

KOMPETENZFELD: Erbkrankheiten II (neurokutan), interdisziplinäre Plenarveranstaltung SS'10, 17.05.-21.05.2010, LFI Hörsaal II

	Montag, 17. Mai	Dienstag, 18. Mai	Mittwoch, 19. Mai	Donnerstag, 20. Mai	Freitag, 21. Mai
Dozent Zeit	Dr. Heller (Humangenetik) 8:00-9:00 und 10:00-11:00	Dr. Heller (Humangenetik) 10:00-11:00	Dr. Heller (Humangenetik) 10:00-11:00	PD Dr. Arin (Dermatologie) 10:00-11:00	PD Dr. Fischer (Kinderonkologie) 10:00-11:00
Thema	Genetik des Hippel-Lindau Syndrom (VHL) und der Neurofibromatose (NF)	Genetik, Klinik und experimentelle Therapie bei Tuberöser Sklerose (TS)	Klinische Befunde u. Vorsorge bei Von-Hippel-Lindau Syndrom	Klinik und Differentialdiagnose der Neurofibromatosen (NF)	Prävention und Therapie bei Phakomatosen
Ablauf	Begriff Phakomatosen, Konzept der Tumor-Suppressor-Gene Übersicht über VHL Übersicht über NF1 und NF2 Gespräch mit NF1-Patient	Genetische Grundlagen und klinisch-diagnostische Kriterien bei TSC Gespräch mit TSC-Patient bzw. Eltern	Genetische Grundlagen und klinisch-diagnostische Kriterien des Von-Hippel-Lindau Syndroms Gespräch mit VHL-Patient	Klinisch-diagnostische Kriterien der NF1 und NF2 Gespräch mit NF1-Patientin	ZNS-Tumore bei NF1 im Vergleich zu anderen pädiatrisch-onkologischen Erkrankungen Therapeutische Prinzipien bei NF1-Tumoren Freie Rückmeldung der Studenten
Lernziele „Die Studenten sollen nach Teilnahme am KF können.“	<ul style="list-style-type: none"> - Unterschied zwischen Hamartom u. Tumor definieren - das Konzept der Tumor-Suppressor-Gene bei erblichem Brust-/Darmkrebs (Hauptvorlesung!) wiedererkennen - die Größenordnung der Neumutationsrate bei Phakomatosen angeben - Problematik der medizin. Versorgung von Erwachsenen mit neurokutanen Erbkrankheiten erkennen - die unterschiedlichen Schritte bei einem diagnostischen versus prädiktiven Gentest aufzählen 	<ul style="list-style-type: none"> - große Variabilität des Krankheitsverlaufs bei TS überblicken. - den Nutzen eines klinisch-diagnost. Scores bei TS nachvollziehen (Haupt- u. Nebenkriterien) - die Begriffe „ Genotyp-Phänotyp-Korrelation“ und „genetische Heterogenität“ am Beispiel der TS erläutern - wichtigste Komplikation der TS im Kindesalter nennen - mindestens 3 Probleme bei der Gendiagnostik für neurokutane Erbkrankheiten nennen 	<ul style="list-style-type: none"> - mindestens 3 Fachdisziplinen nennen, die bei der Präventiv-Versorgung von VHL-Patienten hinzugezogen werden sollten - VHL-Krebsrisiko u. Nachschlagequellen für Therapiestudien kennen - eine Stammbaumkonstellation für prädiktive Testung bei VHL erstellen - mindestens 3 wichtige Rollen von Selbsthilfe nennen - die Rolle von ACHSE und den Wert seltener „Modellkrankheiten“ erklären 	<ul style="list-style-type: none"> - altersabhängige Manifestation der Befunde bei NF1 an 2 Beispielen illustrieren. - andere NF- Hautzeichen (Café-au-lait Flecken, axilläres freckling, Klingelknopfphänomen) beschreiben - die Unterscheidung zu NF2 (Akustikus-Schwannome) kennen. - Gebrauch der Wood-Lampe bei neurokutanen Erkrankungen kennen. - Stigmatisierung, Stellenwert kosmetischer Eingriffe u. psychotherapeutischer Unterstützung wahrnehmen 	<ul style="list-style-type: none"> - mindestens 2 Lokal- und 2 Fernsymptome bei ZNS Tumoren nennen - histologische versus klinische Dignität von plexiformen Neurofibromen, Meningeomen, Optikusgliomen unterscheiden - den Unterschied im therapeutischen Ziel zwischen Behandlung eines sporadischen Tumors und Behandlung eines Tumors bei erblichem Tumorprädispositions-Syndroms nennen und begründen - mindestens je 2 Nebenwirkungen von Chemo- bzw. Radiotherapie von ZNS-Tumoren nennen

Prüfung: Kurze schriftliche Stellungnahme zu zwei klinisch-diagnostischen Fragestellungen aus dem Bereich der Erbkrankheiten als Hausarbeit zur Abgabe am Freitag, 04.06.2010, im Sekretariat der Humangenetik, Frauenklinik 9. Stock. Korrektur bis 11.06.2010. **Im Fall von Korrekturen bitte erneut vorlegen!**