

# GfH-Kurznachrichten

## Call for Abstracts

**Abstract-Deadline: 9.9.2021**

### GfH Young Scientist Day

Am 10.11.2021 findet von 14:00-16:00 Uhr unser **1. Young Scientist Day** als Zoom-Meeting statt, an dem jungen Wissenschaftler (< 35 Jahre) die Möglichkeit gegeben werden soll, ihre Forschungsergebnisse vorzustellen. Unter den eingereichten Abstracts werden die Autoren der 4 interessantesten Themen zu einem Vortrag von jeweils 15 min. (+ 5 Diskussion) eingeladen; unter den übrigen Abstracts werden von unserer Programmkommission 6 Short Talks ausgewählt (2 Min. Vortrag; 1 Folie; 1 Frage aus dem Auditorium). Jede humangenetische Einrichtung darf teilnehmen; zulässig sind Publikationen ab 07/2020; die Altersgrenze von 35 erhöht sich pro Kind plus 2 Jahre.

Es geht darum, junge Wissenschaftler einem breiten Publikum bekannt zu machen; es werden keine Preise verliehen; diese erste Veranstaltung ist für alle Teilnehmer und Abstracteinsender kostenlos. Es gibt keine LÄK-Fortbildungspunkte; Die Berücksichtigung von Datenschutz /Urheberrecht/Recht am eigenen Bild (Website-/medgen-Veröffentlichung) muss sichergestellt sein.

[Hier geht es zum Abstracteinreichungsportal](#)

[Please submit your abstract](#)

Eine Einreichung eines Young Scientist Abstracts hat keine Auswirkungen auf eine Abstracteinreichung für die GfH-Tagung 2022, d.h. gleiche oder ähnliche Themen können sowohl für die eine wie auch für die andere Veranstaltung eingereicht werden..

## Online-Fortbildung Klinische Genetik 10.9.2021

### Angeborene Stoffwechselerkrankungen: Klinik, Diagnostik, Therapie

Wir freuen uns über die große Zahl der Anmeldungen zu unsere Fortbildung „Klinische Genetik“, die wir statt unserem diesjährigen Syndromtag, der in Hamburg stattfinden sollte, als Online-ZOOM-Veranstaltung am 10.9.2021 von 12:30 bis 16:30 Uhr durchführen werden.

Gerne können Sie sich noch [anmelden](#).

#### Aus dem [Programm](#):

<b>Klinik angeborener Stoffwechselerkrankungen</b> <b>Moderation: Christian Kubisch, Hamburg</b>
Johannes Zschocke, Innsbruck Angeborene Stoffwechselerkrankungen – Ein klinischer Überblick
Maja Hempel, Hamburg Energienstoffwechselstörungen – Leitsymptome
<b>Diagnostik angeborener Stoffwechselerkrankungen</b>

**Moderation: Maja Hempel, Heidelberg**

Holger Prokisch, München  
Exom – Genom – Transkriptom –  
Proteom in der Diagnostik  
angeborener  
Stoffwechselerkrankungen

René Santer, Hamburg  
Neugeborenencreening – aktuell und  
zukünftig

**Therapie angeborener  
Stoffwechselerkrankungen  
Moderation: Christian  
Schaaf, Heidelberg**

Thomas Opladen, Heidelberg  
Angeborene  
Neurotransmitterstörungen – aktuelle  
Therapiekonzepte

Nicole Muschol, Hamburg  
Multimodale Therapie von  
Stoffwechselerkrankungen am  
Beispiel der Mucopolysaccharidosen

## Qualitätsmanagement – Informationen aus dem GfH-AK-DAkKS

Die DAkKS hat Ende August 2021 neue Vorgaben zum Inhalt der „[aktuellen Liste aller Untersuchungsverfahren im \(flexiblen\) Geltungsbereich der Akkreditierung](#)“ im Bereich Humangenetik veröffentlicht.

Diese Vorgaben wurden in enger Zusammenarbeit mit den FachgutachterInnen der GfH überarbeitet und beschreiben kurz die wesentlichen Inhalte der o.g. Liste. Auch gibt sie Hintergrundinformationen zu den verschiedenen Spalten der Liste und beschreibt beispielhaft typische Analyte und Untersuchungstechniken.

Damit dient sie sowohl den akkreditierten bzw. im Akkreditierungsprozess befindlichen Einrichtungen mit humangenetischem Leistungsspektrum als auch den DAkKS-VerfahrensmanagerInnen als Orientierung.

## JuniorAkademie

Liebe junge Kolleginnen und Kollegen,  
wir laden Euch alle ganz herzlich zur 3. GfH-JuniorAkademie 2021 auf Schloss Buchenau ([www.schloss-buchenau.de](http://www.schloss-buchenau.de)), genau in der Mitte Deutschlands, ein und freuen uns auf ein persönliches Wiedersehen. Vom 29. September bis 1. Oktober 2021 möchten wir wieder allen, die sich in Weiterbildung im Bereich Humangenetik befinden und dem gesamten humangenetischen Nachwuchs Möglichkeiten zur Information über aktuelle Themen, zu gemeinsamen Gesprächen und Erfahrungsaustausch untereinander bieten. Neben Vorträgen sind hierzu wieder Workshops und ein

buntes Rahmenprogramm geplant. Die Veranstaltung folgt selbstverständlich den jeweiligen Regeln des Infektionsschutzgesetzes.

Wir freuen uns auf Euch!

Andreas Forstner, Maria Korte, Felicitas Maier, Robert Meyer, Linda Rey-Thol und Franziska Schnabel

Es sind noch Plätze frei → → → [Hier geht es zur Anmeldung](#)

[Weitere Informationen](#)

## Studie des natürlichen Verlaufs der Canavan-Krankheit

Die Canavan-Krankheit ist eine seltene Leukodystrophie (Inzidenz ca. 1:100 000). Wir führen im Kinder-UKE in Hamburg Studien über den natürlichen Krankheitsverlauf der Canavan-Leukodystrophie durch, die zu einem besseren Verständnis des Krankheitsmechanismus ([BMBF-Projekt: PeriNAA](#)) führen und zur Bewertung zukünftiger Therapiestudien dienen sollen.

Wir wären Ihnen dankbar, wenn Sie uns bei genetischen Befunden, die eine Canavan-Leukodystrophie bedingen (ASPA-Gen), informieren könnten.

Wir schicken Ihnen dann die Patienteninformationen etc. zu.

Dr. med. Annette Bley  
Spezialambulanz für Leukodystrophien  
Kinder-UKE  
Universitätsklinik Hamburg-Eppendorf (UKE)  
[abley@uke.de](mailto:abley@uke.de)  
Tel: 040 7410 56391  
Fax: 040 7410 55137

2021 | 29. Oktober, Akademie Humangenetik: Online-Fortbildung

[K172-21 Angewandte Genomanalytik](#)

### Dozenten

Prof. Dr. med. Peter Krawitz, Bonn  
Fabian Brand, Bonn

### Lerninhalte

Die ersten Einrichtungen stellen ihre Datengenerierung von NGS Panels und Exomen auf Ganzgenomsequenzen (WGS) um. Damit geht eine deutliche Steigerung der Rohsequenzmenge von wenigen auf viele GB pro Probe einher, die an die Bioinformatik neue Herausforderungen stellt. In diesem Kurs werden Konzepte der WGS Prozessierung und Analyse vorgestellt, die im Rahmen der AG Genominformatik der GfH erarbeitet wurden. Vor- und Nachteile der Analysestrecken FreeBayes, GATK, DeepVariant und Dragen werden diskutiert. Ein weiterer Teil des Kurses widmet sich der Detektion von de novo SNVs, MSDNs, und Strukturvarianten auf WGS Trio-Daten im nicht-kodierenden Bereich. Die Phänotyp-getriebene Priorisierung wird anhand ausgewählter Fallbeispiele demonstriert. In diesem Crash-Kurs für die Analyse von whole genome sequencing (WGS)-Daten ist die Prozessierung mehrerer WGS-Datensätze Kursbestandteil. Zu diesem Zweck wird während des

Kurses mit Dragen in der AWS cloud gearbeitet. Ziel der Veranstaltung ist es, den Teilnehmern alternative Ansätze für die Prozessierung von WGS Datensätzen zu vermitteln.

### **Zielgruppe**

Dieser Kurs richtet sich an ÄrztInnen, NaturwissenschaftlerInnen und BioinformatikerInnen, die bereits erfahren sind im Umgang mit NGS Panel oder Exom-Daten. Basiswissen im Umgang mit mapping tools und variant callers auf der command line wird vorausgesetzt. Teilnehmer müssen aber keine Experten für HPC oder Anwender z. B. von Dragen in der AWS cloud sein.

### **[Zur Anmeldung](#)**

26.–30.09.2021, TMF Online-Konferenz

## **DIGITALE MEDIZIN – ERKENNEN, VERSTEHEN, HEILEN 66. GMDS-Jahrestagung / 12. TMF-Jahreskongress**

Mehr Informationen: <https://gmds-tmf-2021.de/>

## **GfH-Jobbörse**

### Stellenangebote

25.08.2021

[Berlin: Wissenschaftlicher Mitarbeiter Humangenetik \(m/w/d\)](#)

---

06.08.2021

[Schwerin: Wissenschaftlicher Mitarbeiter Schwerpunkt Lehre und Forschung \(w/m/d\) – Humangenetik](#)

---

12.07.2021

[Zürich, Schweiz: Klinische Tumorzytogenetikerin \(m/w\) 100%](#)