

16. Tagung der Arbeitsgruppe Dermatologische Genetik der Arbeitsgemeinschaft Dermatologische Forschung (ADF)

Datum: Donnerstag, 17.02.2011, 09.30 – 13.00 Uhr
Ort: Kupferbau, Hörsaal 23
Moderation: Mark Berneburg (Tübingen), C. Has (Freiburg), V. Oji (Münster)

Programm

- 09.30 Uhr **Begrüßung**/Moderation erster Teil: Mark Berneburg (Tübingen), C. Has (Freiburg)
- 09.35 Uhr **Gastvortrag**
Peter Bauer (Institut für Humangenetik Tübingen)
Whole Genome Sequenzierung
- 10.20 Uhr: P. Bauer, Y. Kamenisch, C. Bauer, M. Röcken, O. Riess, M. Berneburg (Tübingen)
Whole Genome (Exome) Sequencing of Xeroderma pigmentosum patients reveals a finite and distinct pattern of mutations in pathophysiologically relevant genes
- 10.35 Uhr: M. Hartsperger, E. Rodriguez, H. Baurecht, T. Illig, V. Stümpflen, S. Weidinger (München)
Systematic large-scale analysis of genetic association studies reveals multiple pleiotropic genes and disease networks
- 10.50 – 11.00 Uhr: **Pause**/Moderation zweiter Teil: V. Oji (Münster), C. Has (Freiburg)
- 11.00 Uhr: M. Pigors, D. Kiritsi, S. Krümpelmann, N. Wagner, Y. He, M. Podda, J. Kohlhase, I. Hausser, L. Bruckner-Tuderman, C. Has (Freiburg, Darmstadt, Heidelberg)
Lack of Plakoglobin Leads to Lethal Congenital Epidermolysis Bullosa
- 11.15 Uhr M. Jantke, C. Has, H. Haenssle, M. P. Schön, S. Emmert (Göttingen, Freiburg)
Zwei neue Familien mit Epidermolysis bullosa simplex: stärkere Penetranz durch Keratin 5 Genvariante
- 11.30 Uhr R. Gruber, H.C. Hennies, M. Schmuth (Innsbruck, Köln)
Neue homozygote SLURP1 Mutation bei Mal de Meleda mit ungewöhnlichem Phänotyp
- 11.45 Uhr M. Wobser, T. Williams, J. Schönberger, H. Hamm (Würzburg)
Palmoplantarkeratosen, Wollhaar und Kardiomyopathie: Carvajal-Syndrom
- 12.00 Uhr H.C. Hennies, K. Eckl, H. Traupe, I. Hausser, V. Oji (Köln, Heidelberg, Münster)
Keratitis linearis-Ichthyosis congenita-Keratoderma (KLICK): Ein seltenes klinisches Bild und genetische Bestätigung
- 12.15 Uhr M. Siegesmund, A.M. van Tuyll van Serooskerken, X. Schneider-Yin, R.S. Bladergroen, P. Went, Y. Marquardt, J.M. Baron, V. Winnepenninckx, R. Cloots, P. Poblete-Gutiérrez, M. van Geel, E.I. Minder, J. Frank (Düsseldorf, Maastricht, Zürich, Aachen)
Variegate porphyria: Biallelic inactivation of protoporphyrinogen oxidase is associated with tumorigenesis of hepatocellular carcinoma.
- 12.30 Uhr C. Hafner, A. Toll, A. Fernandez-Casado, J. Earl, M. Marques, F. Acquadro, M. Mendez-Pertuz, M. Urioste, N. Malats, J. Burns, M. Knowles, J. Cigudosa, A. Hartmann, T. Vogt, M. Landthaler, R. Pujol, F. Real (Regensburg, Barcelona, Madrid, Leeds, Erlangen)
Multiple onkogene Mutationen und klonale Verwandtschaft von seborrhoischen Keratosen
- 12.45 Uhr Organisatorisches; Anregungen und Wünsche (M. Berneburg, V. Oji, C. Has)
13.00 Uhr **Ende** der AG-Tagung