

Samstag, 9. April 2011

Ab 8.00 Uhr Anmeldung

8:20 Uhr – Begrüßung: Jürgen Spranger / Bernhard Zabel

8:30 – 10:00 Uhr - Syndromale Erkrankungen mit Tumorprädisposition

(Leitung der Sitzung: Charlotte Niemeyer / Christian Kratz)

- Übersicht zum Generalthema - Max Muenke (NIH, Bethesda)
- Kongenitale Neutropenien - Genotyp-Phänotyp-Assoziationen - Julia Skokowa (Hannover)
- Immundefekt-Syndrome (XLP, ALPS und T-Zell Defekte) mit Tumorrisiko - Stephan Ehl (Freiburg)

10:00-10:15 Uhr – Kaffeepause

10:15-12:30 Uhr - Syndrome - Molekulare Pathophysiologie und Krankheits-Modellsysteme

(Leitung der Sitzung: Matthias Brandis / Marc Trimborn)

- WT1- und VHL-Syndrome - Ekkehart Lausch (Freiburg)
- Tumorrisiko bei Beckwith-Wiedemann-Syndrom in Abhängigkeit von der molekularen Ursache - Beate Albrecht (Essen) / Dirk Prawitt (Mainz)
- Genetik des Retinoblastoms- Dietmar Lohmann (Essen)
- Multiple Endokrine Neoplasie Syndrome - Hartmut Neumann (Freiburg)

Kurzvorträge:

- Immunologische Konsequenzen einer Punktmutation in *STIM1* bei einem 5-jährigen Mädchen mit ektodermaler Dysplasie und kombinierten Immundefekt. - Carsten Speckmann (Freiburg)
- Li-Fraumeni-Syndrom: Wann sollen Prädiktivdiagnostik und Vorsorge beginnen - Friedmar Kreuz (Dresden)

12:30-13:15 Uhr – Mittagessen

13:15 - 15:15 Uhr - Klinik und Diagnostik, neue Syndrome (what's new?)

(Leitung der Sitzung: Jürgen Spranger / Andreas Tzschach)

- Erkrankungen des RAS-Signalwegs - Martin Zenker (Magdeburg)
- Das CBL-Syndrom - Charlotte Niemeyer (Freiburg)
- Das DICER1-Syndrom - Christian Kratz (NIH, Bethesda)

Kurzvorträge:

- Ein neues Dysmorphiesyndrom: Schwere generalisierte Lipodystrophie assoziiert mit Marfan-Syndrom - Luitgard Graul-Neumann (Berlin)
- LARP7-assoziiertes autosomal rezessives MR/Mikrozephalus-Syndrom
Andreas Tzschach (Berlin)

15:15 - 15:30 Uhr – Kaffeepause

15:30 - 17:30 Uhr - Weitere Syndromfamilien mit Malignitätsrisiko

(Leitung der Sitzung: Herbert Enders / Dietmar Lohmann)

- (Erbliche) Tumorsyndrome des Gastrointestinaltraktes - Stefan Aretz (Bonn)
- Genodermatosen mit Tumorrisiko – Leena Bruckner-Tuderman (Freiburg)
- Knorpel-Haar-Hypoplasie - Bernhard Zabel (Freiburg)

Kurzvorträge:

- Protein expression pattern discern sporadic from FAP-associated colon cancer at various stages of carcinogenesis – Jens K. Habermann (Lübeck)
- Dyskeratosis congenita - Rainer König (Frankfurt)

17:30 Uhr - Vorstandssitzung und Mitgliederversammlung

18:30 Uhr - Stadtführung durch die Freiburger Altstadt

19:30 Uhr - Treffpunkt an der Schrägaufzugsbahn Dattler

19:45 Uhr - Abendessen im Schlossberg-Restaurant Dattler

Sonntag, 10. April 2011

9:00-11:30 Uhr - Tumorrisiko-Syndrome u.a. mit spezifischen Therapieansätzen

(Leitung der Sitzung: Denise Horn / Rainer Pankau)

- Neurofibromatosen – Dieter Kaufmann (Ulm)
- Patienten mit NF1 - Verbesserung der synaptischen Plastizität mit Lovastatin – Volker Mall (Freiburg)
- Proteus-Syndrom Spektrum, Gefäßfehlbildungen - Therapie mit mTOR Inhibitoren - Jochen Rößler (Freiburg)
- Checkpoints, Chromosomen und Tumorprädisposition
Marc Trimborn (Berlin)

Kurzvorträge:

- Riesenzellastrozytom bei Tuberöser Hirnsklerose
Fallbericht, Literaturdaten zu Verlauf und Therapieoptionen - Uta Tacke (Freiburg)
- Verlust von Plakoglobin führt zu letaler kongenitaler Epidermolysis bullosa: eine neue klinisch-genetische Entität - Manuela Pigors (Freiburg)

11:30 - 11:45 Uhr – Kaffeepause

11:45 - 13:30 Uhr - Weitere Tumorrisiko-Syndrome und Freie Themen

(Leitung der Sitzung: Rainer König / Max Muenke)

- Fanconi-Anämie, eine genetisch heterogene, monogene Erkrankung mit erhöhtem Risiko für Knochenmarkversagen, akute myeloische Leukämie (AML) und squamöse Plattenzellkarzinome - Heidemarie Neitzel (Berlin)
- Hyperphosphatasia -Mental Retardation Syndrome – Denise Horn (Berlin)
- Diagnostisch wegweisende Skelettveränderungen - Peter Meinecke (Hamburg)

Kurzvorträge:

- Das phänotypische Spektrum von elf Patienten mit Imbalancen in
16p11.2 - Almuth Caliebe (Kiel/Lübeck)

13:30 - 14:00 Uhr – Mittagessen

14:00 - 14:50 Uhr - Besprechung unklarer und gelöster Fälle

(Leitung der Sitzung: Dagmar Wieczorek / Peter Meinecke)

14:50 - 15:05 Uhr – Kaffeepause

15:05 Uhr - Preisverleihung, Schlussworte

15:15 Uhr - Ende der Tagung