

medgen 2010 · [jvn]:[afp]–[alp]
DOI 10.1007/s11825-010-0232-1
© Springer-Verlag 2010

Seltene Erkrankungen – Von der Diagnose zur Therapie

Tagungsbericht Syndromtag 2010
18.–19.06.2010, Tübingen

Andreas Dufke

Am 18. und 19. Juni 2010 fand unter wissenschaftlicher Leitung des Instituts für Humangenetik, der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin und dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen der diesjährige Syndromtag am Universitätsklinikum Tübingen statt.

Die Syndromtage blicken im Süddeutschen Raum auf eine mittlerweile 18jährige Tradition zurück. Der 1992 erstmals, und dann konsequent bis 2001 jährlich von Jürgen Mücke in Homburg wissenschaftlich geleitete Saarländische Syndromtag – zunächst noch Kolloquium genannt – wurde bereits 1993 ergänzt durch die von Rainer König organisierten „Frankfurter Dymorphologie Workshops“ und einmalig 2000 durch den von Gholamali Tariverdian in Heidelberg abgehaltenen „Syndromtag Baden-

Württemberg“. Konsequenterweise erfolgte dann 2002 der informelle Zusammenschluss zum „Südwestdeutschen Syndromtag“ mit wechselnden Veranstaltern im Südwestdeutschen Raum. Von 2002 bis 2007 wurde im Rahmen der „Südwestdeutschen Syndromtage“ der Frank Majewski Preis für herausragende klinisch-genetische Poster vergeben.

Bereits von Beginn an fanden die z.T. auch interdisziplinär organisierten Veranstaltungen Zuspruch aus dem gesamten Bundesgebiet mit Teilnehmern aus dem Fachgebiet der Humangenetik und der Pädiatrie sowohl aus dem universitären als auch niedergelassenem Sektor, so dass 2008 erstmals die regionale Einschränkung im Titel wegfiel (■ **Tabelle 1**). Ebenfalls neu eingeführt wurde von den Veranstaltern des Syndromtages 2008

(Heidelberg) eine Sitzung mit Kurzvorstellung gelöster besonderer oder seltener Fälle.

Neben aktuellen Vorträgen zu beispielhaften Erkrankungen und Poster- bzw. Fallvorstellungen zu klinisch-genetischen Themen, boten alle Syndromtage eine Plattform um klinische Fälle mit den Kollegen zu besprechen und vorzustellen sowie die Möglichkeit zur Intensivierung der schon immer sehr guten Zusammenarbeit zwischen Pädiatrie und Humangenetik.

Auch der diesjährige Syndromtag unter dem thematischen Schwerpunkt „Seltene Erkrankungen – Von der Diagnose zur Therapie“ stellte erneut die Notwendigkeit der interdisziplinären Betreuung der Patienten in den Vordergrund.

Der Syndromtag 2010 widmete sich somit insbesondere

der Diagnosestellung und den neuen therapeutischen Möglichkeiten genetisch bedingter Erkrankungen. Im Zentrum des wissenschaftlichen Programms standen Übersichtsreferate zu ausgewählten seltenen Erkrankungsgruppen mit Schwerpunkt auf aktuelle therapeutische Optionen (**Joachim Riethmüller**: Cystische Fibrose; **Mark Berneburg**: Erkrankungen mit defekter DNA-Reparatur; **Ingeborg Krägeloh-Mann**: Metachromatischen Leukodystrophie), sowie zu den umfassenden diagnostischen Möglichkeiten, welche die moderne Genetik bietet (**Peter Bauer**: Whole Exome Sequencing; **Andreas Dufke**: Arrayanalysen). Der Tradition der Südwestdeutschen Syndromtage folgend wurden auch die klassischen syndromalen Erkrankungen in einer eigenen Sitzung mit mehreren



Neckarfront mit Hölderlinturm. Foto: Peter-Michael Weber

Tabelle 1 „Syndromtage“ in Süddeutschland 1992–2011

Jahr	Titel	Ort	Thema
Februar 1992	1. Saarländischer Syndromtag	Homburg / Saar	Begriffsbestimmung der Dysmorphie heute
Februar 1993	2. Saarländischer Syndromtag	Homburg / Saar	Minderwuchs
November 1993	1. Frankfurter Dysmorphologie – Workshop	Frankfurt a.M.	
Februar 1994	3. Saarländischer Syndromtag	Homburg / Saar	Die Haut in der Syndromatologie
November 1994	2. Frankfurter Dysmorphologie – Workshop	Frankfurt a.M.	
Februar 1995	4. Saarländischer Syndromtag	Homburg / Saar	Das Gesicht
Februar 1996	5. Saarländischer Syndromtag	Homburg / Saar	Konstitutionelle Skeletterkrankungen
März 1997	6. Saarländischer Syndromtag	Homburg / Saar	Frühkindliche Entwicklungsstörungen
November 1997	3. Frankfurter Dysmorphologie – Workshop	Frankfurt a.M.	
März 1998	7. Saarländischer Syndromtag	Homburg / Saar	Malformationen Entstehung – Behandlung – Betreuung
Februar 1999	8. Saarländischer Syndromtag	Homburg / Saar	Geistige Behinderung
Februar 2000	1. Syndromtag Baden-Württemberg	Heidelberg	
Februar 2000	9. Saarländischer Syndromtag	Homburg / Saar	Die Krankheit und ihr Gen – Was ist wichtig für den Pädiater?
November 2000	4. Frankfurter Dysmorphologie – Workshop	Frankfurt a.M.	
März 2001	10. Saarländischer Syndromtag	Homburg / Saar	Vom Symptom zum Syndrom: Diagnostische Leitlinien Worauf kommt es an?
Februar 2002	1. Südwestdeutscher Syndromtag	Heidelberg	Neurokutane und angiomatöse Syndrome
März 2003	2. Südwestdeutscher Syndromtag	Frankfurt a.M.	Mentale Retardierung
Februar 2004	3. Südwestdeutscher Syndromtag	Homburg / Saar	Hören-Sehen-Fühlen Genetisch bedingte Störungen der sinnlichen Wahrnehmung
Februar 2005	4. Südwestdeutscher Syndromtag	Freiburg i. Br.	Diagnostik und Therapie genetischer Erkrankungen des Skelettsystems
Januar 2006	5. Südwestdeutscher Syndromtag	Heidelberg	Neurogenetische Erkrankungen im Kindesalter: Vom Befund zur Diagnose
Mai 2007	6. Südwestdeutscher Syndromtag	Tübingen	Wechselnde Phänotypen – ungewöhnliche Erbgänge: Regel oder Ausnahme?
Juni 2008	Syndromtag 2008	Heidelberg	Im Blickpunkt der interdisziplinären Sprechstunde: Kinder mit neurogenetischen Syndromen
Juni 2010	Syndromtag 2010	Tübingen	Seltene Erkrankungen – Von der Diagnose zur Therapie
13./14.05.2011	Syndromtag 2011	Bonn	N.N.

Übersichtsreferaten gewürdigt (*Dagmar Wieczorek*: Neue Syndrome; *Martin Zenker*: Kleinwuchs; *Ute Moog*: Mikrozephalie). Gerne haben wir auch die von den Veranstaltern des Syndromtages 2008 mit überragendem Zuspruch eingeführte Sitzung mit Kurzvorstellung gelöster besonderer oder seltener Fälle übernommen.

Eröffnet wurde die Veranstaltung mit einem Vortrag von *Carsten Pusch* zu seinen in Kairo und Tübingen durchgeführten genetischen Analysen zur Abstammung und Erkrankungen von Tutanchemun und einem Ausblick von *Olaf Rieff* auf die Bedeutung der „genetischen Me-

dizin“ mit Fokus auf kurative Therapien genetischer Erkrankungen.

Abschließend danken die Organisatoren ganz herzlich den engagierten Referenten und Moderatoren für das gute Gelingen der wissenschaftlichen Veranstaltung und freuen uns bereits an dieser Stelle den Syndromtag 2011 in Bonn unter der wissenschaftlichen Leitung von Frau Kreiß-Nachtsheim ankündigen zu dürfen.

Danksagung: Herzlichen Dank an Prof. Jürgen Mücke für die wertvollen Informationen zu den frühen Homburger Tagungen.

Korrespondenzadresse:

Dr. med. Andreas Dufke
 Institut für Humangenetik
 Medizinische Genetik
 Calwerstrasse 7
 D-72076 Tübingen
 E-Mail: andreas.dufke@med.uni-tuebingen.de