zum Hauptbahnhof
liegt der zentrale
Omnibusbahnhof (ZOB).
Von dort mit den Linien 3,
12 oder 30 Richtung
Gustav-Radbruch-Platz
bis zur Haltestelle
„Breite Straße“.
Die Handwerkskammer
Lübeck befindet sich
direkt gegenüber
der Haltestelle.



Syndromtag • Klinische Genetik

Akademie Humangenetik
eine Einrichtung der Deutschen Gesellschaft
für Humangenetik e.V.

Syndromtag 2014

19. – 20. September, Lübeck

Cohesinopathien, Ziliopathien, Rasopathien: Ein Update



 Lübecker Zentrum für
seltene Erkrankungen

 **UKSH**
UNIVERSITÄTSKLINIKUM
Schleswig-Holstein




Deutsche Gesellschaft
für Humangenetik

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

zum **Syndromtag 2014 „Cohesinopathien, Ziliopathien, Rasopathien: Ein Update“** möchten wir Sie gerne vom 19. bis 20. September nach Lübeck in die Stadt der 7 Türme einladen.

Der thematische Schwerpunkt liegt auf **syndromalen Krankheitsbildern, die durch pathogenetische Mechanismen miteinander verknüpft sind**. Zu diesen Themen konnten wir namhafte Rednerinnen und Redner gewinnen. Es erwarten sie aber auch interessante Vorträge aus dem Gebiet der Neurogenetik, der pädiatrischen Endokrinologie, der Hörstörungen und Kardiologie. Im **Abendvortrag „Next generation sequencing demands next generation phenotyping“** wird Herr Professor Raoul Hennekam aus Amsterdam auf den Stellenwert der klinischen Genetik im Hinblick auf die wachsende Bedeutung neuer molekulargenetischer Techniken wie der Hochdurchsatzsequenzierung eingehen. Den Abschluss des Syndromtags bilden seltene un-/gelöste Fälle, die aus den eingereichten Abstractbeiträgen ausgewählt werden.

Das Tagungszentrum liegt mitten in der Altstadt, so dass Sie auch Zeit für einen Spaziergang durch das schöne Lübeck einplanen sollten.

Wir freuen uns sehr darauf, Sie im September 2014 in Lübeck begrüßen zu dürfen

Ihre



Prof. Dr. med. Gabriele Gillissen-Kaesbach



Prof. Dr. rer. nat. Frank Kaiser

Cohesinopathien, Ziliopathien und Rasopathien

Als Cohesin bezeichnet man einen ringförmigen Proteinkomplex, welcher die DNA umschließt und an der Regulation zahlreicher zellulärer Prozesse beteiligt ist. Mutationen in Cohesin-kodierenden Genen bilden die genetische Ursache der klinisch sehr heterogenen Gruppe der **Cohesinopathien**. Neben dem Cornelia de Lange-Syndrom (CdLS) zeigen Patienten CdLS-ähnliche Krankheitsbilder.

Unter dem Begriff **Ziliopathien** werden Krankheiten zusammenfasst, die mit einem Funktionsverlust der Zilien einhergehen. Die primäre ziliäre Dyskinesie (PCD) umfasst eine klinisch und genetisch heterogene Gruppe von Erkrankungen. Etwa die Hälfte der PCD-Patienten weisen einen Situs inversus (Kartagener-Syndrom) oder eine Heterotaxie auf. Neben zystischen Nierenerkrankungen gehören auch zahlreiche syndromale Krankheitsbilder (u.a. Bardet-Biedl-, Joubert-, Meckel-Gruber-Syndrom) zu den Ziliopathien.

In den letzten Jahren wurden Keimbahnmutationen in Genen, die für Proteine des RAS/MAPK-Signalwegs kodieren, mit unterschiedlichen Syndromen, die auch als neuro-fazio-kutane-Syndrome bezeichnet werden, assoziiert. Diese klinisch und genetisch heterogene Gruppe von Krankheitsbildern, zu denen u. a. das Noonan-Syndrom, das CFC-Syndrom, das Costello-Syndrom und die Neurofibromatose Typ1 gehören, werden als **Rasopathien** bezeichnet.



Referenten

Prof. Dr. rer. nat. Jeanette Erdmann
Institut für Humangenetik, Universität zu Lübeck/UKSH

Prof. Dr. med. Gabriele Gillissen-Kaesbach
Institut für Humangenetik, Universität zu Lübeck/UKSH

Prof. Dr. Raoul Hennekam
Academic Medical Center, Amsterdam, NL

Prof. Dr. med. Olaf Hiort
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Lübeck, UKSH

Prof. Dr. rer. nat. Frank Kaiser
Institut für Humangenetik, Universität zu Lübeck/UKSH

Prof. Dr. med. Christine Klein
Sektion für Klinische und Molekulare Neurogenetik,
Universität zu Lübeck/UKSH

Prof. Dr. med. Christian Kubisch
Institut für Humangenetik, Universität Ulm

Prof. Dr. med. Alexander Münchau
Zentrum für seltene Erkrankungen, Universität zu Lübeck

Prof. Dr. med. Reiner Siebert
Institut für Humangenetik Kiel, UKSH

Prof. Dr. med. Heymut Omran
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin,
Universitätsklinikum Münster

Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek
Institut für Humangenetik, Universität Essen

Prof. Dr. med. Bernd Wollnik
Institut für Humangenetik, Universität Köln

Prof. Dr. med. Martin Zenker
Institut für Humangenetik, Universität Magdeburg