

Workshop

Neue Genomik und Krankenversorgung

10. September 2012, 9.30 bis 17.00 Uhr

Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften
Jägerstr. 22/23, 10117 Berlin-Mitte, Einstein-Saal



Programm

- 9.30 – 9.45 Uhr **Hans-Hilger Ropers**
MPI für Molekulare Genetik, Berlin; Mitglied der IAG
Begrüßung und Moderation
- 9.45 – 10.15 Uhr **Eric Schulze-Bahr**
Universitätsklinikum Münster, Institut für Genetik von Herzerkrankungen; Mitglied im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE)
Einführung: Praxis und Probleme der Diagnostik und Krankenversorgung seltener, überwiegend genetisch bedingter Krankheiten (EURORDIS-Erhebung?)
- 10.15 – 10.45 Uhr **Markus Schülke-Gerstenfeld**
Charité Berlin, Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Neurologie
NGS-Techniken: status quo, neue Entwicklungen; targeted sequencing vs. WES vs. WGS; warum wir NGS-basierte diagnostische Tests brauchen
- 10.45 – 11.45 Uhr **Stephen Kingsmore** (invited lecture)
Children's Mercy Hospital, Kansas City
Rapid NGS-based diagnosis in the hospital; Carrier testing for recessive disorders?
- 11.45 – 12.15 Uhr **Diskussionsrunde zum Vormittag**
- 12.15 – 13.00 Uhr **Mittagspause**
- 13.00 – 13.30 Uhr **Olaf Rieß**
Medizinische Genetik und Zentrum für Seltene Erkrankungen, Tübingen
NGS als therapierelevante Technologie bei der somatischen und Keimbahnanalyse von Tumoren
- 13.30 – 14.00 Uhr **Thomas Wienker**
MPI für Molekulare Genetik, Berlin
Sensitivity/Specificity-Diskussion: Wie zuverlässig sind NGS-Daten?
- 14.00 – 14.30 Uhr **Evelin Schröck**
TU Dresden, Institut für Klinische Genetik
Wege zur Einführung der NGS in die Routine-Diagnostik – und Stolpersteine
- 14.30 – 15.00 Uhr **Kaffeepause**
- 15.00 – 15.30 Uhr **Peter Wieacker**
Universität Münster, Institut für Humangenetik
NGS bei Neugeborenen? Pränatale Genomsequenzierung?
- 15.30 – 16.00 Uhr **Daniela Steinberger**
bio.logis Zentrum für Humangenetik, Frankfurt am Main
Next generation methods and beyond: Nutzbarmachung gendiagnostischer Informationen – wie und für wen?
- 16.00 – 17.00 Uhr **Abschlussdiskussion: Was ist zu tun?**
(u.a. mit Beitrag von **Holger Tönnies**, Geschäftsführer der Gendiagnostik-Kommission am Robert-Koch-Institut, Berlin)