

K208-24 Pränatale Zytogenetik

09. bis 10. Februar 2024

Referenten

Dr. rer. nat. Birgitta Gläser, Dr. med. Sabine Hentze,
Dr. med. Ulrike Mau-Holzmann, Dr. rer. nat. Udo Koehler

AHG

Akademie
Humangenetik

Deutsche Gesellschaft
für Humangenetik e.V.

| Tagesstruktur | Thema | Referent/in |
|----------------|--|--|
| Freitag | | |
| 13:00–13:15 | Begrüßung / Vorstellung der Referenten/innen und Teilnehmer/innen | |
| 13:15–14:00 | Einheit 1: Überblick Pränataldiagnostik: Untersuchungsmaterial, Methoden, Indikation, Beratung | Ulrike Mau-Holzmann, Udo Koehler |
| 14:00–14:30 | Einheit 2: Kurzer Abriss der Embryonalentwicklung; Konsequenzen für die Diagnostik | Udo Koehler |
| 14:30–15:15 | Einheit 3: Pränatale Zytogenetik: Zellkultur, Metaphasen-Präparation, Chromosomenanalyse, S2k-Leitlinie, RiLiBÄK | Birgitta Gläser |
| 15:15–16:00 | Einheit 4: Chromosomenaberrationen: numerisch und strukturell, X-/Autosom-Translokation, Marker Fallkurzvorstellung | Birgitta Gläser |
| 16:00–16:30 | <i>Pause</i> | |
| 16:30–17:00 | Einheit 5: Pränataler Schnelltest Fallkurzvorstellung | Udo Koehler |
| 17:00–17:45 | Einheit 6: ISCN | Birgitta Gläser |
| 17:45–18:30 | Einheit 7: Der zytogenetische Befund in der PND und die humangenetische Beratung | Sabine Hentze |
| 18:30–19:15 | Einheit 8: Mosaik in der Pränataldiagnostik: Entstehung und diagnostisches Procedere Fallkurzvorstellung | Ulrike Mau-Holzmann |
| 19:15 | <i>gemeinsames Abendessen</i> | |
| Samstag | | |
| 8:30–09:15 | Einheit 9: Uniparentale Disomie – Mechanismen und klinische Bedeutung Fallkurzvorstellung | Ulrike Mau-Holzmann |
| 9:15–10:00 | Einheit 10: Pränatale Chromosomen-Microarray-Analyse, Datenbanken | Udo Koehler |
| 10:00–10:30 | Einheit 11: NIPT | Udo Koehler |
| 10:30–11:00 | <i>Pause</i> | |
| 11:00–11:45 | Einheit 12: Carrier-Screening und Präimplantationsdiagnostik | Udo Koehler |
| 12:00–13:00 | <i>Mittagessen</i> | Udo Koehler |
| 13:00–15:30 | Einheit 13: Besprechung der Fälle aus der Fallsammlung / Anforderung an die jeweilige Befunderstellung FAQs / Präanalytik / Trouble Shooting | Sabine Hentze Ulrike Mau-Holzmann Birgitta Gläser Udo Koehler |