

medgen 2014 · 26:464–465
 DOI 10.1007/s11825-014-0031-1
 Online publiziert: 5. Dezember 2014
 © Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2014

The European Human Genetics Conference 2014

31.5.–3.6.2014, Mailand

Die 47. Europäische Konferenz für Humangenetik fand in diesem Jahr vom 31. Mai bis 3. Juni in Mailand in Verbindung mit dem Europäischen Meeting für Psychosoziale Aspekte der Genetik (The European Meeting on Psychosocial Aspects of Genetics 2014) und der Italienischen Gesellschaft für Humangenetik (Società Italiana di Genetica Umana) statt.

Mit über 3000 Teilnehmern und mehr als 130 Ausstellern alleine in diesem Jahr, stellt die Konferenz im humangenetischen Bereich eine der führenden Plattformen zum Austausch neuester Forschungsergebnisse, zur Vorstellung technischer Neuerungen und zur Etablierung zukünftiger Kollaborationen dar.

Eröffnet wurde die Veranstaltung von **Han Brunner**, Präsident der Europäischen Gesellschaft für Humangenetik (ESHG), **Antonio Amoroso**, Präsident der Italienischen Gesellschaft für Humangenetik (SIGU) und **Tara Clancy**, Co-Chair des Europäischen Meetings für Psychosoziale Aspekte der Genetik. In der anschließenden Plenarsitzung wurde von Marco Tartaglia aus Rom das Thema „RASopathies. The other face of RAS signalling dysregulation“ behandelt. RASopathien sind eine Gruppe von Syndromen, darunter Cardio-Facio-Cutaneous (CFC), Costello, Legius, Neurofibromatosis Type 1 (NF1) und Noonan Syndrom, die durch Mutationen in Genen des Ras-MAPK-Signalwegs verursacht werden. Die klinische Präsentation der Syndrome ist aufgrund des genetischen Hintergrunds ähnlich und beinhaltet distinkte faziale Merkmale, Entwicklungsstörung, neurologische Beeinträchtigung und gastrointestinale Störung. Es folgte Elena Cattaneo aus Mailand mit einem Vortrag über die Evolution des Huntington's Disease (HD)-Genes. Das Huntington Gen bzw. Transkript wurde in Wirbeltierspezies, als auch wirbellosen Spezies identifiziert und charakterisiert, wobei sich die Anzahl der CAG-repeats in dem für das Huntington Protein kodierende Gen in den Spezies stark unterscheidet. Bei Menschen verursacht die Expansion von CAG-repeats über einen gewissen Schwellenwert Huntington's Disease, eine neurodegenerative Erkrankung. Alessandra Biffi, ebenfalls aus Mailand, schloss die Sitzung mit der Präsentation neuester Forschungsergebnisse im Feld der Genterapie an hämatopoetischen Stammzellen zur Behandlung von Erbkrankheiten.

Die Präsentationen der folgenden Tage wurden thematisch gegliedert und enthielten Sessions zu krankheitsspezifischen Themen, hier unter anderem kardiovaskulären Erkrankungen, Stoffwechselerkrankungen, geistige Behinderung, Erkrankungen der inneren Organe, neurologische Erkrankungen, Knochen- und Skeletterkrankungen, Tumorerkrankungen und Autoimmunerkrankungen, als auch übergreifende Themen wie Newborn-Screening, personalisierte Medizin,

Implementation von Next Generation Sequencing (NGS) in die Diagnostik, ethische und rechtliche Fragen und neue Technologien.

Der Workshop: Practical Bioinformatics: Whole exome sequence analysis, gehalten von Peter Robinson, stellte die bioinformatische Pipeline und die Algorithmen dar, die zur erfolgreichen Auswertung von Exom-Datensätzen nötig sind. Dabei wurden vor allem die Schritte der Qualitätskontrolle, des Alignments und Variant Callings und des Filterns detailliert erläutert. Priorisierung von Kandidatengen für die diagnostische Anwendung und die Identifizierung neuer Krankheitsgene wurde an praktischen Beispielen gezeigt.

Das Symposium zur Therapie von genetischen Erkrankungen umfasste Vorträge zu Epithelstammzellen in Zell- und Genterapie (Michele De Luca, Modena), Genterapie mit AAV-Vektoren (Alberto Auricchio, Neapel) und Targeting von Phosphatidylinositol-3-kinase/AKT/mTOR signalling in segmental overgrowth disorders (Rob Semple, Cambridge). De Luca arbeitet seit über 20 Jahren im Bereich der regenerativen Medizin und seine Arbeit umfasst die Behandlung von lebensbedrohlichen Verbrennungen mittels der Transplantation epidermaler Stammzellen und der Behandlung von Patienten mit schwerer limbaler Stammzelldefizienz, welche mittels Gewinnung, Kultivierung und Transplantation limbaler Stammzellen des nicht betroffenen Auges geheilt werden können. Die Anwendbarkeit von AAV-Vektoren im Bereich der Genterapie wurden von Auricchio, der an der Behandlung schwerer erblicher Photorezeptor-Erkrankungen und Mukopolysaccharidose VI forscht, im Detail dargestellt.

Robert Kuhn leitete den Workshop: Genome Browser UCSC. Hier wurde vor allem auf neue Features des Browsers hingewiesen, die konkrete Anwendung des Table Browser zum Data-Mining illustriert, das Speichern und Teilen von Sessions veranschaulicht und das Handling von Sequenzier-Datensätzen diskutiert.

Die Konferenz endete mit der **ESHG Award Lecture** und der Vergabe der ESHG Awards. Die Award Lecture wurde von Michael Stratton, Direktor des Wellcome Trust Sanger Institutes, Hinxton, gehalten, der über die Signaturen von Mutationsprozessen in humanen Krebszellen referierte.

Die **ESHG Young Investigator Awards** umfassen den ESHG Young Investigator Award für hervorragende Forschung, der an 4 herausragende junge Wissenschaftler verliehen wird, den **Isabelle Oberlé Award** für Forschung an mentaler Retardierung, den **Lodewijk Sandkuijl Award** für den besten Vortrag im Bereich statistische Genetik und den **Vienna Medical Academy Award** für den besten Vortrag zum Thema Translationale Medizin.

Die Preise gingen an Sofie Symoens, Ghent (*Defects in TAPT1, involved in Axial Skeletal Patterning, Cause a Complex Lethal Recessive Disorder of Skeletal Development*), Marije Meuwissen, Rotterdam (*Interferon type 1 response regulator USP18 is mutated in severe pseudo-TORCH syndrome*), Danit Oz-Levi, Rehovot (*Deletion of a distant-acting enhancer near C16ORF91 underlies recessive congenital diarrhea*), Laura Huckins, Hinxton (*Polygenic risk score analysis shows shared genetic aetiology between AN and five other psychiatric disorders*), Christian Gilissen, Nijmegen (*Genome sequencing identifies major causes of severe intellectual disability*), Jessica van Setten, Utrecht (*Genome of the Netherlands imputation identifies seven new loci for quantitative ECG traits in meta-analysis of 30,000 samples*) und Nathalie Brison, Leuven (*Clinical implementation of non-invasive prenatal aneuploidy detection*).

Der **ESHG Honorary Award**, der dieses Jahr zum ersten Mal verliehen wurde, ging an Jean Jacques Cassiman, Leuven, und honorierte seine fundamentale Arbeit für die ESHG über die letzten Jahrzehnte hinweg.

Insgesamt wurden mehr als 215 Vorträge in 19 Parallelsymposia, 8 Educational Sessions, 22 Parallelsessions und 13 Workshops gehalten und mehr als 1000 Poster präsentiert.

Die nächste Europäische Konferenz für Humangenetik findet von 6. bis 9. Juni 2015 in Glasgow statt.

Laura Kremer, Institut für Humangenetik, Helmholtz Zentrum München