



# Akademie Humangenetik

eine Einrichtung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik  
in Zusammenarbeit mit der Bayerischen Landesärztekammer,  
Akademie für ärztliche Fortbildung

## Jahresprogramm 2008

Die Akademie Humangenetik ist eine von der bayerischen Landesärztekammer (BLÄK) akkreditierte Fortbildungseinrichtung. Damit ist sie zur Vergabe von Fortbildungspunkten für eigene Veranstaltungen berechtigt, die von allen Landesärztekammern im Zuge der gegenseitigen Anerkennung der Akkreditierung anerkannt werden.

Die Akademie Humangenetik erteilt die Fortbildungspunkte auf dem Hintergrund der derzeit gültigen Kriterien für die Vergabe von Punktwerten.

Unsere Fortbildungskurse werden auch von der Österreichischen Akademie der Ärzte anerkannt, da die BLÄK mit dieser einen Kooperationsvertrag zur gegenseitigen Anerkennung der anrechenbaren Fortbildungspunkte geschlossen hat.

**Zur besseren Planung bitten wir Sie  
um frühzeitige Anmeldung**

[www.akademie-humangenetik.de](http://www.akademie-humangenetik.de)

# Array-CGH in der Diagnostik

## Anwendung, Analyse, Interpretation, Verifizierung und Befunderstellung in der Praxis

### K46-08

#### Dozenten

Dr. rer. nat. Holger Tönnies, Institut für Humangenetik, Kiel  
Dr. rer. nat. Eva Klopocki, Institut für Medizinische Genetik, Charité, Berlin

#### Lerninhalte

Die Array CGH Technologie hält zunehmend Einzug in die zytogenetische Routinediagnostik. Eine Vielzahl verschiedener Array Plattformen sowie die recht hohen Experimentkosten machen die Entscheidung, welche Plattform die richtige für spezielle Fragestellungen ist, ohne tieferen Einblick schwierig. Zudem existieren bisher in Deutschland keine Leitlinien bezüglich der Durchführung, der Auswertepaxis und Dokumentation von Array Experimenten in der Praxis. Zur Verifizierung auffälliger Array Befunde stehen außerdem verschiedene Methoden zur Verfügung, die im einzelnen Labor nicht immer *a priori* etabliert sind. Die ISCN-Literatur bezüglich der Darstellung von Array Ergebnissen befindet sich ebenfalls noch in der praktischen Testphase und wird sicher in naher Zukunft anwendungsfreundlicher modifiziert. In diesem eintägigen Workshop (es wird keine Hybridisierung von Arrays stattfinden!) werden den Teilnehmern zunächst die Vor- und Nachteile der verschiedenen Array Plattformen vorgestellt, um anschließend näher auf die eigentliche Anwendung und vor allem Auswertung/Interpretation der Array Ergebnisse einzugehen. Hierzu gehört neben grundlegenden Kenntnissen der Auswertesoftware auch die sichere Anwendung von internetunterstützten Datenbanken wie Ensembl, UCSC, Decipher etc. Die verschiedenen Verifizierungsmethoden sollen ebenso vorgestellt werden wie ein verständliches Befundformat unter Berücksichtigung der aktuellen ISCN-Nomenklatur.

#### Zielgruppe

Der eintägige Workshop wendet sich an zytogenetisch und molekularzytogenetisch tätige und interessierte Ärzte/Ärztinnen, Naturwissenschaftler/innen in der Humangenetik, die vor der Entscheidung stehen bzw. schon damit begonnen haben, die Array CGH in ihrem Labor/ ihrer Praxis zu etablieren.

#### Zeit

Samstag, 13.09.2008 10.00 – 17:00 Uhr

#### Veranstaltungsort

Novotel, Würzburg

#### Unterbringung

Unterbringungsmöglichkeit besteht z.B. im Novotel (direkt im Zentrum von Würzburg) am Freitag den 12.09.2008. Die Kosten für Einzelzimmer incl. Frühstück 96 Euro sind nicht in den Kursgebühren enthalten. Zur Bestellung von Übernachtungsmöglichkeiten wenden Sie sich bitte erst nach der Kursbestätigung durch die Akademie Humangenetik direkt an das Novotel unter dem Stichwort „GfH-Kurs\_Array“ unter: H5362-SL@accor.com

#### Kursgebühren

Tarifgruppe	Frühbuchertarif (bis 30.07.2008)	Spätbuchertarif (ab 01.08.)
Mitglieder GfH, BVDH, ÖGH, SGMG	196 €	246 €
Nichtmitglieder	226 €	276 €

Die Gebühren beinhalten die Kosten für Kursmaterial und die Verpflegung (Kaffeepausen und Mittagessen). Getränke beim Mittagessen sind selbst zu begleichen.

#### Anmeldung

Online-Anmeldung  
[www.akademie-humangenetik.de](http://www.akademie-humangenetik.de)

oder schriftlich an:  
Akademie Humangenetik  
GfH-Geschäftsstelle  
Inselkammerstr. 5  
82008 München-Unterhaching

**Deadline: 30.07.2008 Frühbucher  
ab 01.08.2008 Spätbucher  
Der Kurs kann nur bei ausreichender Teilnehmerzahl stattfinden (min. 16, max. 20 Teilnehmer).  
Eine Mitteilung, ob dieser Kurs stattfindet, erhalten Sie am 11.08.2008**

**Bitte melden Sie sich für diesen Kurs frühzeitig an, um allen Beteiligten Planungssicherheit zu geben.**

2008 | 10.-11. Oktober, Würzburg

## Fortbildungsschwerpunkt: Gynäkologie und Genetik

# Genetische Aspekte der Ovarialinsuffizienz

**K42-08**

### Dozenten

Prof. Dr. Peter Wieacker, Institut für Humangenetik, Münster

### Lerninhalte

1. Grundlagen der Geschlechtsdifferenzierung
2. Endokrinologische Aspekte der Ovarialfunktion
3. Gonadendysgenesien
4. Prämatüre Ovarialinsuffizienz
5. Störungen der Steroidhormonsynthese
6. Hypogonadotroper Hypogonadismus
7. Polyzystische Ovarien
8. Syndromale Formen der Ovarialinsuffizienz
9. [Genetische Aspekte der Endometriose](#)

### Zielgruppe

Humangenetik, Gynäkologie und Reproduktionsmedizin

### Zeit

Freitag, 10.10. 14.00 - 19.00 Uhr

Samstag, 11.10. 9.00 - 15.30 Uhr

### Veranstaltungsort

Novotel, Würzburg

### Unterbringung

Unterbringungsmöglichkeit besteht z.B. im Novotel (direkt im Zentrum von Würzburg) am Freitag den 10.11.2008. Die Kosten für Einzelzimmer incl. Frühstück 96 Euro sind nicht in den Kursgebühren enthalten; Zur Bestellung von Übernachtungsmöglichkeiten wenden Sie sich bitte erst nach der Kursbestätigung durch die Akademie Humangenetik direkt an das Novotel unter dem Stichwort „GfH-Kurs\_Gyn“ unter: H5362-SL@accor.com

### Kursgebühren

Tarifgruppe	Frühbuchertarif (bis 25.8.2008)	Spätbuchertarif (ab 26.8. bis 8.9.2008)
Mitglieder GfH, BVDH, ÖGH, SGMG	270 €	320 €
Nichtmitglieder	330 €	380 €

Die Gebühren beinhalten die Kosten für Kursmaterial und die Verpflegung (Kaffeepausen, Abendessen am Freitag und Mittagessen am Samstag). Getränke beim Abend- und Mittagessen sind selbst zu begleichen.

### Anmeldung

Online-Anmeldung

[www.akademie-humangenetik.de](http://www.akademie-humangenetik.de)

oder schriftlich an:

Akademie Humangenetik

GfH-Geschäftsstelle

Inselkammerstr. 5

82008 München-Unterhaching

**Deadline: 25.8.2008 Frühbucher**

**8.9.2008 Spätbucher**

**Der Kurs kann nur bei ausreichender Teilnehmerzahl stattfinden (min. ≥ 16 Teilnehmer).**

**Eine Mitteilung, ob dieser Kurs stattfindet, erhalten Sie am 9.9.2008**

**Bitte melden Sie sich für diesen Kurs frühzeitig an, um allen Beteiligten Planungssicherheit zu geben.**

## Syndrom-Kurs

# Genetik, Klinik und Behandlung nichtsyndromaler und syndromaler Kraniosynostosen

**K41-08**

### Dozenten:

Dr. Wolfram Kress, Institut für Humangenetik, Würzburg  
Prof. Dr. Hartmut Collmann, Pädiatrische Neurochirurgie, Würzburg

### Lerninhalte

Kraniosynostosen sind eine relativ häufige Ursache (Inzidenz 1:2000-1:3000) für angeborene Deformitäten des Schädels. Grob 30% haben einen autosomal dominanten Erbgang und werden meist auch als syndromal bezeichnet, da sie in der Regel nicht monosymptomatisch sind. Inzwischen sind die Grenzen jedoch fließend. Die differential-diagnostische Abgrenzung zu erworbenen Schädeldeformitäten oder solcher ohne primäre Nahtbeteiligung ist aus Behandlungsgründen wichtig. Das Hauptthema soll die molekulare Genetik bekannter Kraniosynostose-Syndrome, deren komplexe Symptomatik und Behandlung sein. Die Problematik nicht syndromaler Kraniosynostosen wird berücksichtigt.

### Zielgruppe

Ärzte der Fachgebiete Humangenetik, Innere Medizin, Chirurgie, Kinder- und Jugendheilkunde

### Zeit

Freitag, 24.10. 14.00 - 19.00 Uhr  
Samstag, 25.10. 9.00 - 15.30 Uhr

### Veranstaltungsort

Novotel, Würzburg

### Unterbringung

Unterbringungsmöglichkeit besteht im Novotel (direkt im Zentrum von Würzburg) am Freitag den 20.6.2008. Die Kosten für Einzelzimmer incl. Frühstück 96 Euro sind nicht in den Kursgebühren enthalten; Zur Bestellung von Übernachtungsmöglichkeiten wenden Sie sich bitte **erst nach der Kursbestätigung** durch die Akademie Humangenetik direkt an das Novotel unter dem Stichwort „GfH-Kurs\_Kranio“ unter: H5362-SL@accor.com

### Kursgebühren

Tarifgruppe	Frühbuchertarif (bis 26.8.2008)	Spätbuchertarif (ab 27.8. bis 11.9.2008)
Mitglieder GfH, BVDH, ÖGH, SGMG	270 €	320 €
Nichtmitglieder	330 €	380 €

Die Gebühren beinhalten die Kosten für Kursmaterial und die Verpflegung (Kaffeepausen, Abendessen am Freitag und Mittagessen am Samstag) Getränke beim Abend- und Mittagessen sind selbst zu begleichen.

### Anmeldung

Online-Anmeldung  
[www.akademie-humangenetik.de](http://www.akademie-humangenetik.de)

oder schriftlich an:  
Akademie Humangenetik  
GfH-Geschäftsstelle  
Inselkammerstr. 5  
82008 München-Unterhaching

**Deadline: 26.8.2008 Frühbucher  
11.9.2008 Spätbucher**

**Der Kurs kann nur bei ausreichender Teilnehmerzahl stattfinden (min. ≥ 16 Teilnehmer).  
Eine Mitteilung, ob dieser Kurs stattfindet, erhalten Sie am 12.9.2008**

**Bitte melden Sie sich für diesen Kurs frühzeitig an, um allen Beteiligten Planungssicherheit zu geben.**

## Syndrom-Kurs

# Genetik und Differentialdiagnostik erblicher Hörstörungen

### K43-08

#### Dozenten:

Prof. Dr. Christian Kubisch, Institut für Humangenetik, Köln  
PD Dr. Dagmar Wieczorek, Institut für Humangenetik, Essen  
Dr. Bernd Wollnik, Institut für Humangenetik, Köln

#### Lerninhalte

Im Rahmen des Kurses sollen klinisch-genetische und molekulargenetische Grundlagen von nicht-syndromalen und relevanten syndromalen Hörstörungen systematisch vermittelt werden. Themen werden z. B. sein:

- Anatomische, physiologische und klinische Grundlagen des Hörens und von Hörstörungen
- Differentialdiagnostik nicht-syndromaler Hörstörungen (z. B. aufgrund typischer Audiogrammbefunde, Krankheitsbeginn, Progression etc.)
- Übersicht über die bisher bekannten Gene autosomal dominanter, autosomal rezessiver, X-chromosomaler und mitochondrialer „Taubheits“-Gene
- Klinische und molekulargenetische Differentialdiagnostik ausgewählter syndromaler Hörstörungen ohne offensichtliche morphologische Auffälligkeiten (z. B. Usher-Syndrom, Jervell-Lange-Nielsen-Syndrom, Pendred-Syndrom etc.)
- Klinische und molekulargenetische Differentialdiagnostik ausgewählter syndromaler Hörstörungen mit zusätzlichen morphologischen Auffälligkeiten (z. B. CHARGE-Syndrom, Waardenburg-Syndrom, BOR-Syndrom, OAV-Spektrum/Goldenhar-Syndrom etc.)
- Überlappung zwischen bestimmten syndromalen und nicht-syndromalen Hörstörungen
- Indikation und Aussagekraft molekulargenetischer Untersuchungen bezüglich erblicher Hörstörungen

Die Teilnehmer werden eingeladen, interessante gelöste bzw. ungelöste Fälle vorzustellen; die entsprechenden Unterlagen sollten vorher bei den Dozenten eingereicht werden.

#### Zielgruppe

Ärzte der Fachgebiete Humangenetik, Innere Medizin, HNO

#### Zeit

Freitag, 21.11. 13.00 - 17.00 Uhr  
Samstag, 22.11. 9.00 - 15.30 Uhr

#### Veranstaltungsort

Novotel, Würzburg

#### Unterbringung

Unterbringungsmöglichkeit besteht z.B. im Novotel (direkt im Zentrum von Würzburg) am Freitag den 21.11.2008. Die Kosten für Einzelzimmer incl. Frühstück 96 Euro sind nicht in den Kursgebühren enthalten; Zur Bestellung von Übernachtungsmöglichkeiten wenden Sie sich bitte erst nach der Kursbestätigung durch die Akademie Humangenetik direkt an das Novotel unter dem Stichwort „GfH-Kurs\_Hörstörungen“ unter H5362-SL@accor.com

#### Kursgebühren

Tarifgruppe	Frühbuchertarif (bis 29.9.2008)	Spätbuchertarif (ab 30.9. bis 13.10.2008)
Mitglieder GfH, BVDH, ÖGH, SGMG	270 €	320 €
Nichtmitglieder	330 €	380 €

Die Gebühren beinhalten die Kosten für Kursmaterial und die Verpflegung (Kaffepausen, Abendessen am Freitag und Mittagessen am Samstag). Getränke beim Abend- und Mittagessen sind selbst zu begleichen.

#### Anmeldung

Online-Anmeldung  
[www.akademie-humangenetik.de](http://www.akademie-humangenetik.de)

oder schriftlich an:  
Akademie Humangenetik  
GfH-Geschäftsstelle  
Inselkammerstr. 5  
82008 München-Unterhaching

**Deadline: 29.9.2008 Frühbucher  
13.10.2008 Spätbucher  
Der Kurs kann nur bei ausreichender Teilnehmerzahl stattfinden (min. ≥ 16 Teilnehmer).  
Eine Mitteilung, ob dieser Kurs stattfindet, erhalten Sie am 14.10.2008**

**Bitte melden Sie sich für diesen Kurs frühzeitig an, um allen Beteiligten Planungssicherheit zu geben.**