Programm

Freitag, 27. September 2013

17:00 **Begrüßung** durch
D. Wieczorek, B. Horsthemke, E. Nagel

17:30 **Festvortrag** von Dian Donnai, Manchester,
„New insights into craniofacial phenotypes“

18:30 Vortrag des **Frank-Majewski-Preisträgers**

19:30 **Abendessen** im Hülsmannshof, Essen

Samstag, 28. September 2013

08:30 **FACE I**
B. Zabel: Das FACE-Konsortium
E. Lausch: Ziliäre Signalwege bei kraniofazialen Entwicklungsstörungen
D. Wieczorek: Mandibulo- und akrofaziale Dysostosen – neue Erkenntnisse
B. Wollnik: Spannende klinische und molekulare Aspekte des Kabuki-Syndroms

10:30 **Kaffeepause**

11:00 **FACE II**
S. Mundlos: Strukturelle Varianten und deren Detektion bei angeborenen Fehlbildungen
E. Klopocki: Tiermodelle für kraniofaziale Fehlbildungen
C. Poets: Die Pierre-Robin-Sequenz – Epidemiologie und Therapiekonzepte

12:30 **Mittagessen**

13:15 **Sicht der Betroffenen und Therapieoptionen**
C. Mundlos: Umgang mit seltenen Erkrankungen – die ersten fünf Jahre als Achse-Lotsin
Julia: Bericht einer jungen Frau
T. Schall: Appearance-Forschung und Entwicklungs- und Persönlichkeitspsychologie bei kraniofazialen Fehlbildungen – Beratungskonzept der psychologischen Beratungspraxis face-up
D. Arweiler-Harbeck: Indikation zur Cochlea-Implantation bei Kindern mit syndromalen Erkrankungen
W. Schupp: Therapie von Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalten bei syndromalen Erkrankungen
S. Lutz: Auf den Inhalt kommt es an – Sinnvolle Entwicklungsdiagnostik bei Kindern mit syndromalen Krankheitsbildern

15:15 **Kaffeepause**

15:45 **Seltene gelöste und ungelöste Fälle**
(aus angemeldeten Abstracts)

16:30 **Schlussworte**

Tagungsleitung

Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek
Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum Essen
Universität Duisburg-Essen
Hufelandstraße 55
45122 Essen
humangenetik@uni-due.de

Tagungsorganisation

Dr. Christine Scholz
Deutsche Gesellschaft
für Humangenetik e. V.
Inselkammerstraße 5
82008 München-Unterhaching
organisation@gfhev.de

Online-Anmeldung

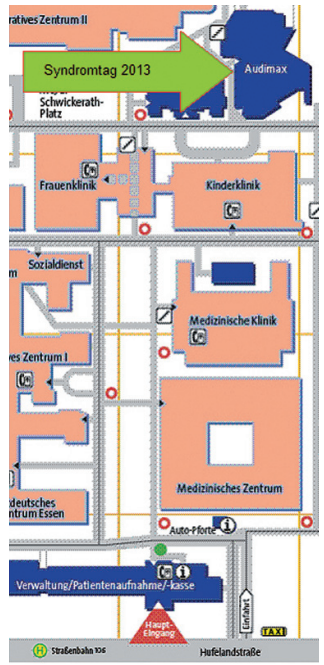
Deadline Abstracteinreichung: 03. Juli 2013
Deadline Frühbucherrabatt: 19. August 2013
Weitere Info unter www.syndromtag.de

Tagungsort

Audimax
Universitätsklinikum Essen
Hufelandstraße 55
45122 Essen

Anfahrt

Vom Hauptbahnhof aus erreichen Sie das Universitätsklinikum Essen mit der U17 Richtung Margarethenhöhe (Haltestelle Holsterhauser Platz) oder mit der Straßenbahnlinie 106, die am Haupteingang des Klinikumgeländes hält (Haltestelle Klinikum). Neben dem Haupteingang an der Hufelandstraße befindet sich ein Taxistand. Parkmöglichkeiten auf dem Gelände des Universitätsklinikums bestehen in gebührenpflichtigen Parkhäusern.



Syndromtag • Klinische Genetik

Akademie Humangenetik
eine Einrichtung der Deutschen Gesellschaft
für Humangenetik e.V.

Syndromtag 2013

27. – 28. September, Essen

FACE – das Gesicht als Schlüssel zur Syndromdiagnose

FACE
Forschungsverbund Ausgewählter Craniofacialer Entwicklungsstörungen

EZSE Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen

gfh
Deutsche Gesellschaft für Humangenetik

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

wir freuen uns sehr, Sie zum Syndromtag 2013 „FACE – das Gesicht als Schlüssel zur Syndromdiagnose“ in Essen begrüßen zu dürfen. Das Thema sind Seltene Erkrankungen, die mit kraniofazialen Fehlbildungen einhergehen.

Für den Abendvortrag konnten wir Frau Professor Dian Donnai, Professor of Medical Genetics, University of Manchester, gewinnen. Sie ist eine ausgewiesene Expertin auf diesem Gebiet.

Das Thema des Syndromtags ist mit dem Standort Essen eng verknüpft. Zum einen wurde das Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE) Ende 2012 gegründet, dessen Schwerpunkt u. a. in der Versorgung von Menschen mit syndromalen Krankheitsbildern liegt. Hier arbeiten die Kinderklinik, die HNO-Klinik, das Institut für Humangenetik und andere Abteilungen des Universitätsklinikums Essen seit Jahren eng zusammen. Zum anderen werden vom BMBF geförderte Teilprojekte im E-Rare-Projekt CRANIRARE und im nationalen Projekt FACE (Forschungsverbund für ausgewählte kraniofaziale Entwicklungsstörungen) in Essen durchgeführt.

Neben einer Vorstellung des FACE-Konsortiums durch den Koordinator, Herrn Professor Bernhard Zabel, wird es wissenschaftliche Vorträge der einzelnen Projektleiter zu unterschiedlichen Aspekten von kraniofazialen Fehlbildungen geben.

Eine Sitzung am Samstag wird sich nicht nur mit therapeutischen Optionen beschäftigen, sondern auch einen Einblick in die Sicht der Betroffenen geben. Wir freuen uns, dass sich neben der Achse-Lotsin, Frau Dr. Christine Mundlos, auch Vertreter der Selbsthilfegruppen aktiv am Programm beteiligen.

Wir hoffen, Sie im September in Essen begrüßen zu dürfen.

Ihre
Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek
Prof. Dr. rer. nat. Bernhard Horsthemke

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

ich darf Sie herzlich zum jährlichen Syndromtag, der in diesem Jahr zum ersten Mal in Essen stattfindet, begrüßen.

Nach der Gründung des Zentrums für Seltene Erkrankungen Essen im November 2012 ist es uns eine besondere Freude, Gastgeber eines Syndromtags zu diesem Themengebiet zu sein.

Ich wünsche allen Beteiligten viel Erfolg, einen gewinnbringenden Wissensaustausch sowie interessante Gespräche.

Mit freundlichen Grüßen
Prof. Dr. Dr. Dr. h. c. Eckhard Nagel
Ärztlicher Direktor

© EMG - Essen Marketing GmbH / Foto: Peter Wieler

Referenten

PD Dr. med. Diana Arweiler-Harbeck
Hals-Nasen-Ohrenklinik, Universitätsklinikum Essen

Prof. Dr. med. Dian Donnai
Manchester Academic Health Science Centre,
University of Manchester

Julia
Netzwerk Goldenhar-Syndrom und Ohrmuscheldysplasie e.V.

Prof. Dr. rer. nat. Eva Klopocki
Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Würzburg

Dr. med. Ekkehart Lausch
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Uniklinikum Freiburg

Dr. med. Sören Lutz
Klinik für Kinderheilkunde I, Universitätsklinikum Essen

Dr. med. Christine Mundlos
ACHSE, Charité Berlin

Prof. Dr. med. Stefan Mundlos
Institut für Medizinische Genetik und Humangenetik,
Charité Berlin

Prof. Dr. med. Christian-F. Poets
Neonatologie, Universitätsklinikum Tübingen

Dipl.-Psych. Thomas Schall
Psychologische Beratungspraxis face-up, Köln

Dr. Dr. med. Wiebke Schupp
Klinik für Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie, Uniklinikum Freiburg

Prof. Dr. med. Bernd Wollnik
Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Köln

Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek
Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Essen

Prof. Dr.med. Bernhard Zabel
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Uniklinikum Freiburg