

Herzliche Einladung zu einem weiteren BEBSK Online-Seminar:

„Forschung und Diagnostik bei erblichen Netzhautdystrophien“ mit Prof. Dr. Hanno Bolz am 08.12.2021 um 19.00 Uhr

Herr Prof. Dr. med. Bolz ist Direktor des Senckenberg-Instituts für Humangenetik in Frankfurt. Er verfügt über langjährige Erfahrung in der humangenetischen Beratung mit einem Schwerpunkt für neurogenetische und sensorische Erkrankungen.

Prof. Dr. Bolz:

„Neue DNA-Sequenzieretechniken haben die Forschung und Diagnostik zu erblichen Netzhautdystrophien revolutioniert. Die Implikationen sind vielfältig und beinhalten u.a. die detaillierte humangenetische Beratung zu Wiederholungsrisiken, Prognose und therapeutischen Ansätzen, sowie die frühzeitige Erfassung syndromaler Formen. Obwohl die meisten Patienten Mutationen in den schon bekannten Genen haben, kommt der wissenschaftlichen Abklärung weiterhin eine große Bedeutung zu: Diese kann – wenn auch selten – unerwartete therapeutische Optionen ergeben. Für gesetzlich versicherte Patienten ist zudem die (medizinisch unsinnige) Grenze von 25 kb kodierender Sequenz bei der diagnostischen Analyse zum Jahr 2021 entfallen, die bis dahin eine Genehmigung der Krankenkasse erforderlich gemacht hatte.

Der Vortrag zeigt die organisatorischen und technischen Grundlagen molekulargenetischer Diagnostik und Beratung und demonstriert dies an Fallbeispielen.“

Anmeldungen bitte bis zum **30.11.2021** bei Heike Kremer unter hessen@bebsk.de. Für Mitglieder der BEBSK e.V. wird ein Unkostenbeitrag von 5€ erhoben, Nicht-Mitglieder zahlen 10€.

Das Seminar findet über die Konferenzplattform BBB (bigbluebutton) statt, der Zugangslink wird kurz vor dem Seminar verschickt.

Gerne können bei der Anmeldung vorab Fragen zum Thema gestellt werden, die dann an Herrn Prof. Dr. Bolz weitergeleitet werden.