



21. SYMPOSIUM
der Arbeitsgemeinschaft
Klinische Genetik
in der Pädiatrie

23. - 25. Juni 2017 in Magdeburg

KLINISCHE GENETIK IM GEGENVERKEHR -
ZWISCHEN „FORWARD GENETICS“ UND
„REVERSE PHENOTYPING“

SPONSOREN

WIR DANKEN DEN SPONSOREN
FÜR DIE UNTERSTÜTZUNG DES
WISSENSCHAFTLICHEN PROGRAMMS.

BioMarin Deutschland GmbH 3000 €

Cenata GmbH 1500 €

SPONSOREN

Stand Mai 2017

SEHR GEEHRTE, LIEBE KOLLEGINNEN UND KOLLEGEN,

die neuen Sequenzierungstechnologien finden zunehmend Eingang in die Diagnostik und beginnen, die traditionelle Herangehensweise in der Klinischen Genetik von der Phänotypisierung zur gezielten Bestätigungsdiagnostik in Frage zu stellen. Gleichzeitig sind sie eine große Chance gerade für den klinischen Umgang mit den häufig pädiatrischen Patienten und ihren vielfältigen, seltenen genetischen Erkrankungen. Die Definition von Krankheitsfamilien mit überlappendem Phänotyp und gemeinsamem (patho.) genetischen Hintergrund gibt wichtige Impulse für eine bessere klinische Zuordnung, für das Verständnis von Pathomechanismen und zukünftig auch für innovative therapeutische Strategien.



Die Möglichkeiten einer diagnostischen Klärung auch ohne konkrete Verdachtsdiagnose führen zur Neubewertung des klinischen Spektrums

bekannter genetischer Entitäten. An den Stellen, wo genetische Laborbefunde und der klinische Phänotyp zusammentreffen, steht – auch wenn sich Herangehensweisen ändern – weiterhin die Klinische Genetik, deren Kompetenz nicht weniger gefragt ist. Diesen Entwicklungen und gegenläufigen Bewegungen will sich das Programm des Symposiums der Arbeitsgemeinschaft Klinische Genetik in der Pädiatrie in diesem Jahr stellen. Ein Vorsymposium soll die Möglichkeit bieten, die auch in der Klinischen Genetik immer wichtiger werdenden Werkzeuge der Informationstechnologie praktisch kennenzulernen.

Ich freue mich auf reges Interesse an unserer Veranstaltung, die sich gleichermaßen an genetisch interessierte Pädiatern wie an klinisch arbeitende Humangenetiker richtet, und darf Sie herzlich nach Magdeburg einladen.

Ihr



FREITAG, DEN 23.06.2017

VORSYMPOSIUM
10.00 UHR



ERÖFFNUNG DES VORSYMPIOSIUMS
„BIG DATA IN DER KLINISCHEN GENETIK“



Das Human Phenotype Ontology-Projekt (HPO; www.human-phenotype-ontology.org) stellt eine Ontologie zur Erfassung phänotypischer Auffälligkeiten bereit, womit die klinischen Auffälligkeiten von Patienten und Erkrankungen präzise und umfassend erfasst werden können. Die HPO erlaubt nicht nur eine verlässliche Informationsintegration aus diversen Datenbanken, sondern auch mathematische Ähnlichkeitsberechnung zwischen Patienten und/oder Krankheiten auf Basis der phänotypischen Profile. Somit bildet die HPO eine robuste Grundlage für differentialdiagnostische Anwendungen sowie für translationale Forschung und Priorisierungen von bislang unbekanntem Krankheitsgenen.

Im Kursteil zu diesem Thema werden wir an Beispiel-Fällen die Phänotypisierung anhand der HPO-Terminologie üben. Anschließend werden wir anhand der feature annotations eine Priorisierung von Differentialdiagnosen mit dem tool phenomizer vornehmen.

VORSYMPOSIUM
12.00-13.00 UHR



MITTAGSPAUSE,
BESUCH DER INDUSTRIEAUSSTELLUNG

**NEXT GENERATION PHENOTYPING – FACE2GENE ALS WERKZEUG
FÜR DIE ERKENNUNG FAZIALER SYNDROM-MERKMALE**

KURSLEITER: NICOLE FLEISCHER / PETER KRAWITZ

13.00 -14.30 UHR



Mit computergestützter Bildanalyse ist es möglich, die Gesichter von Patienten mit tausenden gelöster Fällen zu vergleichen und dadurch wichtige differentialdiagnostische Informationen zu gewinnen. In diesem Kurs werden wir die Grundlagen der automatischen Bilderkennung erklären und Einflußfaktoren wie Alter, ethnischen Hintergrund und Mimik diskutieren.

Anhand von Fallbeispielen der Teilnehmer werden wir den Umgang mit der Software Face2Gene erarbeiten. In den Standardeinstellungen der Software werden pro Testfall nur die 20 Syndrome mit der höchsten Ähnlichkeit angezeigt. Zur Vorbereitung der gestalt scores für alle verfügbaren Syndrome bitten wir Fotos (.jpeg oder .png) vorab zuzusenden (pedia@charite.de). Während des Kurses wird eine lokale Installation der Face2Gene Software zur Verfügung stehen.

VORSYMPOSIUM
14.30-15.00 UHR

KAFFEPAUSE,
BESUCH DER INDUSTRIEAUSSTELLUNG





Zur Beurteilung der vielen hundert Varianten, die im Kontext einer Exom-Sequenzierung erhoben werden, stehen mittlerweile eine Vielzahl von Scores für die Interpretation zur Verfügung. Diese enthalten Information von molekularer, statistischer und phänotypischer Ebene.

Wie ist jedoch die optimale Interpretation all jener Scores in der Zusammenschau? Diese Frage untersuchen wir in der PEDIA Studie mittels der Ansätze des Machine Learning. In dieser Übung wollen wir die theoretischen Grundlagen des PEDIA-Scoring Approaches erläutern und anhand von Fallbeispielen üben, wie er sich in die Exom-Auswertung integrieren lässt. Kursteilnehmer können gerne eigene Exom-Fälle zur Analyse mitbringen, werden jedoch gebeten die .vcf files zur Vorbereitung an pedia@charite.de zu schicken.

VORSYMPOSIUM
16.30-17.00 UHR

VORSTANDSSITZUNG



**8.30 UHR**

Eröffnung des
Symposiums



Martin Zenker

**8.30 - 10.00**

Thema:
Krebsdisposition
und Mosaik

Vorsitz:
Denise Horn

Krebsprädispositionssyndrome
bei Kindern und Jugendlichen
Christian Kratz

Mutationen im PIK3-AKT-Signal-
weg bei Mosaikerkrankungen
Ilse Wieland

Spektrum und Therapiemöglichkeiten
bei Gefäßmalformationen
Walter Wohlgemuth



10.00 - 10.30

Kaffeepause,
Besuch der
Industrieaus-
stellung



10.30 - 12.00

Thema:
Syndrom-
Familien

Vorsitz:
Ina Schanze

RASopathien und Mosaik-RASopathien
Martin Zenker

Facetten des CHARGE-/Kabuki-
Syndrom-Spektrums
Bernd Wollnik

KEOPS-Komplex-Erkrankungen und syn-
dromale nephrotische Glomerulopathien
Denny Schanze



12.00 - 13.00

Mittagspause,
Besuch der
Industrieaus-
stellung



13.00 - 14.30

Thema:
Syndrom-
Familien

Vorsitz:
Ilse Wieland

GPI-Anker-Synthesestörungen:
Ursache eines klinischen Spektrums
von Fehlbildungen, Epilepsie und
Entwicklungsstörung
Denise Horn

Nuclear factor 1-assoziierte Erkrankungen
Ina Schanze

NOTCH1-Signalweg-Erkrankungen –
Neues zum Adams-Oliver-Syndrom
Maja Sukalo, Martin Zenker



14.30 - 15.00

Kaffeepause,
Besuch der
Industrieaus-
stellung



15.00 - 16.00

Freie Vorträge
4 x 15 min
(10 min Vortrag,
5 min Diskussion)
für Beiträge aus
Abstracts der
Teilnehmer

Vorsitz:
Oliver Bartsch

16.15

Mitglieder-
versammlung

19.00

Gesellschafts-
abend in der
Sichtbar





8.30 - 10.00



Thema:
**Genetische
Aspekte bei
häufigeren
klinischen
Fragestellungen
in der Pädiatrie**



Vorsitz:
Martin Zenker

Angeborene Fehlbildungen in Sachsen-Anhalt –
Trendwende durch Wende?

Anke Reißmann

Praxisrelevante genetische Diagnostik
bei ZNS-Fehlbildungen

Natalia DiDonato

Hypoglykämie des Neugeborenen - Differentialdiagnose
und Therapie beim kongenitalen Hyperinsulinismus

Klaus Mohnike, Susann Empting



10.00 - 11.30

**Thema:
Genetische
Aspekte bei
häufigeren
klinischen
Fragestellungen
in der Pädiatrie**

*Vorsitz:
Ilse Wieland*

**Epilepsie und Genetik:
Ätiologie, Klassifikation und
therapeutische Konsequenzen**
Axel Panzer

**Stellenwert der Exom-Sequenzierung
in der genetischen Abklärung
mentaler Retardierung**
Rami Abou Jamra



11.30 - 12.30



Freie Vorträge
4 x 15 min
(10 min Vortrag,
5 min Diskussi-
on) für Beiträge
aus Abstracts
der Teilnehmer



Vorsitz:
Peter Meinecke

12.30

Mittagessen



REFERENTEN

*PD Dr. med. Rami Abou Jamra
Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum Leipzig*

*Dr.med. Nataliya Di Donato
Institut für Klinische Genetik
Medizinische Fakultät Carl
Gustav Carus
Technische Universität
Dresden*

*Prof. Dr. med. Denise Horn
Institut für Medizinische
Genetik der Charité -
Universitätsmedizin Berlin*

*Prof. Dr. med. Christian Kratz
Klinik für Pädiatrische
Hämatologie und Onkologie
Zentrum für Kinderheilkunde
und Jugendmedizin
Medizinische Hochschule
Hannover*

*Dr. rer. nat. Sebastian Köhler
NeuroCure Cluster of
Excellence
Charité - Universitätsmedizin
Berlin*

*Dr. med. Axel Panzer
Epilepsiezentrum /
Neuropädiatrie, DRK Kliniken
Berlin / Westend*

*PD Dr. med. Peter Krawitz
Dipl. Phys., Institut für
Medizinische Genetik der
Charité - Universitätsmedizin
Berlin*

*Dr. med. Anke Reißmann
Fehlbildungs-Monitoring
Sachsen-Anhalt*



*Dr. rer. nat. Denny Schanze
Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum
Magdeburg*

*Dr. med. Ina Schanze
Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum
Magdeburg*

*Dr. rer. nat. Maja Sukalo
Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum
Magdeburg*

*Prof. Dr. med. Bernd Wollnik
Institut für Humangenetik
Universitätsmedizin Göttingen*

*Prof. Dr. rer. nat. Ilse Wieland
Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum
Magdeburg*

*Prof. Dr. med. Walter
Wohlgemuth,
Universitätsklinik
und Poliklinik für
Diagnostische Radiologie,
Universitätsklinikum Halle*

*Prof. Dr. med. Martin Zenker
Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum
Magdeburg*

Zertifizierung:

Die Fortbildungspunkte sind bei der Ärztekammer Sachsen-Anhalt beantragt.

Tagungsort:

*Roncalli-Haus e.V.
Max-Josef-Metzger-Str. 12/13
39104 Magdeburg
Tel.: 0391- 596 1400
Fax: 0391- 596 1440*

Wissenschaftliche

Organisation:

Prof. Dr. med. Martin Zenker

*Direktor des Instituts für
Humangenetik
Otto-von-Guericke-Universität
Magdeburg
Leipziger Str. 44
39120 Magdeburg
Tel.: 0391- 67-15062
Fax: 0391- 67-15066
E-Mail: ihg@med.ovgu.de*

Tagungsorganisation:

Projektleitung:

Friederike Costa

*MDKK Mitteldeutsche
Kommunikations- und
Kongressgesellschaft mbH
Schleiufer 39
D-39104 Magdeburg
Telefon: 0391 - 5353 9282
Fax: 0391 - 5353 9281
E-Mail: costa@mdkk.de*



Online Anmeldung unter
mdkk.de/popup/agkg-anmeldung



Tagungsgebühren:

<i>Vorsymposium und Symposium für Mitglieder</i>	180,-€
<i>Symposium für Mitglieder</i>	100,-€
<i>Vorsymposium und Symposium für Nicht-Mitglieder</i>	200,-€
<i>Symposium für Nicht-Mitglieder</i>	120,-€

*Studenten: Eintritt frei, nur für das Symposium
(gegen Vorlage des Studentenausweises und Anmeldung)*

Achtung: Bei Anmeldung nach dem 21.06.2017 erhöhen sich die Preise um 10,-€

*Abendveranstaltung am 24.06.2017: 40,-€ inkl. Speisen und Getränke
Nach einer schriftlichen Anmeldung erhalten Sie eine Rechnung über die Teilnahmegebühr.*

ABENDVER- ANSTALTUNG

SAMSTAG, DER 24.06.2017

Die Abendveranstaltung findet am 24.06.2017 ab 19.00 Uhr in der „Sichtbar“ (Otto-von-Guericke-Str. 86a, 39104 Magdeburg) statt. Bei einem Grillbuffet über den Dächern von Magdeburg können Sie mit Kolleginnen und Kollegen angenehme Gespräche führen und den ersten Kongresstag ausklingen lassen.

Die Kosten für die Abendveranstaltung betragen inkl. Speisen und Getränke 40 Euro und sind vorab buchbar oder an der Tagungskasse in bar zu entrichten.

Da das Platzangebot begrenzt ist, wird um Anmeldung gebeten.



Übernachtung:

Motel One

Dompl. 5

39104 Magdeburg

Tel.: 0391 5555450

www.motel-one.com

Maritim Hotel Magdeburg

Otto-von-Guericke-Straße 87

39104 Magdeburg

Tel.: 0391 59490

reservierung.mag@maritim.de

Roncalli-Haus

(Passwort: AGKGP-Tagung)

Wir bitten Sie, die Reservierung persönlich vorzunehmen.



Kosten:

EZ ohne Frühstück 69,- €

EZ inkl. Frühstück 103,- €

DZ inkl. Frühstück 141,- €

EZ inkl. Frühstück 55,- €



FREIE VORTRÄGE

Die Anmeldung für freie Vorträge ist bis zum 09.06.2017 an Costa@mdkk.de zu senden.

Wir bitten Sie uns folgende Informationen dazu mitzuteilen:
Titel des Vortrags, Titel/Name/ Vorname/ des Referenten, Institution und
kurze Zusammenfassung (600 Zeichen).

FAX-ANMELDUNG

0391 / 53 53 92 81
oder auf www.mdck.de



Titel, Name, Vorname (Bitte in Druckschrift ausfüllen)

Institut/Klinik

Adresse (Straße, Hausnr., PLZ, Ort)

E-Mail

Ich möchte teilnehmen:

- | | |
|---|--|
| <input type="radio"/> Vorsymposium und Symposium für Mitglieder | <input type="radio"/> Symposium für Mitglieder |
| <input type="radio"/> Vorsymposium und Symposium für Nicht-Mitglieder | <input type="radio"/> Symposium für Nicht-Mitglieder |
| <input type="radio"/> Abendveranstaltung am 24.06.2017 für 40,-€ inkl. Speisen und Getränke | |

Studenten:

- Eintritt für das Symposium frei (gegen Vorlage des Studentenausweises und Anmeldung)

Tagungsgebühren:

	Vorsymposium und Symposium	Symposium
für Mitglieder	180,-€	100,-€
für Nichtmitglieder	200,-€	120,-€

Studenten: nach Vorlage des Studentenausweises und einer Anmeldung Eintritt frei

Achtung: Bei Anmeldung nach dem 21.06.2017 erhöhen sich die Preise um 10,-€

Teilnehmerbestimmungen

Nach Eingang der Anmeldung erhalten Sie eine Rechnung. Bitte teilen Sie uns eine eventuell abweichende Rechnungsanschrift mit. Eine Stornierung der Teilnahme ist schriftlich und bis vier Wochen vor Veranstaltungsbeginn kostenlos möglich, danach wird die Hälfte des Teilnehmerbeitrages erhoben. Bei Nichterscheinen oder Stornierung weniger als eine Woche vor Veranstaltung wird der gesamte Teilnehmerbeitrag fällig. Eine Übertragung der Teilnahme an andere ist jederzeit möglich. Programmänderungen aus aktuellem Anlass behält sich der Veranstalter vor. Unser Unternehmen behandelt alle personenbezogenen Daten nach den Vorgaben des 4. Bundesdatenschutzgesetzes. Für Ihre Anmeldung zum o.g. Kongress ist das Erheben, Speichern und Verarbeiten Ihrer persönlichen Daten unumgänglich. Dies geschieht ausschließlich zum Zweck der Organisation und Durchführung der Veranstaltung. Ihre Daten werden nur an Dritte weitergegeben, die direkt in den Kongressablauf involviert sind und wenn der organisatorische Ablauf dies erforderlich macht. Mit der Angabe Ihrer Daten geben Sie Ihr Einverständnis, in Zukunft Informationsmaterial zu Folge- und themenverwandten Veranstaltungen per E-Mail oder Post zu erhalten. Die Einverständniserklärung kann jederzeit schriftlich widerrufen werden an: MDCK GmbH, Schleiufer 39, 39104 Magdeburg oder sekretariat@mdck.de oder sekretariat@mdck.de

Datum / Unterschrift / Stempel