

2008 | 21.-22. November, Würzburg

## 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.

**Emailadresse:** christian.kubisch@uk-koeln.de

#### 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

#### Ort

Würzburg

## Tagesablauf

### 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

Freitag, 21.11.2008

13.00 – 19.00 Uhr

13.00 – 13.15 Uhr	Begrüßung, Vorstellung des Programms, der Dozenten und Teilnehmer
13.15 - 14.15 Uhr	<b>Lecture I</b> Anatomische und physiologische Grundlagen des Hörens; Klassifikationen von Hörstörungen Dozent: Christian Kubisch
14.15 – 15.15 Uhr	<b>Lecture II</b> Differentialdiagnostik und molekulargenetische Optionen nicht-syndromaler Hörstörungen - Teil 1; bisher bekannte Gene für autosomal rezessive Formen Dozent: Bernd Wollnik
15.15 – 15.45 Uhr	<i>Kaffeepause</i>
15.45– 16.45 Uhr	<b>Lecture III</b> Differentialdiagnostik und molekulargenetische Optionen nicht-syndromaler Hörstörungen - Teil 2; bisher bekannte Gene für autosomal dominante, X-chromosomale und mitochondriale „Taubheits“-Gene Dozent: Christian Kubisch
16.45 – 18.30 Uhr	<b>Übungen/Beispiele zu Lecture I – III,</b> ungelöste oder gelöste Fälle der Teilnehmer
19.00 Uhr	<i>Abendessen</i>

## Tagesablauf

### Genetik und Differentialdiagnostik erblicher Hörstörungen

K43-08

Samstag, 22.11.2008

9.00 – 15.30 Uhr

9.00 – 10.00 Uhr	<b>Lecture IV</b> Klinische und molekulargenetische Differentialdiagnostik ausgewählter syndromaler Hörstörungen ohne offensichtliche morphologische Auffälligkeiten (z. B. Usher Syndrom, Jervell-Lange-Nielsen Syndrom, Pendred- Syndrom etc.) Dozent: Bernd Wollnik
10.00 – 11.00 Uhr	<b>Lecture V</b> Klinische und molekulargenetische Differentialdiagnostik ausgewählter syndromaler Hörstörungen mit zusätzlichen morphologischen Auffälligkeiten, Teil 1 Dozentin: Dagmar Wieczorek
11.00 – 11.30 Uhr	<i>Kaffeepause</i>
11.30 – 12.30 Uhr	<b>Lecture VI</b> Klinische und molekulargenetische Differentialdiagnostik ausgewählter syndromaler Hörstörungen mit zusätzlichen morphologischen Auffälligkeiten, Teil 2 Dozentin: Dagmar Wieczorek
12.30 – 13.30 Uhr	<i>Mittagessen</i>
13.30 – 14.45 Uhr	<b>Übungen/Beispiele zu Lecture IV – VI,</b> ggf. ungelöste oder gelöste Fälle der Teilnehmer
14.45 – 15.15 Uhr	<i>Kaffeepause</i>
15.15 – 15.30 Uhr	Evaluation
15.30 Uhr	Ende des Kurses