

Ausgabe 30.11.2015

Liebe GfH-Mitglieder, liebe Kolleginnen und Kollegen,

mit diesem Newsletter möchten wir Sie über aktuelle Aktivitäten unserer Kommissionen, Delegierten und unserer für die Fachgesellschaft aktiven Mitglieder sowie über die eigenen unermüdlichen Bemühungen als Vorstand informieren, neue Technologien auf den Weg zu bringen - eingebettet in Leitlinien, qualitätsgesichert und finanzierbar, für die Qualität unserer Arbeit zu werben und den hohen Bedarf an qualifizierter genetischer Beratung und Diagnostik sicherzustellen.



Wie immer sind wir offen für Ihre Anliegen, nehmen gerne Ihre Anregungen auf und freuen uns, Sie spätestens auf unserer Jahrestagung 2016 in Lübeck begrüßen zu dürfen.

Beste Grüße auch im Namen des GfH-Vorstandes

Ihr Klaus Zerres

Das Wichtigste vorweg:

Unter dem Motto "Einstürzende Neubauten" sah sich die GfH damit konfrontiert, den gewünschten Standort für unsere Jahrestagung 2016 aufzugeben und einen neuen zu suchen!

Denn: Der Konzertsaal der Musik- und Kongresshalle (MuK) Lübeck wurde aufgrund bautechnischer Mängel - die Decke droht unter ihrer Last einzustürzen - gesperrt. Damit musste 3 Monate vor Tagungsbeginn ein anderer passender Ort (für geschätzte 800 Teilnehmer) gefunden werden. Die Tagungspräsidentin Frau Prof. Gillessen-Kaesbach und unsere Geschäftsführerin Frau Dr. Scholz haben daraufhin kurzfristig ein neues Konzept entwickelt. Die Tagung wird jetzt im Hotel Hanseatischen Hof in Lübeck stattfinden, unweit von der herrlichen Lübecker Altstadt, zentral gelegen, gut erreichbar in einem schönen Hotelambiente.

Wir freuen uns, dass unsere Jahrestagung trotz dieser Widrigkeiten - zeitlich und örtlich - wie geplant vom 16.-18. März in Lübeck stattfinden kann.

Aufgrund dieser Umdisposition und den damit verbundenen organisatorischen Kraftakten werden wir die Abstractabgabefrist um eine Woche nach hinten verschieben.

Die neue Abstract-Deadline lautet: Dienstag, 8.12.2015 - 12:00 Uhr

Bedarfsplanung

Die vom Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) am 6.9.2012 beschlossene Zulassungssperre schreibt eine Bedarfsplanung für unser Fachgebiet auf dem Stand von 2012 fort. Dies wird den wachsenden Anforderungen an die Humangenetik nicht gerecht und beeinflusst gleichzeitig die Berufswahl, was für unser Fachgebiet nicht ohne Folgen bleiben wird. Die GfH wird sich in diese Diskussion aktiv einbringen. Wir danken Frau Prof. Hoffmann aus Halle und Herr Prof. Bartram aus Heidelberg, dass sie sich für die GfH dieser Thematik annehmen wollen.

DFG: Antrag auf Schwerpunktprogramm NGS

Die GfH begrüßt sehr, dass Prof. André Reis und Prof. Stefan Mundlos bei der DFG einen Antrag für ein Schwerpunktprogramm mit dem Titel „Whole Genome Sequencing in Genetic Disease“ eingereicht haben. Der Schwerpunkt des vorgeschlagenen Konzeptes liegt auf der Analyse und Interpretation der Daten aus Genomsequenzierungen von monogenen oder oligogenen Krankheiten, sowie generischen und grundlagenorientierten Projekten zum Verständnis der Biologie und Pathophysiologie nicht-kodierender Sequenzen. Auch rein bioinformatische sowie ethische Projekte sind vorgesehen. Derartige DFG-Aktivitäten sind äußerst kompetitiv, so dass wir nur die Daumen drücken können.

Wir danken den Koordinatoren sehr für Ihre Mühe. Vielleicht konnte die GfH durch ihre im Februar 2015 anberaumte Klausursitzung in Montabaur ein Stück hierzu beitragen, durch offene Diskussion und eine Vielzahl von Anregungen, dieses Projekt mitzuintitieren.

Indikationskriterien für eine Paneldiagnostik

Die derzeitige schwierige Situation in der Anwendung von Panels stellt sicher nur einen Übergangszustand dar. Als GfH sind wir gefordert, hierzu einen inhaltlichen Beitrag zu leisten. Wir bemühen uns derzeit, eine Arbeitsgruppe zu bilden, die umfassende Panelvorschläge erarbeiten wird. Hier ist viele Expertise gefragt.

Wir würden uns über die Mitarbeit von Kolleginnen und Kollegen mit Erfahrung in der Anwendung von Panels sehr freuen. Wir werden uns erneut an Sie wenden, wenn wir das Aufgabengebiet genauer beschreiben können und dann um Ihre konkrete Mitarbeit bitten.

PID

Obwohl der Gesetzgeber bereits im Juli 2011 beschlossen hat, die PID unter bestimmten Bedingungen zu ermöglichen, ist dies u.a. aufgrund einer Fülle bürokratischer Hürden flächendeckend bisher immer noch nicht möglich. Die Rahmenbedingungen sind in der Praxis derart hoch, dass viele Paare, die sich in einer Konfliktsituation befinden und in einer PID einen für sie gangbaren Weg sehen, aus einer Vielzahl von Gründen eine PID nicht wahrnehmen können. In zahlreichen Sitzungen (BÄK, Ärztekammer Hamburg) wurde diese Situation intensiv diskutiert. Die GfH bereitet eine Verlautbarung zur Problematik vor.

Verordnung des Europäischen Parlaments und des Rates über In-vitro-Diagnostika

Seit Beginn der Diskussion um die IVD-Verordnung, für die sich im EU-Parlament Herr Dr. Peter Liese seit mehreren Jahren intensiv einsetzt, ist die GfH in die Diskussion einbezogen.

Wir haben den Versuch einer europaweit geltenden Regelung für die Anwendung von Gentests auch aktiv unterstützt. Frau Rudnik-Schöneborn und ich haben mit Besuchen in Brüssel und Straßburg hierfür geworben und standen für Information zu Detailfragen dem Büro Dr. Liese zur Verfügung. Inzwischen ist die Situation jedoch sehr komplex geworden. Auf europäischer Ebene hat sich vor allem David Barton um ein ESHG-Statement mit weitreichenden Änderungen bemüht, auf der anderen Seite enthält der aktuelle EU-Entwurf jetzt Forderungen, die über die Regelungen des GenDG hinausgehen, sodass wir die Entwicklung jetzt abwarten müssen. Wir werden auch weiterhin unseren Rat einbringen und uns für Regelungen einsetzen, die zu einer Harmonisierung der Auflagen für die Anwendung von Gentests führen können, um den Wildwuchs unregelter teilweise problematischer Testangebote einzudämmen.

Aktualisierung der S2k-Leitlinie "Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung"

Die nächste Aktualisierung unserer S2k-Leitlinie "Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung" soll bis zum Juni 2016 abgeschlossen werden. Zum gegenwärtigen Zeitpunkt werden die einzelnen Module überarbeitet. Der Entwurf der aktualisierten Fassung wurde pünktlich bis zum 22.11.2015 vorgelegt, so dass nun die Mitglieder der GfH, der ÖGH, der SGMG und des BVDH die Möglichkeit haben, bis zum 15.12.2015, die einzelnen Module der S2k-Leitlinie "Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung" zu kommentieren. Hierzu wurden die Texte auf der Startseite der www.gfhev.de eingestellt werden. Obwohl Sie die Einladung zur Kommentierung bereits als GfH-Kurzinfo-Email an die Mitglieder erhalten haben, möchten wir Sie auch auf diesem Wege recht herzlich zur Mitarbeit an der Aktualisierung der S2k-Leitlinie einladen.

Im weiteren Verlauf der Überarbeitung der S2k-Leitlinie werden auch die Vorstände der GfH und des BVDH sowie die Vertreter anderer Fachgesellschaften eingeladen, sich an der Aktualisierung zu beteiligen. Abschließend soll diese S2k-Leitlinie bei einem Arbeitstreffen der Modulleiter und Mitglieder der Modularbeitsgruppen in Fulda (5.-6.2.2016) konsentiert werden.

Sprecher/Organisator der S2k-LL-Humangenetik-Aktualisierung:

PD Dr. med. Andreas Dufke

Modulleiter S2k-LL Humangenetik für die Bereiche

PD Dr. Ute Moog/Dr. Sabine Hentze, Heidelberg	Genetische Beratung
Dr. Heinz-Dieter Gabriel, Tübingen	Molekulargenetik
PD Dr. Liehr / Dr. Weise, Jena	Molekulare Zytogenetik
Prof. Dr. Harald Rieder, Düsseldorf	Tumorzytogenetik
Prof. Dr. Konstantin Miller, Hannover	Zytogenetik

Leitlinienkommission und GfH-Delegierte für die Mitarbeit an Leitlinien anderer Fachgesellschaften

Der Leitlinienkommission und seinem Sprecher Herrn Dr. Dufke sowie unseren Delegierten, die sich aktiv in die Erstellung von Leitlinien anderer Fachgesellschaften einbringen, möchte der Vorstand herzlich für Ihre Arbeit danken.

Man kann es garnicht oft genug betonen, dass unsere aktive Beteiligung an der Erarbeitung der jeweiligen Leitlinien die Sichtbarkeit unseres Faches erhöht und wir damit auch unserem Anspruch an Interdisziplinarität gerecht werden.

Aktiv beteiligt sind momentan folgende Vertreter für folgende Leitlinien:

- [LL 021-0070L](#) S3-Leitlinie Kolorektales Karzinom
Prof. Dr. Stefan Aretz, Bonn; Dr. Nils Rahner, Düsseldorf
- LL S1-Leitlinie Vorsorgeempfehlung bei PTEN Hamartom-Tumor-Syndrom (PHTS) im Kindesalter
Prof. Dr. Stefan Aretz, Bonn
- [LL 032-0350L](#) S3-Leitlinie Diagnostik, Therapie und Nachsorge maligner Ovarialtumoren
Prof. Dr. Norbert Arnold, Kiel
- [LL 030-028](#) S1-Leitlinie Chorea Huntington
Prof. Dr. Jörg Epplen, Bochum
- [LL 026-023](#) S2k-Leitlinie Diagnose der Mukoviszidose
Prof. Dr. Ute Felbor, Greifswald
- [LL 026-024](#) S3-Leitlinie „Diagnostik und Therapie bei Kindern mit Mukoviszidose in den ersten beiden Lebensjahren
Prof. Dr. Ute Felbor, Greifswald
- [LL 038-013](#) S3-Leitlinie Demenzen
PD Dr. Ulrich Finckh, Dortmund
- [LL 030-134](#) S2k-Leitlinie Morbus Fabry
Prof. Dr. Andreas Gal, Hamburg

- [LL 015-082](#) S2k-Leitlinie Fertilitätserhalt bei onkologischen Therapien
Prof. Dr. Ute Hehr, Regensburg
- [LL 018 - 0320L](#) S3-Leitlinie Diagnostik, Therapie und Nachsorge für Patienten mit einer chronischen, lymphatischen Leukämie
Prof. Dr. Claudia Haferlach, München
- [LL 027-051](#) S2k-Leitlinie Down-Syndrom
Prof. Dr. Wolfram Henn, Homburg/Saar
- [LL 021-008](#) S3-Leitlinie: Gallensteine, Diagnostik und Therapie
PD Dr. Erdmute Kunstmann, Würzburg
- S2k-Leitlinie „Klassifikation und Diagnostik der Mikrozephalie“
Prof. Dr. Dr. Ute Moog
- [LL 030-115](#) S1-Leitlinie Diagnostik von Myopathien
Prof. Dr. Clemens Müller-Reible, Würzburg
- [LL 030-010](#) S2k-Leitlinie Parkinson Syndrome, Diagnostik und Therapie
Prof. Dr. Olaf Riess, Tübingen, PD Dr. Ulrich Finckh, Dortmund (BVDH)
- [LL 022-027](#) S1-Leitlinie Differentialdiagnose der hereditären und erworbenen Neuropathien im Kindes- und Jugendalter
Prof. Dr. Sabine Rudnik-Schöneborn, Aachen
- [LL 032-0340L](#) S3-Leitlinie Diagnostik, Therapie und Nachsorge der Patientinnen mit Endometriumkarzinom
Dr. Verena Steinke-Lange, München
- [LL 015-052](#) S1 Leitlinie Weibliche Genitale Fehlbildungen
Prof. Dr. Peter Wieacker, Münster
- [LL 027-019](#) S1-Leitlinie "Stellungnahme zur pränatalen Therapie des Adrenogenitalen Syndroms mit 21-Hydroxylase-Defekt (AGS) in der Deutschland"
Prof. Dr. Peter Wieacker, Münster
- [LL 174-001](#) Leitlinie Störungen der Geschlechtsentwicklung
Prof. Dr. Peter Wieacker, Münster

GfH Mediathek

Inzwischen sind die Vorbereitungen für die Einrichtung einer Mediathek, die der Akademie Humangenetik zugeordnet ist, weiter fortgeschritten. Wir beabsichtigen dort Informationsmaterialien (Publikationen, Filme, Fernsehbeiträge etc.) zu sehr unterschiedlichen Themen unseres Faches allen Interessierten (wie z.B. Schülerinnen und Schülern, Lehrern, Journalisten u.a.) zur Verfügung zu stellen. Die zentrale Herausforderung besteht in dem juristisch einwandfreien Umgang mit Urheber- und Nutzungsrechten. Die GfH hat für den Erwerb der Rechte Mittel bereit gestellt. Die Arbeitsgruppe unter Federführung von Prof. Eggermann wird in Kürze mit der Arbeit beginnen.

Weitere Informationen finden Sie auf unter www.gfhev.de.

Aktuell zum Thema:

- Nationaler Kompetenzbasierter Lernzielkatalog Medizin verabschiedet
- Bekanntmachung des BMBF zur Förderung der „Ertüchtigung deutscher Biobank-Standorte zur Anbindung an BBMRI“

[Bitte überprüfen Sie Ihre Angaben in unseren GfH-Online-Servicelisten](#)

- [Liste Genetische Beratungsstellen](#)
- [Liste Weiterbildungsberechtigungen](#) - Fachhumangenetiker
- [Liste Weiterbildungsberechtigungen](#) - Fachärzte für Humangenetik

GfH-Jahrestagung 2016

16.-18.3.2015

Lübeck

Call for Abstracts

Abstracteinreichung online wurde bis zum 8.12.2015 verlängert



Themen

Keynote Lecture

Eckart Altenmüller "Wie wird man zum Spitzenmusiker?
Höchstleistung im Spannungsfeld von Genetik, Gesellschaft und Persönlichkeit"

Plenary Sessions

Session 1: Sir John Burn, Newcastle: "Genetic Prediction:
Clinical relevance of DNA testing and the future of Human Genetics"

Session 2: Dennis Lo, Hong Kong: "cffDNA and PGD"

Symposia

- CRISPR / CAS
- Epigenetics
- Neurogenetics
- DNA Repair
- Cancer Genetics
- CNVs

NEU im Programm:

Pro & Contra - Session 1: PID - Erwartungen und Wirklichkeit

Pro & Contra - Session 2: Personalisierte Medizin - Der Weg vom genetischen Befund bei multifaktoriellen Erkrankungen hin zum klinischen Alltag: Fakt oder Fiktion?

Talk nach 12

Onkologie – Pathologie – Humangenetik: Somatische Mutationen – Keimbahnmutationen

Moderation: Gabriele Gillessen-Kaesbach, Klaus Zerres

Diskussionsteilnehmer:

- Prof. Dr. med. Reinhard Büttner, Direktor des Instituts für Pathologie in Köln
- Prof. Dr. med. Rita Schmutzler, Klinik und Poliklinik für Gynäkologie und Geburtshilfe Köln, Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs, Universitätsklinikum Köln
- Prof. Dr. med. Reiner Siebert, Leiter des Instituts für Humangenetik in Kiel

Educational Sessions

EDU 1: Bewegungsstörungen

EDU 2: Der ungelöste Fall

Quality Assessment Workshops

Molekulargenetik, Genetische Beratung

2016

Das **Seminarhotel** für unsere Veranstaltungen hat **gewechselt**: Unsere Würzburger Kurse finden **ab sofort GHOTEL in Würzburg** statt. Dieses Hotel bietet neben einer sehr guten Tagungsinfrastruktur einen hervorragenden Service für alle Tagungsteilnehmer. Damit können wir Ihnen die Kursangebote mit unseren ausgewiesenen Referenten in einem angenehmen, modernen Ambiente und perfekter Organisation anbieten.

Der **Übernachtungspreis reduziert sich** dadurch sogar deutlich auf 86 Euro/Nacht inkl. Frühstück. Selbstverständlich ist auch im neuen Seminarhotel ein Zimmerkontingent für die Teilnehmer reserviert. Bitte setzen Sie sich bei Bedarf mit dem GHOTEL, Katharina Wiesmann, E-Mail: wuerzburg@ghotel.de oder Telefon 0931 - 359 62 – 0 in Verbindung.

2016 | 29.–30. April, Würzburg (Deutschland)
K114-16 Epilepsien, Stoffwechselkrankheiten und Mitochondriopathien
[» mehr Info](#) [» zum Kurs anmelden](#)

2016 | 04.–27. Mai, Würzburg (Deutschland)
K112-16 Qualifikation Fachgebundene Genetische Beratung
[» mehr Info](#) [» zum Kurs anmelden](#)

2016 | 27.–28. Mai, Würzburg (Deutschland)
K113-16 Qualifikation Fachgebundene Genetische Beratung Praktisch-kommunikativer Teil
[» mehr Info](#) [» zum Kurs anmelden](#)

2016 | 10.–11. Juni, Frankfurt (Deutschland)
K115-16 PID – gesetzliche Anforderungen und deren praktische Umsetzung. NIPT und andere nichtinvasive Screeningmethoden.
[» mehr Info](#) [» zum Kurs anmelden](#)

2016 | 17.–18. Juni, Würzburg (Deutschland)
K116-16 Next Generation Sequencing Diagnostik
[» mehr Info](#) [» zum Kurs anmelden](#)

2016 | 23.–24. September, Würzburg (Deutschland)
K117-16 Angeborene Imprinting-Erkrankungen: Grundlagen und Diagnostik
[» mehr Info](#) [» zum Kurs anmelden](#)

2016 | 30. September–01. Oktober, Würzburg (Deutschland)
K118-16 Syndromologie für Anfänger
[» mehr Info](#) [» zum Kurs anmelden](#)

2016 | 05. November, Frankfurt (Deutschland)
K119-16 Qualitätsmanagement in der humangenetischen Diagnostik – neue Norm, neue Anforderungen
[» mehr Info](#) [» zum Kurs anmelden](#)

2016 | 25.–26. November, Würzburg (Deutschland)
K120-16 Genetisch bedingter Kleinwuchs
[» mehr Info](#) [» zum Kurs anmelden](#)

Detaillierte Informationen finden Sie unter www.akademie-humangenetik.de
Weitere Tagungen und Veranstaltungen finden Sie [hier](#)

SAVE THE DATE

TGA

Tumorgenetische Arbeitstagung 2016

München, 19.-21.5.2016



Syndromtag 2016

Erlangen, 23.-24.9.2016

Friedrich-Alexander-Universität (FAU) Erlangen/Nürnberg
Universitätsklinikum Erlangen

Ihre **Jobbörse** für Stellenangebote und -gesuche für die Weiterbildung

Das GfH-Online-Portal für Ihre kostenlosen Anzeigen für Weiterbildungsstellen und -gesuche. Sie finden hier tagesaktuell die neuesten Anzeigen. Spielend leicht zum Selbsteintragen können Sie dort Ihre Anzeigen platzieren.

Machen Sie unsere [GfH-Website](#) zu Ihrer Internet-Startseite,
dann erhalten Sie die aktuellen GfH-Informationen
direkt und bleiben so auf dem Laufenden.

Impressum

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V.

Geschäftsstelle

Inselkammerstr. 5

82008 München-Unterhaching

Telefon: +49 (0) 89/ 55 02 78 55

Telefax: +49 (0) 89/ 55 02 78 56

organisation@gfhev.de

Inhaltlich Verantwortlicher gemäß § 10 Absatz 3 MDStV:

GfH-Vorsitzender: Prof. Dr. Klaus Zerres

Institut für Humangenetik

Pauwelsstraße 30

52074 Aachen

Tel. +49 241 80-80178 o. 80-80179

Fax +49 241 80-82580

humangenetik@ukaachen.de

Eingetragen ins Vereinsregister beim Amtsgericht München (Registergericht) unter AZ: VR 12341

Haftungshinweis: Trotz sorgfältiger inhaltlicher Kontrolle übernehmen wir keine Haftung für die Inhalte externer Links. Für den Inhalt der verlinkten Seiten sind ausschließlich deren Betreiber verantwortlich.