

# 21. Symposium der Arbeitsgemeinschaft Klinische Genetik in der Pädiatrie

23.-25. Juni 2017 in Magdeburg

Klinische Genetik zwischen „Forward Genetics“  
und „Reverse Phenotyping“

## Programm

Freitag, den 23.06.2017

10.00 – 16:00 Uhr Vorsymposium „Big Data in der Klinischen Genetik“  
Wie unterstützt die Informationstechnologie die Diagnosestellung bei seltenen  
genetischen Erkrankungen? – Ein Seminar mit praktischen Übungen

Themen:

- .Computational Phenotyping
- .Automatische Erkennung fazialer Syndrom-Merkmale in der Klinik  
und Forschung
- .Klassifikation von genetischen Varianten
- .Fallübungen

.Kursleiter: Peter Krawitz, Sebastian Köhler, Nicole Fleischer

*Das genaue Programm des Vorsymposiums wird noch  
bekanntgegeben. Die Teilnehmerzahl ist begrenzt. Gesonderte  
Anmeldung erforderlich.*

16.30-17.00 Uhr Vorstandssitzung

**Samstag, den 24.06.2017**

**8.30-10.00 Uhr Thema: Krebsdisposition und Mosaik**

- . Krebsdispositions-Syndrome bei kindlichen Tumorerkrankungen (Christian Kratz)
- . Mutationen im PIK3-AKT-Signalweg bei Mosaikerkrankungen (Ilse Wieland)
- . Spektrum und Therapiemöglichkeiten bei Gefäßmalformationen (Walter Wohlgemuth)

**10.00-10.30 Uhr Kaffeepause, Besuch der Industrieausstellung**

**10.30 -12.00 Uhr Thema: Syndrom-Familien**

- . RASopathien und Mosaik-RASopathien (Martin Zenker)
- . Facetten des CHARGE-/Kabuki-Syndrom-Spektrums (Bernd Wollnik)
- . KEOPS-Komplex-Erkrankungen und syndromale nephrotische Glomerulopathien (Denny Schanze)

**12.00-13.00 Uhr Mittagspause, Besuch der Industrieausstellung**

**13.00-14.30 Uhr Thema: Syndrom-Familien**

- . 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 Uhr Kaffeepause, Besuch der Industrieausstellung**

**15.00-16.00 Uhr Freie Vorträge**

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

**16.15 Uhr Mitgliederversammlung**

**ca. 19.00 Uhr Gesellschaftsabend**

**Sonntag, den 25.06.2017**

**8.30-10.00 Uhr Thema: Genetische Aspekte bei häufigeren klinischen Fragestellungen in der Pädiatrie**

- . 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)**

**10.00-10.30 Uhr Kaffeepause, Besuch der Industrieausstellung**

**10.30 -11.30 Uhr Thema: Genetische Aspekte bei häufigeren klinischen Fragestellungen in der Pädiatrie**

- . Genetische Aspekte bei Epilepsie im Kindesalter (NN)**
- . Stellenwert der Exom-Sequenzierung in der genetischen Abklärung mentaler Retardierung (Rami Abou-Jamra)**

**11.30 -12.30 Uhr Freie Vorträge**

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

**12.30 Uhr Mittagessen / Lunchpakete**

**Der Programmablauf ist vorläufig (Stand 09.03.2017) – Änderungen vorbehalten**

## Referentenliste (vorläufig):

- . 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, CBCB, Charité Berlin
- . PD Dr. med. Peter Krawitz, Dipl. Phys., Institut für Medizinische Genetik der Charité - Universitätsmedizin Berlin
- . Prof. Dr. med. Klaus Mohnike, Susann Empting, Universitätskinderklinik Magdeburg
- . 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, Institut für Humangenetik der 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:

Zertifizierung als ärztliche Fortbildungsveranstaltung wird 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.: +49-(0)391-67-15062

Fax: +49-(0)391-67-15066

E-Mail: ihg@med.ovgu.de

**Tagungsorganisation:**

MDKK Mitteldeutsche Kommunikations- und Kongressgesellschaft mbH  
Schleiufer 39, D-39104 Magdeburg  
Telefon: +49 (0)391 - 53 53 92 82  
Telefax: +49 (0)391 - 53 53 92 81  
Projektleitung: Friederike Costa  
E-Mail: [costa@mdkk.de](mailto:costa@mdkk.de)

**Tagungsgebühren:**

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

Studenten: Eintritt frei (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.

**Abendveranstaltung:**

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 buchbar oder an der Tagungskasse in bar zu entrichten.

Da das Platzangebot begrenzt ist, wird um Anmeldung gebeten.

**Übernachtungsmöglichkeiten:**Motel one

Dompl. 5	Kosten: EZ ohne Frühstück	59,- €
39104 Magdeburg	DZ ohne Frühstück	69,- €
Tel.: 0391 555450		
<a href="http://www.motel-one.com">www.motel-one.com</a>		

Maritim Hotel Magdeburg

Otto-von-Guericke-Straße 87	Kosten: EZ inkl. Frühstück	103,- €
39104 Magdeburg	DZ inkl. Frühstück	141,- €
Tel.: 0391 59490		
<a href="mailto:reservierung.mag@maritim.de">reservierung.mag@maritim.de</a>		

Wir bitten Sie die Reservierung persönlich vorzunehmen.