

HINWEISE

Tagungsort

Pränatal-Medizin München
Seminarraum
Aiblingerstraße 8, 80639 München

Tagungszeit

Mittwoch, 13. November 2019
16 - 19.30 Uhr

Organisation

Pränatal-Medizin München
Frauenärzte und Humangenetiker (MVZ)

Ärztliche Kursleitung

Priv.-Doz. Dr. med. Moneef Shoukier

Information

Frau Manuela Kraft
Pränatal-Medizin München
Lachnerstraße 20, 80639 München
Telefon: +49 89 13 07 44-31
Telefax: +49 89 13 07 44-98
kraft@praenatal-medizin.de
www.praenatal-medizin.de

Anmeldung

www.praenatal-medizin.de/seminare
bis zum 6. November 2019

Dieses Seminar ist gebührenfrei.

Bitte bringen Sie Ihre
CME-Zertifizierungskarte mit!

*Das Seminar Sprechstunde Genetik 2019
ist eine Veranstaltung der
Pränatal-Medizin München
ohne Sponsoren.*



www.praenatal-medizin.de

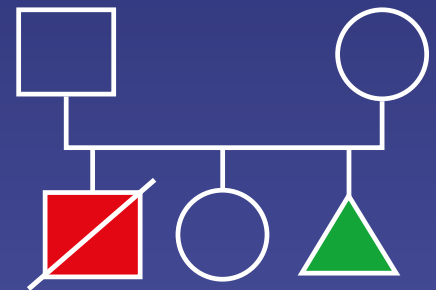


Sprechstunde Genetik

Klärung von Syndromen
Pränatal und bei Kindern

Mittwoch, 13. November 2019
16 - 19.30 Uhr

Seminarraum
Aiblingerstraße 8
Pränatal-Medizin München



VORWORT ABLAUF

Sprechstunde Genetik

Klärung von Syndromen
Pränatal und bei Kindern

13. November 2019

Die Wahrnehmung genetischer Fragestellungen wird heute in der frauenärztlichen Praxis oft verstellt durch die Untersuchung von zellfreien DNA-Fragmenten im mütterlichen Blut. „Die Genetik haben wir schon gemacht“, sagen dann die Patientinnen, wenn später Entwicklungsstörungen diagnostiziert werden. Die Ärztin und der Arzt sind auch bei NIPT verpflichtet, eine kundige Beratung vorzunehmen, vor dem Test! Und dabei sollten die genetischen Zusammenhänge auf dem Stand der Entwicklung bekannt sein.

Kinderärzte haben es da auch nicht leichter. Denn bei Entwicklungsauffälligkeit mit den Eltern eine genetische Fragestellung anzusprechen und schließlich ein Syndrom zu klären, erscheint vielen Ärztinnen und Ärzten schwierig und nicht wirklich hilfreich. Die Eltern sind in aller Regel sehr froh und entlastet, wenn sie die Bedingtheit der Entwicklung eines auffälligen Kindes endlich verstehen können.

Die „Sprechstunde Genetik“ soll in einer aktiven Gesprächsrunde Symptome, Diagnostik und Prognose ausgewählter Fälle klären und die Methodik und Inhalte verständlich machen. Kurze Vorträge zur Systematik ergänzen die „Sprechstunde“.

Nutzen Sie diese Gelegenheit!
Wir freuen uns auf Sie.

Pränatal-Medizin München

Frauenärzte und Humangenetiker (MVZ)

15.30 Uhr Kaffee im Foyer

16 Uhr Schwere Gedeihstörung beim kleinen Säugling durch Diarrhoe, bedingt durch einen **Enzymdefekt** in der **Triglyceridsynthese** erfolgreiche Behandlung möglich! (Mutation im DGAT1-Gen)
Cornelia Daumer-Haas

Erfolgreiche Therapie mit **Neurotransmitter** beim Kleinkind mit schwerer muskulärer Hypotonie (Mutation im TH-Gen)
Moneef Shoukier

Endlich eine Diagnose! Schwere Entwicklungsstörung, bedingt durch eine Mikrodeletion 5q14.3
Katja Gahle

Array-CGH in der pränatalen Diagnostik: CMA für alle!
Sabine Minderer

17.30 Uhr Pause und kollegialer Austausch

18 Uhr Wiederholung einer kongenitalen **Mikrozephalie** sonografischer Verdacht und Klärung nach CVS (Mutation im ASPM-Gen)
Niklas Hirschberger

Späte Diagnose einer **Tubulinopathie**, Beendigung der Schwangerschaft in der 32. Woche (Mutation im TUBA1A-Gen)
Karl-Philipp Gloning

Whole Exom Sequencing: Die nächste Entwicklung in der pränatalen Diagnostik?
Christoph Bagowski

Gynäkologische Tumore: Genetik als Schlüssel für die Entwicklung zielgerichteter Therapien
Moneef Shoukier

19.30 Uhr Apéro und kollegialer Austausch