

Jahrestagung der Bundesarbeitsgemeinschaft „Ärzte für Menschen
mit geistiger oder mehrfacher Behinderung e.V.“

Seltene Erkrankungen – genetische Syndrome und Entwicklungsstörungen



Potsdam
4. und 5. Mai 2012



Grußwort

Liebe Kolleginnen und Kollegen, sehr geehrte Damen und Herren,

im Wechselspiel zwischen immer genauer werdender molekulargenetischer Diagnostik und differenzierter Erfassung klinischer und gehirnmorphologischer Befunde, sind wir in den letzten Jahrzehnten immer mehr in die Lage versetzt worden, dort Ursachen von Entwicklungsstörungen aufzeigen zu können, wo früher Diagnosen wie „frühkindliche Hirnschädigung“ gestellt worden waren.

Wir erkennen die Medizin für Menschen mit geistiger Behinderung zunehmend als eine Medizin der seltenen Erkrankungen und genetischen Syndrome.

Dadurch kann nicht nur eine gezielte genetische Beratung von Familien erfolgen. Vielmehr sind mit einer Syndromdiagnose sind nicht selten auch bisher nicht erkannte, nicht einmal gesuchte Symptome und Störungen, welche zum Syndrom gehören, impliziert. Diese können und sollen in vielen Fällen präventiv angegangen werden.

Prävention und proaktive Förderung werden zunehmend dort möglich, wo mehr Information über die Verlaufsformen von genetischen Syndromen, die mit Entwicklungsstörungen verbunden sind, zur Verfügung stehen. Aber auch gezielte Therapien, die mit Entschlüsselung des Pathomechanismus definierter genetischer Syndrome vereinzelt möglich werden, belegen die große Bedeutung genauer klinischer und molekulargenetischer Diagnostik. Hier ist in erster Linie der Einsatz von mTOR- Inhibitoren beim tuberöse Sklerose Komplex zu nennen.

Ärztinnen und Ärzte, die Menschen mit geistiger oder mehrfacher Behinderung behandeln, benötigen ein umfangreiches Wissen über genetische Syndrome und seltene Erkrankungen, die mit Entwicklungsstörungen verbunden sind. Deshalb war es ein Anliegen des Vorstandes der Bundesarbeitsgemeinschaft „Ärzte für Menschen mit geistiger oder Mehrfacher Behinderung“ e.V. , dieser Thematik eine Jahrestagung zu widmen. Es ist gelungen, zahlreiche namhafte Experten als Referenten zu verschiedenen Aspekten dieses großen Komplexes zu finden.

Wir hoffen, die Teilnehmer an unserer Tagung werden viele, auch im klinischen Alltag wesentliche Informationen aus den Vorträgen und Seminaren mit nach hause nehmen können und wir wünschen Ihnen und uns einen lebhaften Austausch und anregende Diskussionen in Potsdam.

Peter Martin

Samuel Elstner

Vorprogramm

Freitag 04.05.2012

10:00 – 10:30 Uhr	Begrüßung – Einleitung P. Martin
10:30 – 11:15 Uhr	Entwicklungsstörungen – zyto- und molekulargenetische Diagnostik U. Moog, Heidelberg
11:15 – 12:00 Uhr	Genetik der Gehirnentwicklungsstörungen G. Uyanik, Hamburg
12:00 – 13:00 Uhr	Mittagspause
13:00 – 14:30 Uhr	Seminare
14:30 – 15:00 Uhr	Kaffeepause
15:00 – 15:45 Uhr	Neurometabolische Erkrankungen als Ursache geistiger Behinderung M.Henneke, Göttingen
15:45 – 16:30 Uhr	kausale Ansätze in der medikamentösen Therapie der Demenz vom Alzheimer Typ (bei Trisomie 21) H.-U. Demuth, Halle
16:30 – 17:00 Uhr	Versorgungsstrukturen für Patienten mit tuberöse Sklerose Komplex C. Hertzberg, Berlin
17:00 – 17:15 Uhr	Kaffeepause
17:15 – 18:00 Uhr	Diagnostik von Störungen des Autistischen Spektrums im Erwachsenenalter – klinische und genetische Aspekte T. Sappok, Berlin

ab 19:00 Uhr

gemeinsames Abendessen

Samstag 05.05.2012

10:00 – 10:45 Uhr	neurokutane Syndrome G. Kurlemann, Münster
10:45 – 11:15 Uhr	Kaffeepause
11:15 – 12:00 Uhr	mitochondriale Erkrankungen W. Sperl, Salzburg
12:00 – 13:30 Uhr	Seminare
13:30 – 14:30 Uhr	Imbiss
14:30 – 15:15 Uhr	genetische Beratung bei geistiger Behinderung C. Zweier, Erlangen
15:15 – 16:00 Uhr	Syndrom typisches Problemverhalten P. Bienstein, Köln
16:00 – 15:20 Uhr	Kaffeepause
16:20 – 17:20 Uhr	Diskussion: Pro und Contra genetische Diagnostik bei geistiger Behinderung nn und B. Walther Moderation: K. de Bragança
17:20 Uhr	abschließende Worte V. Mau, Schmalkalden

Seminare am Freitag, 04.05.2012

1. genetische Beratung bei Entwicklungsstörungen (C. Zweier)
2. Autismus im Erwachsenenalter (T. Sappok)
3. Rett-Syndrom Selbsthilfegruppe im Austausch
4. Angelman-Syndrom Selbsthilfegruppe im Austausch
5. m-TOR inhibitors for the treatment of tumors in tuberous sclerosis (C. Hertzberg)
6. genetische Testung bei geistiger Behinderung (U. Moog)

Seminare am Samstag 05.05.2012

1. genetische Beratung bei Entwicklungsstörungen (C. Zweier)
2. Autismus im Erwachsenenalter (T. Bergmann)
3. Down-Syndrom Selbsthilfegruppe im Austausch
4. Fragiles X Syndrom – therapeutische Möglichkeiten (S. Elstner)
5. Down-Syndrom, Demenz und Epilepsien (P. Martin, C. Schanze)
6. Differenzialdiagnose seltener Erkrankungen, mit Videobeispielen, u.a. M. Huntington, M. Wilson, PSP, M. Niemann-Pick-C etc. (H.H. Klünemann)

Veranstalter:

Bundesarbeitsgemeinschaft „Ärzte für Menschen mit geistiger oder
mehrfacher Behinderung“ e.V.

Vorsitzende: Verona Mau, Schmalkalden

Tagungsleitung

Dr. Peter Martin, Kehl-Kork

Dr. Samuel Elstner, Berlin

Tagungsorganisation:

Milde>Marketing

Wissenschaftskommunikation

Merkurstrasse 12

D-14482 Potsdam

Tel: +49(0)331-583 93 54

Fax: +49-(0)331-583 93 57

Email: bag@mildemarketing.de

Veranstaltungsort:

Haus der Brandenburgisch-Preußischen Geschichte (HBPg)

Kutschstall, Am Neuen Markt 9

14467 Potsdam

Tagungsgebühr:

Teilnahme an beiden Tagen:

BAG-Mitglieder: 100.00 €

Nicht-BAG-Mitglieder: 120.00 €

Ärzte in Ausbildung /
Studenten: 80.00 €

Teilnahme an einem Tag (Freitag oder Samstag):

BAG-Mitglieder: 60.00 €

Nicht-BAG-Mitglieder: 70.00 €

Ärzte in Ausbildung /
Studenten: 50.00 €

Abendessen (Freitag Abend): 35.00€

Bei Stornierung der Teilnahme bis zum 01.04.2012 muss eine Bearbeitungsgebühr von 15.00€ berechnet werden. Bei Stornierung nach dem 01.04.2012 keine Rückerstattung mehr möglich.

Anmeldung unter:

Email: bag@mildemarketing.de

Referenten

Thomas Bergmann
Berliner Behandlungszentrum für
erwachsene Menschen mit geistiger Behinderung und
Psychischer Erkrankung
Evangelisches Krankenhaus
Königin Elisabeth, Herzberge, Berlin

Prof. Dr. Pia Bienstein
Zentrum für Diagnostik und Förderung
Humanwissenschaftliche Fakultät
Universität zu Köln

Prof. Dr. Hans-Ulrich Demuth
Probiodrug AG
Halle (Saale)

Dr. med. Thomas Dorn
Schweizerisches Epilepsiezentrum
Zürich

Dr. med. Samuel Elstner
Berliner Behandlungszentrum für
erwachsene Menschen mit geistiger Behinderung und
Psychischer Erkrankung
Evangelisches Krankenhaus
Königin Elisabeth, Herzberge, Berlin

PD Dr. med. Marco Henneke
Pädiatrie II, Kinderheilkunde und Jugendmedizin. Schwerpunkte Neuropädiatrie,
Stoffwechsel und Endokrinologie

Universitätsklinikum Göttingen

Dr. med. Christoph Hertzberg
Chefarzt des Zentrums für Sozial- und Neuropädiatrie (DBZ)
Vivantes-Klinikum Neukölln, Berlin

Prof. Dr. med. Gerhard Kurlemann
Leiter des Bereiches Neuropädiatrie, pädiatrische Epileptologie
Klinik und Poliklinik für Kinder - und Jugendmedizin
Universitätsklinik Münster
Email: Gerhard.kurlemann@ukmuenster.de

Dr. med. Peter Martin
Édouard Séguin-Klinik
Epilepsiezentrum Kehl-Kork

PD Dr. Dr. med. Ute Moog
Leiterin der Genetischen Poliklinik
Universitätsklinik Heidelberg

Dr. med. Tanja Sappok
Berliner Behandlungszentrum für
erwachsene Menschen mit geistiger Behinderung und
Psychischer Erkrankung
Evangelisches Krankenhaus
Königin Elisabeth, Herzberge, Berlin

Dr. med. Dipl. Päd. Christian Schanze
psychiatrisch- psychotherapeutische Praxis, Landsberg a. L.

Prof. Dr. med. Wolfgang Sperl
Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde
Universitätsklinikum Salzburg

Dr. med. Gökhan Uyanik
Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Dr. med. Christiane Zweier
Humangenetisches Institut
Universitätsklinikum Erlangen