

Sitzung der Arbeitsgruppe Genetik der ADF

Donnerstag 09. März 2017

9.30 - 13.15 Uhr

- 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: Hedgehog Signaling bei nichtmelanotischen Hauttumoren**
Prof. Dr. Heidi Hahn
Institut für Humangenetik, Sektion für Entwicklungsgenetik, Universitätsmedizin
Göttingen
- 10:10-10:25 SNAP29 und der Einfluss auf die Pathogenese des Basalzellkarzinoms**
Seebode C, Emmert S, Rostock
- 10:25-10:40 Skin signs of primary immunodeficiencies – how to find the genes to check**
Ettinger M, Berneburg M, Schreml S, Regensburg
- 10:40-10:55 PSENEN mutations underlie Dowling-Degos disease associated with acne inversa**
Ralser DJ, Basmanav FBÜ, Tafazzoli A, Wititsuwannakul J, Delker S, Danda S, Thiele H,
Wolf S, Busch M, Pulimood SA, Altmüller J, Nürnberg P, Lacombe D, Hillen U, Wenzel
J, Frank J, Odermatt B, Betz RC, Bonn
- 10:55-11:10 Generalized pustular psoriasis as an oligogenic disease and further evidence for
significant younger age of disease manifestation in carriers of IL36RN mutations**
Hüffmeier U, Gkogkolou P, Kingo K, Köks S, Körber A, Löhr S, Mössner R, Müller M,
Peters K-P, Philipp S, Prinz JC, Reich K, Schäkel K, Schulz P, Ständer H, Sticherling M,
Sticht M, Weyergraf A, Wilsmann-Theis D, Uebe S, Frey S, Oji V, Erlangen, Münster
- 11:10-11:30 Pause**
- 11:30-11:45 Mutations in Three Genes Encoding Proteins Involved in Hair Shaft Formation Cause
Uncombable Hair Syndrome**
Basmanav FBÜ, Cau L, Tafazzoli A, Méchin MC, Wolf S, Romano MT, Valentin F,
Wiegmann H, Huchenq A, Kandil R, Bartels NG, Kilic A, George S, Ralser DJ, Bergner S,
Ferguson DJP, Oprisoreanu AM, Wehner M, Thiele H, Altmüller J, Nürnberg P, Swan
D, Houniet D, Büchner A, Weibel L, Wagner N, Grimalt R, Bygum A, Serre G, Blume-
Peytavi U, Sprecher E, Schoch S, Oji V, Hamm H, Farrant P, Simon M, Betz RC, Bonn
- 11:45-12:00 Gene therapy for epidermolysis bullosa simplex: delete or repair?**
Aushev M, Kocher T, Hainzl S, Mussolino C, Cathomen T, Murauer E, Bauer JW, Koller
U, Reichelt J, Salzburg
- 12:00-12:15 Ex vivo COL7A1 editing via CRISPR/Cas9 in recessive dystrophic epidermolysis
bullosa**
Hainzl S, Peking P, Kocher T, Murauer EM, Larcher F, Duarte B, Steiner M, Bauer JW,
Reichelt J, Koller U, Salzburg
- 12:15-12:30 Identifikation von Mutationen im SDR9C7-Gen in 6 Familien mit autosomal
rezessiver kongenitaler Ichthyose**
Hotz A, Fagerberg C, Vahlquist A, Bygum A, Törmä H, Rauschendorf M-
A, Zhang H, Heinz L, Bourrat E, Hausser I, Dragomir A, Zimmer AD,
Fischer J, Freiburg
- 12:30-12:45 Olmsted Syndrom: ein drittes Gen?**
Oji V, Traupe H, Fischer J, Münster, Freiburg
- 12:45-13:00 The kelch surprise: KLHL24 mutations cause skin fragility**
He Y, Maier K, Leppert J, Has C, Freiburg
- 13:00-13:15 Diskussion**
- 13:15 Ende der Sitzung**