

## **Arbeitsgruppe Genetik und regenerative Medizin der ÖGDV**

### **A.**

In Weiterentwicklung der gemeinsam mit EADV und Fondation Rene Touraine entwickelten European Referenz Networks (ERN) für seltene Krankheiten in der Dermatologie sind koordinierende Sitzungen in Wien am 20. März sowie in Amsterdam während der EADV Jahrestagung veranstaltet worden. Das Treffen am 10. Oktober diente auch der Neu-Fokussierung des Projektes, da die europäische Union neue Leitlinien für die Erstellung von ERN ausgegeben hat. Das Symposium wurde von 25 Teilnehmern aus 10 verschiedenen europäischen Ländern besucht.

Das nächste ERN Treffen wird am 25.-26. Jänner in Rom, Italien 2015 stattfinden.

### **B.**

Am 14. bis 15. Jänner 2014 hat in Innsbruck die zweite „Winter School of Genodermatoses“ stattgefunden. Das Protokoll ist angehängt.

Die 3. Winter School of Genodermatoses wird von 12. bis 13. Jänner in Salzburg 2015 stattfinden.

### **C.**

Professor Schmuth hat eine Anleitung für die genetische Abklärung bei Genodermatosen an der Universitätsklinik für Dermatologie Innsbruck zusammengestellt. Diese findet sich im Anhang.

## Genetische Abklärung bei Genodermatosen

1. Im Vorfeld bitte **Kontaktaufnahme** mit **Dr. GRUBER** und/oder **Prof. Dr. SCHMUTH**  
Dr. Robert GRUBER  
Universitätsklinik für Dermatologie und Venerologie  
Anichstraße 35  
6020 Innsbruck, Österreich  
Tel: 0043 512 504 81096  
Fax: 0043 512 504 22990  
E-Mail: r.gruber@i-med.ac.at; matthias.schmuth@i-med.ac.at  
Homepage: <http://dermatologie.uki.at>
2. Aus Datenschutzgründen sollten Angaben zu (Familien)Anamnese, Phänotyp, atopischer Diathese, Verdachtsdiagnose und bisherigen Untersuchungen (z.B. Vorliegen Histologie?) in unsere verschlüsselte **Datenbank** eingegeben werden.
  - Gehen Sie zu: <https://phengene.org/>
  - Username und Passwort eingeben. Diese erhalten Sie bei Kontaktaufnahme.
  - Center of Investigation (Ihre Klinik oder Ihr Krankenhaus) auswählen.
  - Patientenkürzel Ihrer Wahl (gleich wie auf Blutproberöhrchen, aus Datenschutzgründen nicht der gesamte Patientename)
  - Folgen Sie den Fragen und machen Sie bitte Ihre Angaben. Sie müssen nicht alles beantworten. Durchschnittlich benötigen Sie ca. 5 Minuten.
  - Wenn Ihnen Informationen fehlen oder Sie die Eingabe später abschließen möchten, können Sie einfach ausloggen. Bei Wiederanmeldung finden Sie die zuletzt eingegebenen Daten unter „unfinished surveys“ und können dort fortsetzen.
  - Am Ende Ihrer Eingaben klicken Sie den „Finish survey“ button auf der letzten Seite. Danach können Sie keine weiteren Informationen mehr eingeben und Ihre Angaben nicht mehr ändern.
3. **Genetische Analyse:** Schicken Sie nach schriftlicher Patienten-Einverständniserklärung ein **EDTA-Blutröhrchen** (mind. 2.7 mL) und eine **Zuweisung von der Hausärztin/dem Hausarzt oder der Fachärztin/dem Facharzt** (z.B. „Molekulargenetische Analyse und Diagnose erbeten“) an Herrn Dr. Robert Gruber. Bei einer Versanddauer unter 3 Tagen ist keine Kühlung erforderlich. (Adresse siehe bitte Punkt 1).
4. **Keratinozyten-/Fibroblastenkulturen:** Schicken Sie nach schriftlicher Patienten-Einverständniserklärung mindestens 1 Biopsie (mindestens 5 mm) in **Transportmedium** gekühlt (4°C, darf nicht frieren) an  
Herrn Priv.-Doz. Dr. HENNIES  
Medizinische Universität Innsbruck  
Sektion für Humangenetik  
Schöpfstraße 41  
6020 Innsbruck, Österreich  
Tel: 0043 512 9003 70552  
Fax: 0043 512 9003 73510  
E-Mail: h.hennies@i-med.ac.at

**Transportmedium** bitte wie folgt zubereiten:

DMEM + Antibiotika und Antimykotika (insgesamt ca. 50 mL Medium pro Biopsie)

Antibiotika: 50.000 Units Penicillin und 50 mg Streptomycin pro 500 mL Medium

Antimykotika: 1,25 mg Amphotericin B pro 500 ml (z.B. 5 mL Fungizone<sup>®</sup>, Invitrogen)

Wenn Transportdauer über 1 Tag, bitte die doppelte Menge Antibiotika/Antimykotika verwenden und 10% Serum zufügen.

Transportmedium können wir auch im Vorfeld zuschicken falls nicht verfügbar.

5. **Elektronenmikroskopie:** Schicken Sie nach schriftlicher Patienten-Einverständniserklärung mindestens 1 Biopsie (3 mm) in **Cacodylate Buffer** (gekühlt oder Raumtemperatur) an die Universitätsklinik für Dermatologie und Venerologie Innsbruck, zu Händen Herrn Dr. GRUBER (Adresse siehe bitte Punkt 1).

- Biopsie möglichst schnell in ca. 5 mL **modifiziertes Karnovsky Fixativ** (2% Paraformaldehyde und 2% Glutaraldehyde in 0.1M Cacodylate Buffer (pH 7.3), der 0.06% CaCl<sub>2</sub> enthält) geben.
- 1 Stunde bei Raumtemperatur stehen lassen.
- Danach ca. 18 Stunden (über Nacht) im Kühlschrank lagern (4°C).
- Nun modifiziertes Karnovsky Fixativ entfernen und 2x in 0.1M Cacodylate Buffer spülen.
- In **0.1M Cacodylate Buffer** (ca. 5 mL) verschicken. Präparat kann mehrere Wochen in Cacodylate Buffer gelagert werden.

Modifiziertes Karnovsky Fixativ und Cacodylate Buffer können wir auch im Vorfeld zuschicken falls nicht verfügbar.

## **Protocol 4<sup>th</sup> trainee course on genodermatoses: “Fostering Dermatology and Venereology”, 13-14 January 2014, Innsbruck, Austria**

The 4<sup>th</sup> trainee course on genodermatoses of the “Fostering Dermatology and Venereology” series took place from 13-14 January 2014 in Innsbruck, Austria. This course was organized by Dr. Matthias Schmuth and Dr. Johann Bauer, chairs of dermatology in Innsbruck and Salzburg, Austria, respectively.

The genodermatoses course program is designed to introduce trainees in the increasingly important role of genetics and genomics in dermatology. Teaching is provided by a diverse faculty consisting of dermatologists, geneticists and pediatricians to reflect the interdisciplinary approach necessary to best care for patients with genodermatosis. The course includes both lectures and hands-on laboratory sessions for all participants. Many participants commented that the laboratory part was an eye opening experience, which greatly helped them to truly grasp the nature of the diagnostic process involved in identifying gene mutations in genodermatoses.

Because patient empowerment is very important for successfully managing patients with rare genodermatoses, a highlight of this course was the participation of the patient support group. Pachyonychia congenita (PC) project sent patients together with an expert physician, Dr. David Hansen (University of Utah) from the medical advisory board to teach the residents about this rare condition. The participants of the course unanimously stated that seeing life patients during this course made a tremendous impression and they would never forget this particular disease. There was also time for social interaction, not only for networking among the residents from 11 different countries, but also with the patients affected by pachyonychia congenita who were invited by the EADV to join the social activities.

Genodermatoses are rare diseases („orphan diseases“) with less than 1 in 2.000 people affected among the general population. Genodermatoses can be debilitating, severely affect the quality of life, and they may affect other organ systems. Without treatment, they often result in reduced life expectancy. Although individual entities are rare, the sum of all patients with genodermatoses represents a considerable number of patients who need specialty care. Thus, it is of major importance to teach the residents of our specialty about these conditions requiring specific care due to the difficulty in establishing a diagnosis, to prevent complications and/or to set up treatments. In the field of rare diseases, it is important to share and transmit this expertise where it is lacking, for example through EADV training courses.

In 2015 the course will take place in Salzburg in January.