

# Institut für pädiatrische Dermatologie und seltene Erkrankungen

Leitung: Univ.-Prof. Dr. Matthias Schmuth

Stellvertretung: Univ.-Prof. Dr. Beatrix Volc-Platzer

Universitätsklinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie, Anichstraße 35, 6020 Innsbruck

## Referate

- 2023 Wahlvorlesung „Pädiatrische Dermatologie“ an der Medizinischen Universität Wien
- Modulvorlesung in „Pädiatrische und Geriatrische Dermatologie“ und „Genodermatosen“ an der Medizinischen Universität Innsbruck
- „Palmoplantar Keratoderma“, Innsbruck Kurs Genodermatosen, European Academy of Dermatology and Venerology (EADV)
- „Differential diagnosis of syndromes with facial skin lesions“, Innsbruck Kurs Genodermatosen, European Academy of Dermatology and Venerology (EADV)
- „Cornification disorders: therapy“, Innsbruck Kurs Genodermatosen, European Academy of Dermatology and Venerology (EADV)
- „Kutane Manifestationen von seltenen (Stoffwechsel)-Erkrankungen“, Innsbruck, Arbeitsgemeinschaft für Pädiatrische Stoffwechselstörungen, Sommerschool – Junge Stoffwechselmedizin
- „Keratoderma“, Singapur, World Congress of Dermatology (WCD)
- „Bench to bedside: Skin barrier diseases“, Online, European Society for Dermatological Research (ESDR)
- „Developing CRISP/Cas-Treatment for Keratoderma to Keratin-9-Mutation“, Berlin, European Academy of Dermatology and Venereology (EADV)
- „Hautbarriere und Genodermatosen“, Salzburg, Österreichische Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV)
- „Disrupted keratinocyte differentiation and increased chemokine and antimicrobial peptide expression in palmoplantar keratoderma due to keratin 9 mutation“, Wien Inflammatory Skin Disease Summit (ISDS)
- „Kinderdermatologie in der Praxis – mit Haut und Haar“, Wien, Niederösterreichische Ärztekammer
- Organisatorische und wissenschaftliche Zusammenarbeit mit der Arbeitsgemeinschaft „Pädiatrische Dermatologie“ und der Arbeitsgruppe für „Genetik und regenerative Medizin“ der Österreichischen Gesellschaft für Dermatologie und Venerologie (ÖGDV)

## Publikationen

- C Valette, N Jonca, J Fischer, J Pernin-Grandjean, C Granier Tournier, A Diociaiuti, I Neri, I Dreyfus, M Furman, K Giehl, A Wollenberg, S Mallet, L Martin, A Martin-Santiago, G Onnis, P Broue, S Leclerc-Mercier, M Schmuth, E Sprecher, R Gruber, K Suessmuth, E Bourrat, K Komlosi, S Hill, E A O'Toole, O Schischmanoff, F Caux, J Mazereeuw-Hautier (2023): A retrospective study on the liver toxicity of oral retinoids in Chanarin-Dorfman syndrome. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* S. 1237 – S1241
- O M Alakloby, F Almuqarrab, J Zschocke, M Schmuth, A Abdulkareem, K Alnutaifi, F Borgio, R Gruber, H C Hennies (2023): Filaggrin gene variants among Saudi patients with ichthyosis vulgaris. *BMC Med Genomics* S. 256
- Schmuth (2023) Orphan diseases – was ist neu? *Österreichische Ärztezeitung* S. 6 – 7
- A Pietrzak, M Schmuth. CHILD syndrom. *Orph 139*, orpha.net.
- J W Bauer, M Laimer, M Schmuth. Genodermatosen – Neue und zukünftige therapeutische Optionen (2023). *Skin deep* 01/2023 S. 8-11.
- B D Aevermann, J D Domizio, P Olah, F Saidoune, J M Armstrong, H Bachelez, J Barker, M Haniffa, V Julia, K Juul, J K Krishnaswamy, T Litman, I Parsons, K Y Sarin, M Schmuth, M Sierra, m Simpson, B Homey, C E M Griffiths, R H Scheuermann, M Gilliet (2023): Cross-Comparison of Inflammatory Skin Disease Transcriptomics Identifies PTEN as a Pathogenic Disease Classifier in Cutaneous Lupus Erythematosus (2024). *J Invest Dermatol.* S. 252 – 262
- AP Sachslehner, M Surbek, B Golabi, M Geiselhofer, K Jäger, C Hess, U Kuchler, R Gruber, L Eckhart (2023): Transglutaminase Activity Is Conserved in Stratified Epithelia and Skin Appendages of Mammals and Birds. *Int J Mol Sci.* S 2193
- I Gasslitter, B Kohlmaier B, B Schwaberger, R Gruber (2023): Erythroderma and epidermal blistering in a newborn. *Dermatologie (Heidelb.)* S 560 - 562