

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

Datum: Donnerstag, 14.03.2013, 09.00 – 13.00 Uhr
Ort: Seminarraum M/308 im Gebäude M=Mensa,
Hochschule Anhalt, Seminarplatz 2, 06847 Dessau
Moderation: Mark Berneburg (Tübingen), C. Has (Freiburg), V. Oji (Münster)

Programm

- 09.00 Uhr **Begrüßung** C. Has (Freiburg), V. Oji (Münster), Mark Berneburg (Tübingen)
- 09.15 Uhr **Gastvortrag**
Priv.-Doz. Dr. Ulrike Hüffmeier
(Humangenetisches Institut des Universitätsklinikums Erlangen)
Neues zur Genetik der Psoriasis
- 10.00 Uhr: S. M. Pasternack, M. Refke, E. Paknia, H. C. Hennies, T. Franz, N. Schäfer, A. Fryer, M. van Steensel, E. Sweeney, M. Just, C. Grimm, R. Kruse, C. Ferrándiz, M. M. Nöthen, U. Fischer, R. C. Betz (Bonn, Würzburg; Köln, Innsbruck (A), Liverpool (UK), Maastricht (NL))
Mutations in *SNRPE*, which encodes a core protein of the spliceosome, cause autosomal dominant hypotrichosis simplex
- 10.15 Uhr: A. Schäfer, L. Hofmann, A. Gratchev, P. Laspe, S. Schubert, A. Schürer, A. Ohlenbusch, M. Tzvetkov, C. Hallermann, J. Reichrath, M. P. Schön, S. Emmert (Göttingen, Mannheim, Münster, Homburg/Saar)
Functional molecular-genetic analysis of 16 XP-C patients from Germany: Environmental factors predominately contribute to phenotype variations
- 10.30 Uhr: R. Gruber, A. S. Schossig, V. Martinz, S. Blunder, J. Zschocke, M. Schmuth, S. Tinschert (Innsbruck (A))
Vermindertes Haar- und Nagelwachstum, kraniofaziale Dysmorphie und Brachydaktylie
- 10.45 Uhr: J. Hiller, S. Eyerich, K. Eyerich, M. Schaller, S. Cypowyj, A. Puel, J. Ring, H. Behrendt, H. Hofmann, C. Schmidt-Weber, J. L. Casanova, C. Traidl-Hoffmann (München, Tübingen, New York (USA), Paris (F))
STAT1 mutations as a novel genetic etiology in patients with chronic mucocutaneous candidiasis
- 11.00 – 11.30 Uhr: **Pause**
- 11.30 Uhr: L. Groesser, E. Herschberger, A. Sagrera, T. Shwayder, K. Flux, L. Ehmann, A. Wollenberg, A. Torreló, L. Bagazgoitia, B. Diaz-Ley, S. Tinschert, I. Oeschli, S. Singer, M. Mickler, A. Toll, M. Landthaler, F. X. Real, C. Hafner (Regensburg, Madrid (E), Detroit (USA), Heidelberg, München, Innsbruck (A), Dresden, Kiel, Barcelona (E))
Identifikation postzygotischer *HRAS* Mutationen als Ursache der Phacomatosis pigmentokeratolica
- 11.45 Uhr: K. Eckl, R. Tidhar, H. Thiele, V. Oji, I. Hausser, S. Brodesser, M.-L. Preil, H. Traupe, A. Futerman, H. C. Hennies (Innsbruck (A), Köln)
Gestörte Ceramid-Synthese bei autosomal rezessiven kongenitalen Ichthyosen: die Rolle der Lipid-Architektur für die epidermale Barriere
- 12.00 Uhr: H. Traupe, A. M. Perusquia-Ortiz, M. C. Sauerland, T. Tarinski, I. Zaraeva, N. Seller, D. Metzke, K. Aufenvenne, I. Hausser, V. Oji (Münster)
Filaggrinmangel bei ichthyosis vulgaris und epidermale Wasser-Barriere: Evidenz für eine überraschend moderate Störung
- 12.15 Uhr: S. Giovannini, Y. Kamenisch, N. Kobert, M. Röcken, L. Weibel, M. Berneburg (Tübingen, Zürich (CH))
Downregulation of DNA repair by an antimycotic drug leads to a phenotype resembling Xeroderma pigmentosum and increased skin cancer
- 12.30 Uhr: Organisatorisches; Anregungen und Wünsche (M. Berneburg, V. Oji, C. Has)
- 13.00 Uhr: **Ende** der AG-Tagung