

**Schwerpunktthema · Main topic**

Wissenschaftliche Koordination: U. Kornak, Berlin · R. Oheim, Hamburg

## **Genetik, Mechanismen und Therapien von seltenen Knochenerkrankungen**

### **Genetics, Mechanism and Therapies of rare bone diseases**

U. Kornak · R. Oheim

- 355 Einführung zum Thema: Humangenetische Zeitenwende in der Osteologie**  
Introduction to the topic: Paradigm shift in osteology induced by human genetics

R. Oheim · O. Hiort

- 357 Hereditäre hypophosphatämische Rachitis. Neue Aspekte zur Pathogenese, Diagnostik und Therapie**  
Hereditary hypophosphatemic rickets. New aspects of pathogenesis, diagnosis, and treatment

N. M. Jandl · A. Volk · F. Barvencik

- 364 Hypophosphatasie – eine klinisch und genetisch variable Erkrankung**  
Hypophosphatasia: a clinically and genetically variable disease

M. Rehberg · J. Etich · L. Leßmeier · H. Sill · C. Netzer · O. Semler

- 372 Osteogenesis imperfecta – Pathophysiologie und aktuelle Behandlungsstrategien**  
Osteogenesis imperfecta: Pathophysiology and current treatment strategies

U. Kornak · R. Oheim

- 383 Monogene frühmanifeste Osteoporose und Altersosteoporose – ein Kontinuum**  
Monogenic early-onset osteoporosis and senile osteoporosis: a continuum

M. Rauner · L. Seefried · E. Shore

- 391 Genetics and future therapy prospects of fibrodysplasia ossificans progressiva**  
Genetik der Fibrodysplasia ossificans progressiva und zukünftige Therapieansätze

**CME Zertifizierte Fortbildung · Review articles**

C. Has · J. Fischer

- 397 Epidermolysis bullosa hereditaria**  
Inherited epidermolysis bullosa

- 408 Fragebogen**  
Assessment

**Leitlinien und Stellungnahmen**

- 410 Stellungnahme zur Diagnostik von Keimbahnvarianten**

**Tagungsbericht Syndromtag 2019**

- 412 Syndromtag Klinische Genetik. Mosaikerkrankungen
- 413 Referenten
- 413 Programm
- 414 Festvortrag
- 414 Frank-Majewski-Preisträgerin 2019
- 415 Vortragsabstracts
- 418 Seltene un-/gelöste Fälle

**Personalia**

- 421 Nachruf Professor Dr. rer. nat. Winfrid Krone (26.03.1932–18.07.2019)
- 422 Nachruf Professor Dr. rer. nat. Werner Buselmaier

**Mitteilungen der GfH**

- 424 Nachwuchsförderung 2019 – Die erste GfH-Juniorakademie

**Mitteilungen der ÖGH**

- 427 Bericht von der 19. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik (ÖGH)
- 428 Programmablauf
- 428 Vorträge

**Mitteilungen des BVDH**

- 435 Mitteilungen des BVDH

**Aktuelle Nachrichten**

- 436 Biobanken sind Vorreiter in der nachhaltigen Datennutzung
- 436 Wechsel in der Leitung des Essener Instituts für Humangenetik
- 436 Gründung einer Sektion: In vitro-Diagnostik (IVD) in der AWMF Ad-hoc-Kommission „Bewertung von Medizinprodukten“. Chancen und Risiken der neuen IVDR
- 438 X. Fürstenrieder Symposium: Seltene Erkrankungen
- 438 TRANSLATIONAL BIOMARKER DEVELOPMENT AND CLINICAL APPLICATION
- 438 Genetik und häufige Erkrankungen – Passt das zusammen?
- 438 FARKOR-Film „Betroffene über Darmkrebsvorsorge“

**Mitteilungen Akademie Humangenetik****Tagungskalender**