



Einladung zum Symposium Prä- und postnatale Genetik für Geburtshilfe und Kinderheilkunde

19. Jänner 2024, 9:00 – 18:30 Uhr

Jugendstilhörsaal, Rektoratsgebäude, Ebene 2
Spitalgasse 23, 1090 Wien
Hybrid Live-Streaming via Webex

frauenheilkunde.meduniwien.ac.at

UNIVERSITÄTSKLINIK FÜR FRAUENHEILKUNDE
Klinische Abteilung für Geburtshilfe
und feto-maternale Medizin



Wiener Gesundheitsverbund
Universitätsklinikum AKH Wien

Sehr geehrte Kolleg:innen!

Die genetische Abklärung war lange Zeit ganz einfach. Es wurde vor allem das Down-Syndrom diagnostiziert, und die Befunde waren meist eindeutig und einfach zu verstehen.

Seit einigen Jahren erweitern Array CGH und die Sequenzierung des Exoms die pränatale Abklärung. Dies beeinflusst die Entscheidung der Eltern während der Schwangerschaft und die Versorgung nach der Geburt wesentlich.

Gleichzeitig steigt die Anzahl an Behandlungsoptionen für genetisch bedingte Erkrankungen. Wir möchten Ihnen für die Tätigkeit in Ihrer Praxis einen Überblick über aktuelle Untersuchungsmethoden geben, sowie relevante Symptome von genetischen Erkrankungen näher bringen.

Wir freuen uns sehr auf Ihre Teilnahme!

Ihre
Theresa Reischer
Wibke Blaicher
Elisabeth Krampfl-Bettelheim
Alex Farr
Herbert Kiss

Programm

9:00 Uhr

Begrüßung

Herbert Kiss, Elisabeth Krampfl-Bettelheim

9:05 – 11:00 Uhr

Sitzung 1

Pränatale genetische Diagnostik Teil 1

Vorsitz: Herbert Kiss, Theresa Reischer

Grundlagen der genetischen Untersuchung

Chromosom – Gen – Karyogramm – Array

Paul Dremsek

Pränatales Ultraschall-Screening auf genetische

Veränderungen

Elisabeth Krampfl-Bettelheim

NIPT mittels Untersuchung der zellfreien DNA

Maximilian Schmid

Diagnostische Punktionen: Chorionzottenbiopsie

und Amniozentese

Dieter Bettelheim

11:00 – 11:30 Uhr

Pause und Industrieausstellung

11:30 – 13:30 Uhr

Sitzung 2

Pränatale genetische Diagnostik Teil 2

Vorsitz: Franco Laccone, Elisabeth Krampfl-Bettelheim

Indikationen für Karyogramm, Array-CGH und

Exom-Sequenzierung in der Pränataldiagnostik

Theresa Reischer

Fallbeispiele

Gülen Yerlikaya-Schatten, Paul Dremsek

Wie lese ich den Befund einer Exom-Sequenzierung

Mateja Pfeifer

Fallbeispiele

Julia Binder, Mateja Pfeifer

13:30 – 14:30 Uhr

Mittagspause

14:30 – 16:30 Uhr

Sitzung 3 Was wir aus genetischen Untersuchungen von Kindern gelernt haben

Vorsitz: Wibke Blaicher, Kaan Boztug

Neugeborenen-Screening

Vassiliki Konstantopoulou

Vorteile der Abklärung von seltenen Erkrankungen im Neugeborenenalter

Lisa-Maria Steuerer-Vormittag

Neue Therapien bei bekannten Krankheiten am Beispiel der Achondroplasie

Julia Vodopiutz

Die psychosoziale Langzeitbetreuung von Familien mit seltenen Krankheiten

Verena Wasinger-Brandweiner

16:30 – 17:00 Uhr

Pause und Industrieausstellung

17:00 – 18:00 Uhr

Sitzung 4 Die Zukunft hat begonnen

Vorsitz: Angelika Berger, Elisabeth Krامل-Bettelheim

Gentherapie – der Meilenstein in der Behandlung der spinalen Muskelatrophie

Simone Mahal

Abstammungsanalyse und Vaterschaftstests

Erwin Petek

Pränatale Exom- und Genomsequenzierung – wo stehen wir?

Peter Bauer

18:00 Uhr

Verabschiedung

Theresa Reischer

Organisationskomitee

Alex Farr

Elisabeth Krامل-Bettelheim

Theresa Reischer

Universitätsklinik für Frauenheilkunde,
Klinische Abteilung für Geburtshilfe und feto-maternale
Medizin, MedUni Wien/AKH Wien

 Die Teilnahme an dieser Veranstaltung wird mit
10 DFP-Punkten der Ärztekammer für Wien akkreditiert.

Mitwirkende

Dieter Bettelheim, Julia Binder, Wibke Blaicher,
Alex Farr, Herbert Kiss, Theresa Reischer,
Gülen Yerlikaya-Schatten
Klinische Abteilung für Geburtshilfe und feto-maternale
Medizin, Universitätsklinik für Frauenheilkunde,
MedUni Wien/AKH Wien

Elisabeth Krامل-Bettelheim, FetoMed

Angelika Berger, Vassiliki Konstantopoulou,
Lisa-Maria Steuerer-Vormittag, Julia Vodopiutz,
Kaan Boztug
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde,
MedUni Wien/AKH Wien

Paul Dremsek, Franco Laccone, Mateja Pfeifer
Zentrum für Pathobiochemie und Genetik,
Institut für Medizinische Genetik, MedUni Wien

Peter Bauer
Centogene GmbH, Rostock

Erwin Petek
Diagnostik & Forschungsinstitut für Humangenetik,
Medizinische Universität Graz

Maximilian Schmid, Beratung in den Bereichen
Gesundheitswesen und Biowissenschaften

Simone Mahal
Abteilung Kinder- und Jugendheilkunde,
Klinik Favoriten, Wien

Verena Wasinger-Brandweiner
Klinische- und Gesundheitspsychologin

Anmeldung bis 14.Jänner 2024 unter:
geburtshilfe@meduniwien.ac.at
Unter Angabe ob Anwesenheit persönlich oder online
(Link folgt am Vortag). Die Teilnahme ist kostenlos!

frauenheilkunde.meduniwien.ac.at



Jugendstilhörsaal, Rektoratsgebäude, Ebene 2
Medizinische Universität Wien
Spitalgasse 23, 1090 Wien

In Kooperation mit Comprehensive Center for Pediatrics,
MedUni Wien/AKH Wien

Mit freundlicher Unterstützung

 Labor Doz. DDr. Stefan Mustafa
Medizinisch Diagnostisches Labor
A-1030 Wien, Ziehrerplatz 9

 HABEL
MEDIZINTECHNIK

 ARCHIMEDlife®
Internationales medizinisches Labor

 natera™

 MEDIS

 DANONE
 NUTRICIA

Wir weisen darauf hin, dass am Veranstaltungsort Fotos und/oder Videos
angefertigt werden. Diese können zu Zwecken der Dokumentation und
Nachberichterstattung der Veranstaltung in Print- und Online-Medien,
auf verschiedenen Social-Media-Plattformen und auf der Website der
MedUni Wien und AKH Wien veröffentlicht werden.