

VERANSTALTER

Institut für Humangenetik
Abteilung Medizinische Genetik
Dr. med. Andreas Dufke
Prof. Dr. med. Olaf Rieß
Tel.: 07071-2972286



TAGUNGSORT

Universitätsklinikum Tübingen
Hörsaal 210 im CRONA-Gebäude
Ebene B 04, HS 210
Hoppe-Seyler-Strasse 3

ANMELDUNG

Wir bitten um eine elektronische Anmeldung auf:

<http://www.syndromtag.de>

TAGUNGSGEBÜHR

Überweisungseingang	bis	ab
	31.03.07	01.04.07
Normaltarif	55 €	70 €
Mitglied GfH, BVDH	40 €	50 €
Mitglied DGKJ, BVKJ	40 €	50 €
Student	30 €	40 €
Gem. Abendessen am 11.05.2007		20 €

ABSTRACTEINREICHUNG

Abstracts für die Posterausstellung können bis zum 15.04.2007 über <http://www.syndromtag.de> eingereicht werden.

UNTERKUNFT

Auskünfte zu Hotels und Pensionen in und um Tübingen erhalten Sie über das Fremdenverkehrsamt Tübingen
Tel: 07071-9136-0 / Fax: 07071-35070
mail@tuebingen-info.de
<http://www.tuebingen-info.de/>

Während der Tagung sind Sie telefonisch über das Tagungsbüro (Tel.: 07071-2972308) zu erreichen.

Die Veranstaltung wurde bei der LÄK-BW zur Zertifizierung angemeldet.

Für die Unterstützung des Syndromtags bedanken wir uns bei:



deutsche gesellschaft für humangenetik e.v.
german society of human genetics



Medizinische Genetik



6. Südwestdeutscher Syndromtag

Tübingen, 11./12.05.2007

Wechselnde Phänotypen -
ungewöhnliche Erbgänge:
Regel oder Ausnahme?



Einladung

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

Viele genetisch bedingte Erkrankungen sind charakterisiert durch eine ausgesprochenen intra- und interfamiliäre Variabilität sowie einen Wandel der phänotypischen Merkmale vom Säuglings- bis zum Erwachsenenalter. Häufig kann eine Diagnose aufgrund des Phänotyps nur in einem bestimmten Lebensabschnitt gestellt werden. Die genetischen Grundlagen werden immer komplexer, die Mendelnden Regeln werden für eine Vielzahl für den Humangenetiker und Pädiater in der täglichen Praxis bedeutsamen Erkrankungen modifiziert und gebrochen. Beide Faktoren erschweren sowohl die Diagnosestellung als auch die genetische Beratung betroffener Familien und erfordern eine enge Kooperation zwischen der Pädiatrie und Humangenetik.

Der sechste Südwestdeutsche Syndromtag findet in der Nachfolge des traditionsreichen, von Herrn Prof. Jürgen Mücke ins Leben gerufenen, Saarländischen Syndromtags nun zum ersten Mal in Tübingen statt. Im Zentrum des wissenschaftlichen Programms werden die klinische Variabilität ausgewählter syndromaler Krankheitsbilder sowie neue genetische Mechanismen stehen.

Die Organisatoren des diesjährigen Syndromtag bedanken sich herzlichst bei Herrn Prof. Jürgen Mücke, dem Initiator dieser Veranstaltungsreihe, sowie Herrn Dr. Herbert Enders, welcher als Syndromologe am Institut für Humangenetik Tübingen seit mehr als zwei Jahrzehnten die genetische Beratung leitet.

Mit freundlicher Unterstützung der Firma GlaxoSmithKline GmbH & C. KG ist auch in diesem Jahr der mit 3000 € dotierte Frank Majewski-Preis für das beste bzw. die besten Poster ausgeschrieben.

Wir würden uns sehr freuen Sie in Tübingen begrüßen zu dürfen!

Dr. med. Andreas Dufke

Prof. Dr. med. Olaf Rieß

Grusswort

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

Der Südwestdeutsche Syndromtag findet in seinem sechsten Jahr nach Homburg, Freiburg und Heidelberg erstmals in Tübingen statt. Als Vorsitzende der Landesverbände des BVKJ ist es uns ein großes Anliegen, diese Veranstaltung erneut ausdrücklich zu unterstützen.

Mit den modernen genetischen Untersuchungsmöglichkeiten kommen neue Herausforderungen auf den Pädiater zu. Epigenetische Einflüsse, modifizierende genetische Faktoren und „copy number changes“ gewinnen zunehmend an Bedeutung in der klinisch genetischen Diagnostik. Genetische Erkrankungen müssen keinem klaren Erbgang folgen, auffällige genetische Befunde können ohne Krankheitswert bleiben. Das Erkennen charakteristischer Phänotypen auch und gerade bei variabler Ausprägung bleibt jedoch Voraussetzung für eine gezielte genetische Diagnostik. Oftmals sind lediglich Minoranomalien der Schlüssel zur Diagnose.

Schwerpunkte der diesjährigen Veranstaltung sind die klinische Variabilität syndromaler Erkrankungen sowie von den Mendelnden Regeln abweichende Vererbungsmechanismen. Neben hochaktuellen Vorträgen zu beispielhaften Erkrankungen und einer Postervorstellung zu klinisch-genetischen Themen, besteht auch in Tübingen wieder die Möglichkeit klinische Fälle mit den Kollegen zu besprechen und vorzustellen. Das Symposium bietet erneut die Möglichkeit zur Intensivierung der notwendigen und schon jetzt sehr guten Zusammenarbeit zwischen Pädiatrie und Humangenetik.

Wir hoffen, dass wieder viele Ärztinnen und Ärzte für Kinder- und Jugendmedizin aus dem niedergelassenen Bereich die Zeit und Möglichkeit haben dieses Angebot wahrzunehmen.

Die Vorsitzenden der Landesverbände des BVKJ

Dr. med. Klaus Rodens (Baden-Württemberg)

Dr. med. Heinz Reiniger (Bayern)

Dr. med. Josef Geisz (Hessen)

Dr. med. Ingrid Mayer (Rheinland-Pfalz)

Dr. med. Wolfgang Wahlen (Saarland)

Wissenschaftliches Programm

Freitag, 11.05.2007:

Anmeldung ab 15.30

17.00 Grußworte

17.30 Neue Mikrodeletionssyndrome
(**H. Brunner, Nijmegen**)

18.15 Postersession I
Industrieausstellung, Imbiss

Samstag, 12.05.2007:

8.30 Klinik des Silver-Russell-Syndroms
(**G. Binder, Tübingen**)

Genetik des Silver-Russell-Syndroms
(**T. Eggermann, Aachen**)

Klinik und Genetik des
Wiedemann-Beckwith-Syndroms
(**A. Schinzel, Zürich**)

Chromosomenuntersuchungen
ohne Zytogenetik? FISH und CHIPs
(**A. Dufke, Tübingen**)

10.00 Postersession II, Kaffeepause

11.30 Verleihung des Frank Majewski-Preises von
GlaxoSmithKline (3000 €) für das beste bzw.
die besten Poster zu freien Themen
(überreicht durch Frau Dr. Majewski)

11.45 Das Konzept der Molecular Disease Families
(**S. Mundlos, Berlin**)

Klinische Variabilität beim
Franceschetti-Klein-Syndrom
(**D. Wieczorek, Essen**)

Möbius-Sequenz oder Syndrom?:
Disruption versus Genetik
(**D. Müller, Chemnitz**)

"Changing of the Phenotype"
Die phänotypische Entwicklung
bei syndromalen Krankheitsbildern
(**G. Gillissen-Kaesbach, Lübeck**)

13.20 Schlußworte, anschließend Imbiss

14.00 Fallbesprechungen

Weitere ausführliche Informationen finden Sie auf

<http://www.syndromtag.de>