



## Doppel-Workshop

Erfahrungsaustausch zur  
Molekularen Diagnostik in der Endokrinologie

Montag, den 24. Oktober 2011

Seminarraum des Diagnostikzentrums Hamburg-Lokstedt

22529 Hamburg, Grandweg 64

### Programm

- |                   |  |
|-------------------|--|
| 10.00 – 13.00 Uhr | Molekulare Diagnostik beim adrenogenitalem Syndrom (AGS – CYP21A2-Gen) <ul style="list-style-type: none"><li>• Überblick über die Ergebnisse der Ringversuche EMQN 2008 – 2010</li><li>• Alte methodische Probleme und neue Lösungen</li><li>• Überlappung und Abgrenzung des 21-Hydroxylase-Mangels zu ähnlichen Erkrankungen (Hyperandrogenämie, late-onset AGS)</li><li>• Interpretation und Befundung der Ergebnisse</li><li>• Interessante Fälle</li></ul>  |
| 13.00 – 14:00 Uhr | Mittagessen  |
| 14.00 – 17:00 Uhr | Molekulare Diagnostik bei multipler Endokriner Neoplasie Typ 2 (MEN 2 – RET-Gen) <ul style="list-style-type: none"><li>• Überblick über die Ergebnisse der Ringversuche EMQN 2008 – 2010</li><li>• Methodische Probleme und erforderlicher Umfang der Untersuchung</li><li>• SNPs oder milde Mutationen? Welche Varianten sind interpretationswürdig?</li><li>• Überlappung und Abgrenzung zu ähnlichen Syndromen wie multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN 1), Von Hippel Lindau, Phäochromocytom/Paragangliom SDH-Komplex)</li><li>• Interpretation und Befundung der Ergebnisse</li></ul> |

- Interessante Fälle

Moderation der Veranstaltung: Prof. Dr. Wolfgang Höppner

Der Workshop wird als moderierte Diskussionsveranstaltung durchgeführt. Die oben aufgeführten Programmpunkte sind nur Vorschläge für die Gliederung. Weitere Themenvorschläge sind willkommen, bevorzugt vorab als Email. Gegebenenfalls wird zum Beginn des Workshops eine aktualisierte Gliederung bekanntgegeben. Wer interessante Fälle aus seiner Praxis beisteuern möchte, sollte hierzu eine kurze Powerpoint-Präsentation (max. 5 Folien) vorbereiten und auf einem USB-Stick mitbringen. Mitglieder von Patientenorganisationen haben ihre Teilnahme angekündigt.

Für die Planung der Veranstaltung ist eine verbindliche Anmeldung über die Geschäftsstelle des BVDH bis zum 19. Oktober 2011 erforderlich.

**Veranstalter**

**BVDH e.V.** Berufsverband Deutscher  
Humangenetiker  
Linienstr. 127, 10115 Berlin

Email: [info@bvdh.de](mailto:info@bvdh.de)

Fax: 030- 5595 44 14

**Organisation**

keme e.V. – Verein zu Förderung der  
klinischen und Experimentellen  
Molekularen Endokrinologie  
Grandweg 64, 22529 Hamburg