

Grußwort

19.
Jahrestagung
der DGNS

Liebe Kolleginnen und Kollegen,
sehr geehrte Damen und Herren,

wir möchten Sie zur 19. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening (DGNS) nach Hannover einladen. Die Tagung wird in der Akademie des Sports vom 11.-12. Mai 2012 stattfinden.

Das erweiterte Neugeborenen-Screening ist eine zentrale Maßnahme der Präventivmedizin. Die Einführung der Tandemmassenspektrometrie hat den positiv prädiktiven Vorhersagewert für die in der Kinderrichtlinie definierten Zielkrankheiten erhöht. Dennoch ist es wichtig, die Analyseverfahren kontinuierlich zu verbessern. Zurzeit ergibt sich bei durchschnittlich 9 von 1000 gescreenten Neugeborenen ein auffälliger Befund. Jedoch nur bei 1 von 9 Kindern wird durch die Konfirmationsdiagnostik eine der gesuchten Zielkrankheiten bestätigt. Eine Verbesserung des positiv prädiktiven Vorhersagewertes kann durch den Einsatz von ergänzenden Tests (so genannte second-tier Tests) erzielt werden. Die Entwicklung und die Ergebnisse solcher ergänzenden Tests sollen einen Programmschwerpunkt darstellen.

Weitere Programmpunkte werden sein Carnitinzyklusdefekte und die Diskussion über weitere neue Zielkrankheiten. Da sich die Screeningprogramme innerhalb Europas deutlich unterscheiden, soll im Rahmen eines weiteren Themenschwerpunktes die Situation in den verschiedenen Ländern Europas dargestellt werden.

Wir konnten für unsere Tagung zu den einzelnen Themenkomplexen renommierte Referenten gewinnen und freuen uns auf zusätzliche Beiträge in Form freier Vorträge und Poster. Spannende Diskussionen und ein interessanter interdisziplinärer Dialog werden sich ergeben. Die Vorstellung des DGNS Reports 2010 und die Verleihung des DGNS-Abstractpreises sind wie in den Vorjahren feste Bestandteile der Tagung.

PD Dr. med. Michael Peter & Prof. Dr. med. Johannes Sander
Tagungspräsidenten

Allgemein

Kongressleitung

PD Dr. med. Michael Peter &
Prof. Dr. med. Johannes Sander
Screening-Labor Hannover
30430 Hannover

Veranstaltendes Tagungsbüro

event lab. GmbH
Jenny Kaftan
Dufourstraße 15
04107 Leipzig
Phone: +49 341 240596-75
Fax: +49 341 240596-51
E-Mail: jkaftan@eventlab.org
Web: www.eventlab.org

Wissenschaftliches Tagungskomitee

PD Dr. med. Michael Peter
Prof. Dr. med. Johannes Sander
Dr. med. Stefanie Sander
Dr. med. Ulrike Steuerwald
Dr. med. Dr. rer. nat. Nils Janzen
Dr. rer. nat. Ute Holtkamp
Dr. rer. nat. Claudia Schröder
Prof. Dr. med. Anibh Das

Tagungstätte

Die Tagung findet in der Akademie
des Sports statt.
Ferdinand-Wilhelm-Fricke-Weg 10
D-30169 Hannover

Bitte besuchen Sie in den Pausen die Industrieausstellung im
Foyer des Toto - Lotto - Saals
Die Posterausstellung findet ebenfalls im Foyer statt.

Tagungszeiten

Öffnungszeiten der Ausstellung | Öffnungszeiten des Anmeldecounters
Freitag, 11.05.2012 10:00 – 19:00 Uhr
Samstag, 12.05.2012 08:30 – 13:30 Uhr
Sie erreichen das Tagungsbüro während der angegebenen Öffnungszeiten
unter: +49 162 433 2083

Technische Ausstattung

Für Ihre Präsentation stehen Beamer und Notebooks (Microsoft Office 2007) zur Verfügung. Die Dateien (bevorzugt auf CD-R oder USB-Stick) bitten wir, beim Technikbetreuer im Saal spätestens 30 Minuten vor Beginn Ihrer Session abzugeben.

Öffentliche Verkehrsmittel

Der Veranstaltungsort ist mit folgenden öffentlichen Verkehrsmitteln vom Hauptbahnhof aus zu erreichen:

- mit der Bahn vom Hauptbahnhof mit den Linien 3 und 7 (Richtung Wettbergen) Ausstieg: Haltestelle Stadionbrücke
- mit dem Bus vom Kröpcke/ Opernplatz mit der Buslinie 100. Ausstieg: Haltestelle Stadionbrücke

Teilnahmegebühren (vor Ort)

Mitglieder DGNS:	100,00 EUR (inkl. 19% MwSt.)
Nichtmitglieder:	125,00 EUR (inkl. 19% MwSt.)
Studenten (Nachweis erforderlich):	50,00 EUR (inkl. 19% MwSt.)
Get-together am 11.05.2012	40,00 EUR (inkl. 19% MwSt.)

In den Teilnahmegebühren sind die Teilnahme am wissenschaftlichen Programm, die Verpflegung in den Pausen sowie die Konferenzunterlagen enthalten.

Posterausstellung

Die Poster können ab Freitag, den 11.05.2012 angebracht werden. Die Posterpräsentationen finden am Samstag in der Zeit von 10:15 bis 10:45 Uhr im Foyer der Akademie des Sports statt. Der Abbau muss spätestens Samstag, den 12. Mai 2012 bis 13:00 Uhr abgeschlossen sein. Material zum Befestigen der Poster ist am Anmeldecounter erhältlich.

Zertifizierungspunkte

Die Landesärztekammer Niedersachsen erkennt die Tagung mit 11 Fortbildungspunkten an. Bitte melden Sie sich für die Gut-schrift der Zertifizierungspunkte am Registrierungscounter.

Rahmenprogramm

**GET TOGETHER in der HBX-Stadtbrauerei am Aegi
11. Mai 2012 – 20:00 Uhr (Einlass ab 19:30 Uhr)**

Der Preis enthält ein Begrüßungsgetränk und Essen vom reichhaltigen Buffet. Von der Akademie des Sports ist diese Abendveranstaltung 1,7 km entfernt und somit zu Fuß in etwa 20 min erreichbar! Von der Haltestelle Sporthalle fährt der Bus 200 (Richtung August-Holweg-Platz) in 7 Min zur Haltestelle Aegidientorplatz.

Die Kosten für Begleitpersonen und Aussteller betragen ebenfalls 40,00 EUR (inkl. 19% MwSt.), exklusive Getränke.



GET
TOGETHER

Programmübersicht

Programm Freitag, 11. Mai 2012



11:00-11:30	Eröffnung der Tagung mit Begrüßung
11:30-13:30	Physiologie und Pathophysiologie des Carnitinzyklus (CTD, CPT1, CPT2 und CAT) Vorsitz: Anibh Das (Hannover)
11:30-12:10	Carnitine cycle: Health and Disease Sander M. Houten, Lab. Genetic Metabolic Diseases, Univerity Hospital Amsterdam
12:10-12:50	Carnitine transporter deficiency – Data from the Faroe Islands Jan Rasmussen, Dept. of Internal Medicine, National Hospital of the Faroe Islands
12:50-13:30	Carnitinzyklusdefekte und Carnitinmangel - Daten aus dem Erweiterten Neugeborenen-Screening für Deutschland Ulrike Steuerwald, Screening-Labor Hannover
13:30-14:30	Pause - Besichtigung der Industrieausstellung & Poster
14:30-16:30	Qualitätsverbesserungen im Neugeborenen-Screening - Second-tier Teste Vorsitz: Anja Lüders (Oberschleißheim)
14:30-15:00	Messung von C3-Acylcarnitin-, C4-Acylcarnitin- und C5-Acylcarnitin-Isomeren durch LC-MS/MS Nils Janzen, Screening-Labor Hannover und MVZ für Laboratoriumsmedizin Dr. Eberhardt & Partner Dortmund
15:00-15:30	LC-MS/MS-Methode zur Messung verzweigtkettiger Aminosäuren Claudia Schroeder, Screening-Labor Hannover
15:30-16:00	Steroidhormonmessung mit LC-MS/MS als second-tier Methode Michael Peter, Screening-Labor Hannover

16:00-16:30 Mukoviszidosescreening - mit oder ohne Gendiagnostik
Marina Stopsack, Technische Universität Dresden

16:30-17:00 **Pause - Besichtigung der Industrieausstellung & Poster**

17:00-18:00 Freie Vorträge
Vorsitz: Ute Holtkamp (Hannover)

17:00-17:15 Evaluation of a novel, commercially available mass spectrometry kit for newborn screening including succinylacetone without hydrazine
David Kasper, Medizinische Universität Wien

17:15-17:30 Neugeborenen-Screening auf Cystische Fibrose in der Schweiz – Evaluation nach 1 Jahr Pilot-Studie
Toni Torresani, Screening Laboratory, University Children's Hospital Zürich

17:30-17:45 Eine schnelle und sensitive UPLC-Methode zur Trennung und Quantifizierung verzweigtkettiger Aminosäuren aus Trockenblutproben zur Diagnosebestätigung und Therapiekontrolle bei MSUD
Ralph Fingerhut, Kinderspital Zürich

17:45-18:00 Dried Blood Spots in the Diagnosis of Lysosomal Storage Disorders
Zoltan Lukacs, Institute of Clinical Chemistry, University Medical Center Hamburg-Eppendorf

18:00-19:30 Mitgliederversammlung der DGNS

ab 19:30 **Get Together im HBX Restaurant**



FR



s.
Seite
7

Programm Samstag, 12. Mai 2012

- 09:00-09:30** DGNS Report 2011
Uta Nennstiel-Ratzel, Bayerisches Landesamt für Gesundheit und
Lebensmittelsicherheit München
Vorsitz: Christoph Fusch (Hamilton, UK)
- 9:30-10:15** Neugeborenen-Screening in Europa - Übersicht über die
Gesetzgebung
Holger Tönnies, Robert Koch-Institut, Berlin
Vorsitz: Christoph Fusch (Hamilton, UK)
- 10:15-10:45** **Pause - Besichtigung der Industrierausstellung & Posterwalk**
Vorsitz: Susan Becker (Leipzig)
- * s. Seite 6**
- P 1** Evaluation of a novel, commercially available mass
spectrometry kit for newborn screening including
succinylacetone without hydrazine
David C. Kasper (Medizinische Universität Wien)
- P 2** Carnitintransporterdefekte: Diagnosestellung über das
Neugeborenen-Screening bei zwei Familien
Wolfgang Bueter (Medizinische Hochschule Hannover)
- P 3** Liquid chromatography tandem mass spectrometry-based
method for the rapid determination of lysosomal enzyme
activities for selective metabolic and newborn screening
in dried blood spots
Thomas Mechtler (Medizinische Universität Wien)
- P 4** Adaption of a commercial LC-MS/MS kit for quantitati-
on of methylmalonic acid in dried blood spots – a rapid
second-tier test for newborn screening
Thomas F. Metz (Medizinische Universität Wien)
- P 5** Clinical evaluation of novel a commercial
17- α -hydroxyprogesterone immunoassay kit for congeni-
tal adrenal hyperplasia in newborn screening
Thomas F. Metz (Medizinische Universität Wien)

P 6 Pancreatitis-associated protein-ELISA (MucoPAP) as
a second-tier test for cystic fibrosis. Results of a four
month's period within the Austrian Newborn Screening.
Katharina Ostermann (Medizinische Hochschule Wien)

P 7 Neugeborenen-Screening auf Cystische Fibrose in der
Schweiz – Zwischenevaluierung nach der Auswertung
der ersten 4 Monate Pilot-Studie
Toni Torresani (Universitäts Kinderklinik Zürich)

10:45-12:00 Harnstoffzyklusdefekte
Vorsitz: Martin Lindner (Heidelberg)

10:45-11:20 Harnstoffzyklusdefekte - Eine Übersicht
Anibh Das, Klinik für Pädiatrische Nieren-, Leber- und Stoffwechseler-
krankungen, Medizinische Hochschule Hannover

11:20-11:40 Orotsäuremessung im Trockenblut
Nils Janzen, Screening-Labor Hannover und MVZ für Laboratoriums-
medizin Dr. Eberhardt & Partner Dortmund

11:40-12:00 Detektion von Defekten des Harnstoffzyklus mit Tandem-
massenspektrometrie – Ergebnisse aus der Zeit vor Einfüh-
rung der Kinder-Richtlinie/Gendiagnostikgesetz
Johannes Sander, Screening Labor Hannover

12:00-12:50 Weitere (neue) Zielkrankheiten
Vorsitz: Klaus Mohnike (Magdeburg)

12:00-12:30 Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose – Stand der
Diskussion in Deutschland
Manfred Ballmann, Klinikum der Ruhr-Universität Bochum

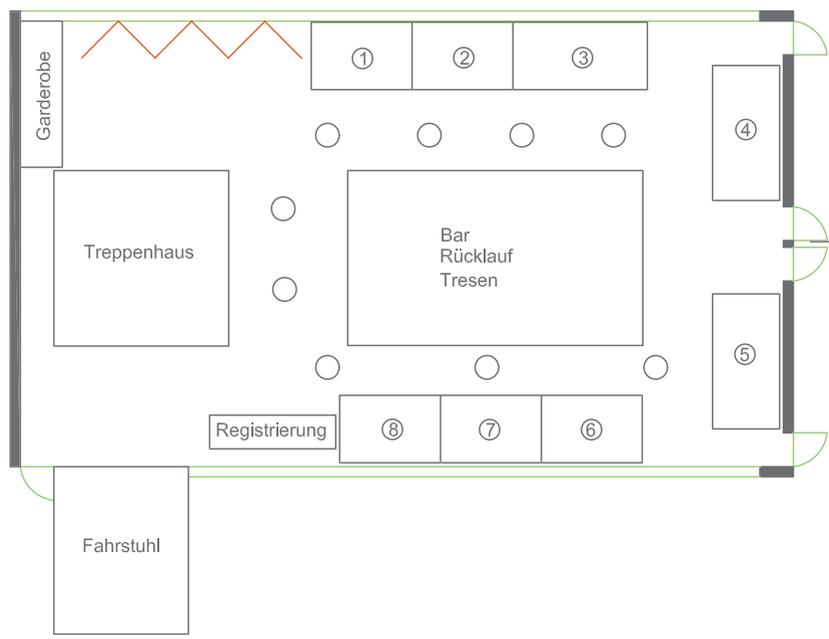
12:30-12:50 Neugeborenen-Screening auf Tyrosinämie Typ 1
Ute Spiekerkötter, Medizinische Einrichtungen der Universität
Düsseldorf

12:50-13:00 **Vorstellung der 20. Jahrestagung 2012**
Martin Lindner (Heidelberg)

13:00 **Posterpreis & Schlusswort**

Ausstellungsplan

Bitte besuchen Sie in den Pausen die Industrierausstellung im Foyer des Tot - Lotto - Saals.
Die Posterausstellung findet ebenfalls im Foyer statt.



- 1 Swedish Orphan Biovitrum GmbH
 - 2 Nutricia GmbH SHS Geschäftsstelle Heilbronn
 - 3 Laborservice Onken GmbH
 - 4 Chromsystems Instruments & Chemicals GmbH
 - 5 PerkinElmer LAS GmbH
 - 6 Waters GmbH
 - 7 Munktell & Filtrak GmbH
 - 8 Milupa Metabolics GmbH
- Posterausstellung

Sponsoren

Ein besonderer Dank gilt allen Sponsoren und Ausstellern für die Unterstützung der 19. Jahrestagung der DGNS:

CHROMSYSTEMS®
DIAGNOSTICS BY HPLC & LC-MS/MS

PerkinElmer®
For the Better

laborservice Onken GmbH

Spon-
soren

- Milupa Metabolics GmbH
- Munktell & Filtrak GmbH
- Nutricia GmbH SHS Geschäftsstelle Heilbronn
- Swedish Orphan Biovitrum GmbH

Waters
THE SCIENCE OF WHAT'S POSSIBLE.™

Aus-
steller

MassChrom® Aminosäuren und Acylcarnitine

Derivatisiert inkl. Succinylaceton (Nr. 55000)
Nicht derivatisiert (Nr. 57000)



- > Multiple Diagnostik inklusive Succinylaceton in einer Analyse
- > Hohe Selektivität und Sensitivität
- > Isotopenmarkierte interne Standards
- > Trockenblut-Kontrollen auf Filterpapier verfügbar

Stadtplan

Ein besonderer Dank gilt allen Sponsoren und Ausstellern für die Unterstützung der 19. Jahrestagung der DGNS:



HUMAN HEALTH

ENVIRONMENTAL HEALTH

PANTHERA-PUNCHER™ 9 FOR NEWBORN SCREENING

© 2012 PerkinElmer, Inc. All trademarks or registered trademarks are the property of PerkinElmer, Inc. and/or its subsidiaries.

The new generation in dried sample punching

The new Panthera-Puncher™ 9 allows you to use your sample material to best effect. You can punch 9 plates simultaneously from one card, even when the assays require two different disk sizes.

- Real time visualization
- Automatically adaptable punch pattern
- 9 plates capacity
- Improved ergonomics
- Simplified user maintenance
- Touch screen for simple software control
- Ionizer module to remove static electricity
- Punch sizes: 1.5 mm, 3.2 mm, 4.7 mm and 6.0 mm



www.perkinelmer.com


PerkinElmer[®]
For the Better