

Programmübersicht – Freitag, 11.06.2021

🕒 11:00 Uhr – ERÖFFNUNG

Uta Ceglarek, Leipzig | Uta Nennstiel, Oberschleißheim

SITZUNG 1 – NEUGEBORENENSCHREIBUNG

Chairs: Uta Ceglarek, Leipzig | Cornelia Müller, Greifswald

🕒 11:30 Uhr Neugeborenen-Screening in Deutschland – Qualitätssicherung in Gegenwart und Zukunft
Uta Nennstiel, Oberschleißheim

🕒 12:00 Uhr Qualitätskonzepte der Zukunft für das Neugeborenen-Screeningprogramm in Deutschland
Sybill Thomas, Berlin

🕒 12:30 Uhr Mittagspause

SITZUNG 2 – UPDATE CF-SCHREIBUNG

Chairs: Jutta Hammermann, Dresden | Freerk Prenzel, Leipzig

🕒 13:30 Uhr Daten zum Mukoviszidose-Screening 2018/19 aus dem Deutschen Screeningreport, dem Deutschen Mukoviszidose-Register und der KBV
Lutz Nährlich, Gießen | Uta Nennstiel, Oberschleißheim | Bernhard Tenckhoff, Berlin

🕒 14:00 Uhr CF-Screening positiv – und was kommt dann? – Diagnostik und Therapie in den ersten beiden Lebensjahren
Jutta Hammermann, Dresden

🕒 14:20 Uhr Ergebnisse einer Eltern-Befragung zum CF-Screening in Bayern und Südwestdeutschland
Gwendolyn Gramer, Heidelberg | Inken Brockow, Oberschleißheim

🕒 14:40 Uhr Das Audit von Schweißchlorid-Tests offenbart analytische Fehler
Freerk Prenzel, Leipzig

🕒 15:00 Uhr Kaffeepause

SITZUNG 3 – NEUGEBORENENSCHREIBUNG AUF SPINALE MUSKELATROPHIEN

Chairs: Oliver Blankenstein, Berlin | Ralf Husain, Jena

🕒 15:30 Uhr Versorgungsstrukturen bei positivem SMA Screening
Wolfgang Müller-Felber, München

🕒 16:00 Uhr Konfirmationsdiagnostik SMA (Zuverlässigkeit Bestimmung Kopienzahl, Zeitabläufe)
Dieter Gläser, Neu-Ulm

🕒 16:30 Uhr SMA – time is motor neuron: Herausforderungen bei der praktischen Umsetzung der Gentherapie
Andreas Merckenschlager, Leipzig

🕒 16:45 Uhr Drug therapy for spinal muscular atrophy in childhood – Opportunities and challenges in daily clinical practice
André Heinen, Dresden

🕒 17:00 Uhr – Mitgliederversammlung

Programmübersicht – Samstag, 12.06.2021

SITZUNG 4 – QUALITÄTSSICHERUNG IM NEUGEBORENENSCHREIBUNGSPROGRAMM

Chairs: Uta Nennstiel, Oberschleißheim | Peter Mirtzschink, Dresden

- 🕒 08:30 Uhr Rili-BÄK und Neugeborenen-Screening
Matthias Nauck, Greifswald
- 🕒 09:00 Uhr Vorstellung des Screeningreports 2018 und 2019
Inken Brockow, Oberschleißheim
- 🕒 09:30 Uhr SCID Screening Ergebnisse der Konfirmationsdiagnostik / Register
Carsten Speckmann, Freiburg
- 🕒 10:00 Uhr Kaffeepause

SITZUNG 5 – STOFFWECHSELERKRANKUNGEN UPDATE 2020

Chairs: Regina Ensenaue, Karlsruhe | Skadi Beblo, Leipzig

- 🕒 10:30 Uhr Outcome Tyrosinämie I, Klinik
Fabian Bärtling, Düsseldorf
- 🕒 10:50 Uhr Diagnose im Neugeborenenalter und dann? – Klinisches Langzeitoutcome von Patienten mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen nach Identifikation im Neugeborenen-Screening.
Ulrike Mütze, Heidelberg
- 🕒 11:10 Uhr PKU Transition-30 Jahre Neugeborenen-Screening in Sachsen
Skadi Beblo, Leipzig
- 🕒 11:30 Uhr Mechanistic Explanation of the Metabolite Pattern in MCAD Deficiency – Implications for Newborn Screening
Ralph Fingerhut, Weiden

- 🕒 11:45 Uhr Massenspektrometrisches Second Tier Test im AGS-Screening- Erfahrungen aus 2 Jahren Praxis
Alexander Gaudl, Leipzig

- 🕒 12:00 Uhr – Verabschiedung und Ausblick auf die DGNS-Tagung 2022