

Syndromtag 2022

der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.

30. September – 1. Oktober, Graz

Perspektivwechsel

Tumormutationen
und Syndrome



Organisation

Tagungsleitung

Univ.Prof. Dr.med. Michael Speicher
& Dr.med. Sarah Verheyen

D&F Institut für Humangenetik Graz,
Medizinische Universität Graz
Neue Stiftingtalstrasse 6,
A-8010 Graz

Tagungsort

Meerscheinschlössl Graz
Mozartgasse 3, 8010 Graz
Österreich

Tagungsorganisation Institut für Humangenetik Graz

Dr.med. Sarah Verheyen
Univ.Prof. Dr.med. Michael Speicher
Assoz.Prof.Priv.-Doz. Dr.med. Jochen Geigl

Tagungsorganisation GfH

Anja Rössler
Marie-Louisa Schiller
Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V.
GfH-Geschäftsstelle
Lützenstraße 11
10711 Berlin
www.gfhev.de

Website

www.syndromtag.org

Onkogenetik und Syndromologie. Zwei entfernte Bekannte oder Cousinen ersten Grades?

*Zum Syndromtag 2022 treffen sich in Graz zwei
Spezialgebiete der Humangenetik.*

Tumor-Hotspotmutationen in Entwicklungsstörungen, Syndrom-assoziierte Gene, die in Tumoren amplifiziert sind, Tumor-Vorsorgeempfehlungen in der Syndromologie und Syndrome als mögliche Ursache kindlicher Tumoren werden interdisziplinär diskutiert.

Vielleicht finden wir bei der Gegenüberstellung gemeinsamer und unterschiedlicher Pathomechanismen heraus, dass Onkogenetik und Syndromologie verwandter sind als angenommen.

Besonders freuen wir uns auf einen spannenden Hauptvortrag von Charis Eng, MD, PhD, und rege Diskussionen zu Ihren eingereichten Fällen beim Gesellschaftsabend.

Schlagen Sie bis zum **30.6.2022** eine herausragende Publikation (2019–2021) für den Frank-Majewski-Preis vor, stellen Sie einen seltenen un-/gelösten Fall vor und kommen Sie gerne ein paar Tage länger, um sich das schöne Graz und die Steiermark anzusehen.

Wir freuen uns sehr, Sie zum Syndromtag 2022 nach Graz einladen zu dürfen!

Ihre

Michael Speicher & Sarah Verheyen

Kaan Boztug, Prof. Dr.med., Ludwig-Boltzmann-Institute for Rare and Undiagnosed Diseases, CeRUD Vienna Center for Rare und Undiagnosed Diseases, St. Anna Children's Cancer Research Institute (CCRI) Wien

Thomas Eggermann, Prof. Dr. rer. nat., Institut für Humangenetik, Uniklinik RWTH Aachen

Charis Eng, MD, PhD, Genomic Medicine Institute, Cleveland Clinic

Jochen Geigl, Assoz.Prof. Priv.-Doz. Dr.med., D&F Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Graz

Ellen Heitzer, Prof. Dr., D&F Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Graz

Christian Kratz, Prof. Dr.med., Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie, Klinik der Medizinischen Hochschule Hannover

Jochen Rössler, Prof. Dr.med., Universitätsklinik für Kinderheilkunde
Abteilung für Pädiatrische Hämatologie/Onkologie, INSELSPITAL, Universitätsspital Bern

Markus Seidel, Univ.-Prof. Dr.med., Klinische Abteilung für Pädiatrische Hämatonkologie, LKH Graz, Medizinische Universität Graz

Michael Speicher, Prof. Dr.med., D&F Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Graz

Sarah Verheyen, Dr.med., D&F Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Graz

Dagmar Wiczorek, Prof. Dr.med., Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum, Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf

Katharina Wimmer, ao.Univ.-Prof. Dipl.-Ing. Dr. rer. nat. tech., Institut für Medizinische Genetik, Medizinische Universität Innsbruck

Martin Zenker, Prof. Dr.med., Institut für Humangenetik, Otto-von-Guericke-Universität, Medizinische Fakultät, Universitätsklinikum Magdeburg

Freitag, 30. September 2022 – Meerscheinschlössl Graz

- ab 15:00 Registrierung
- 15:45 Begrüßung
- 16:00-17:00 **Festvortrag von Charis Eng, MD, PhD (Cleveland Clinic)**
PTEN – one tumor suppressor gene, several phenotypes
Vorsitz: Speicher M, Jost P (Graz)
- 17:15-18:00 **Vortrag der*des Frank-Majewski-Preisträgerin*Preisträgers**
- 18:00-19:00 **Seltene un-/gelöste Fälle** aus ausgewählten Abstracts
Vorsitz: Zweier C (Bern), Moog U (Heidelberg)
- ab 19:30 Abendessen im Restaurant „Das Lorenz“

Samstag 01. Oktober 2022 – Meerscheinschlössl Graz

Perspektivwechsel

- 08:00-08:30 **Tumormutationen – „...da gibt es doch ein Syndrom“**
Verheyen S (Graz)
Genetische Veränderungen in Tumoren
Speicher M (Graz)

Mechanismen – phänotypische Variabilität

Vorsitz: Hempel M (Hamburg), Zschocke J (Innsbruck)

- 08:30-09:00 **Tumormutationen**
- **variable funktionelle Auswirkungen von Mutationen**
Heitzer E (Graz)
- 09:00-09:30 **Tumormutationen**
- **variable klinische Auswirkungen am Beispiel der RASopathien**
Zenker M (Magdeburg)
- 09:30-10:00 **Tumorsuppressorgene und Syndrome – monoallelisch und biallelisch**
Wimmer K (Innsbruck)
- 10:00-10:30 **11p15.5 – Tumor-Risiken bei somatischen und konstitutionellen Veränderungen**
Eggermann T (Aachen)
- 10:30-11:00 Kaffeepause

Syndrome mit Tumor-Prädisposition erkennen

Vorsitz: Boztug K (Wien), Tzschach A (Freiburg)

- 11:00-11:30 **Angeborene Immundefekte als zell-intrinsische Tumorprädispositionssyndrome – Konzept und Management**
Seidel M (Graz)
- 11:30-12:00 **Tumorprädisposition im Kontext von Knochenmarksversagen und Immundefizienz: vom genetischen Defekt zur zielgerichteten Therapie**
Boztug K (Wien)
- 12:00-12:30 **Klinische Phänotypisierung bei kindlichen Tumoren – Syndrom?**
Wieczorek D (Düsseldorf)
- 12:30-13:00 **Familiäre Tumorhäufung. – Ein seltenes Syndrom?**
Geigl J (Graz)
- 13:00-14:00 Mittagspause

Spezifische Therapien bei Syndromen

Vorsitz: Benesch M (Graz), Karastaneva A (Graz)

- 14:00-15:00 **Therapien bei PIK3CA-assoziierten Syndromen**
Rössler J (Bern)
- 15:00-16:00 **Krebsprädispositionssyndrome bei Kindern und Jugendlichen – Ein Update**
Kratz C (Hannover)

Abschließende Diskussion: Erfahrungen mit ERNs, Klinik-internen Richtlinien, sonstigen Handlungsgrundlagen für die Gestaltung von Vorsorgeuntersuchungen.

*Kratz (Hannover), Zschocke (Innsbruck), Benesch (Graz), Seidel (Graz), Wieczorek (Düsseldorf), Rössler (Bern), Kongressteilnehmer*innen*

Moderation: Speicher, Verheyen