

Sitzung der Arbeitsgruppe Dermatologische Genetik der ADF

Donnerstag 14. März 2019, 9.30 - 13.00 Uhr

TU München, Campus Garching, Maschinenwesen, Magistrale, Boltzmannstraße 15, 85748 München, Raum MW 0234

- 9:30 – 9:35 Begrüßung**
Cristina Has, Klinik für Dermatologie und Venerologie, Universitätsklinikum Freiburg
Vinzenz Oji, Klinik für Dermatologie und Venerologie, Universitätsklinikum Münster
- 9:35 – 10:10 Gastvortrag:**
Prof. Dr. Johannes Zschocke, Humangenetik, Medizinische Universität Innsbruck
Neues im Bereich der Bindegewebserkrankungen
- 10:10-10:25 Bi-allelic mutations in LSS, encoding lanosterol synthase, cause autosomal recessive hypotrichosis simplex**
Maria-Teresa Romano, Aylar Tafazzoli, Maximilian Mattern, Sugirthan Sivalingam, Sabrina Wolf, Alexander Rupp, Holger Thiele, Janine Altmüller, Peter Nürnberg, Jürgen Ellwanger, Reto Gambon, Alessandra Baumer, Nicolai Kohlschmidt, Dieter Metze, Stefan Holdenrieder, Ralf Paus, Dieter Lütjohann, Jorge Frank, Matthias Geyer, Marta Bertolini, Pavlos Kokordelis, Regina C. Betz, Bonn
- 10:25-10:40 Generierung und Charakterisierung eines SNAP29 Knockout in menschlichen Fibroblasten mittels CRISPR/Cas9**
Mirjam Schäfer, Lars Böckmann, Steffen Emmert, Rostock
- 10:40-10:55 Genetic characterization of acral melanoma using a targeted next-generation sequencing panel**
A. Zaremba, R. Murali, P. Jansen, I. Moeller, A. Sucker, A. Paschen, L. Zimmer, E. Livingstone, T. J. Brinker, A. Roesch, S. Ugurel, D. Schadendorf, K. G. Griewank, I. Cosgarea, Essen, Newcastle upon Tyne
- 10:55-11:10 Imbalances in the IFN- γ and IL-36 pathways contribute to SAPHO syndrome**
Gunter Assmann, Harald Burkhardt, Antoinette Gassenmaier, Rotraut Mössner, Roland Lang, Vinzenz Oji, Volker Schuster, Heinrich Sticht, Thomas Harrer, Ulrike Hüffmeier, Erlangen
- 11:10-11:30 Pause**
- 11:30-11:40 Gene editing via CRISPR/Cas9 in epidermolysis bullosa**
Ulrich Koller, Julia Reichelt, Salzburg
- 11:40-11:50 Gene therapy for keratinopathies**
Julia Reichelt, Salzburg
- 11:50-12:05 Livedoid vasculopathy like lesions in a patient with prolidase deficiency: Remission and prophylaxis of chronic wounds with low molecular weight heparin**
Kira Süßmuth, Dieter Metze, Ana Maria Muresan, Julien Park, Kerstin Steinbrink, Vinzenz Oji, Tobias Görge, Münster
- 12:05-12:15 Skin fragility caused by biallelic KRT10 mutations: the intriguing case of self improving epidermolytic ichthyosis**
Leonie Frommherz, Julia Küsel, Andreas Zimmer, Judith Fischer, Cristina Has, Freiburg
- 12:15-12:25 Morbus Crohn der Haut, Akne inversa, Autoinflammation: das Bild einer Genmutation**
Katrina Feichtner, Suzanna Salzer, Luana Niculescu, Max Schlaak, Jörg Prinz, Fabian Hauck, Kathrin Giehl, München
- 12:25-12:35 Systematized epidermal nevus, severe follicular occlusion syndrome and palmoplantar keratoderma**
Cristina Has, Julia Küsel, Rudolf Happle, Holger Steinke, Kristin Technau-Hafsi, Judith Fischer, Freiburg
- 12:35-12:45 Genetische Hautkrankheiten: Studienlandschaft in Deutschland und Europa 2019**
Kathrin Giehl, München
- 12:45-13:00 Diskussion**
- 13:00 Ende der Sitzung**