

## Wissenschaftliche Leitung

Dr. med. Mato Nagel, Dr. med. Hansjörg Rothe,  
DM Jaro Nagel  
Zentrum für Nephrologie und Stoffwechselerkrankungen  
Albert-Schweitzer-Ring 32  
D-02943 Weißwasser  
<nagel@moldiag.de>

## Registrierung

Für die Online-Teilnahme (maximale Teilnehmerzahl 20)  
<https://webseminar.molabnet.de/meeting/5>  
Für die Präsenzveranstaltung (maximale Teilnehmerzahl 50)  
<https://nephrogenetik.de/>

## Zertifizierung

Für diese Veranstaltung sind Fortbildungspunkte bei der Berliner Landesärztekammer beantragt.

## Veranstaltungsort

Dieser Workshop wird im gleichen Hotel wie das Berliner Dialyseseminar durchgeführt.  
**Maritim proArte Hotel Berlin**  
Friedrichstraße 151  
D-10117 Berlin  
Telefon +49 0800 33 8 33 30

## Links

Ein ausführliches Programm und einen Teaser können Sie von unseren Websites herunterladen.  
<https://nephrogenetik.de/>  
<https://webseminar.molabnet.de/meeting/5>  
Diese Veranstaltung findet ihren Platz im Rahmen der Initiative der DGfN für Diagnostik und Therapie seltener Erkrankungen.  
<https://www.dgfn.eu/genetik-und-seltene-erkrankungen.html>

## Sponsoren



Ultragenyx



Sanofi Deutschland



Novartis



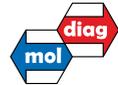
Fresenius Kabi



UBC Pharma GmbH



Oxford Nanopore Technologies



Molekulargenetisches Labor

# Nephrogenetik 2024

## WORKSHOP

### Programm/Einladung

05. Dezember 2024

## Begrüßung

Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen,  
nach der coronabedingten Zwangspause wollen wir nun die bereits 10-jährige Tradition der Nephrogenetik-Workshops wieder aufnehmen.

Viel Neues gibt es zu berichten, denn die Entwicklung ist stürmisch vorangeschritten. Wesentlich für die klinische Praxis ist die Tatsache, dass nun eine molekulargenetische Diagnostik in breitem Umfang in den verschiedensten Leitlinien Eingang gefunden hat. Dies werden wir hier umfassend reflektieren. Und die Bedeutung wird weiter wachsen. Auch das werden wir diskutieren.

Ein weiterer wichtiger Punkt sind die Änderungen der medizinischen Versorgung vor dem Hintergrund der immer breiteren Anwendung der künstlichen Intelligenz. Nun war die molekulargenetische Diagnostik von Anfang an eng mit der Bioinformatik verknüpft und es ist deshalb nicht verwunderlich, dass auch hier die KI schnell Fuß gefasst hat. Aus einigen Bereichen ist sie gar nicht mehr wegzudenken. Aber wie die künstliche Intelligenz auch immer mehr den klinischen Alltag erreicht, werden wir hier darstellen.

Eine wirkliche Revolution in der molekulargenetischen Diagnostik kündigt sich mit der 3. Generation der Sequenzieretechnik an. Mit dieser ist es nicht nur möglich extrem lange DNA-Stränge hintereinanderweg zu sequenzieren und damit auch größere Rearrangements zu erkennen. Diese Technik erlaubt auch native DNA und RNA mit all ihren Modifikationen zu untersuchen. Dies eröffnet völlig neue Möglichkeiten in der medizinischen Diagnostik. Fragen, die man bisher gar nicht zu stellen wagte, können nun auch angegangen werden.

Wir hoffen, dass das nun vorliegende Programm ein breites Interesse klinisch tätiger Nephrologen findet.

Mato Nagel  
Hansjörg Rothe  
Jaro Nagel

## Programm Vormittag

08:00 Einführung

08:15

**Was ist gesichert in der molekulargenetischen Diagnostik in KDIGO und anderswo,**

Jaro Nagel, *Weißwasser*

08:45

**Perspektiven molekulargenetischer Diagnostik mit Sequenzierung der 3. Generation,**

Sebastian Ganschow, *Berlin*

09:15

**Vielfalt der HLA-Merkmale-Chimäre aus immunologischer Notwendigkeit versus Hürde für den Transplantaterhalt,**

Gerald Schlaf, *Halle/Saale*

09:45 Kaffeepause

10:00

**Perspektiven der Gentherapie,**

Andrea Zobel, *Berlin*

10:30

**Perspektiven der genetischen Alport-Therapie,**

Oliver Groß, *Göttingen*

11:00

**KI-Anwendung bei der Diagnosefindung seltener Erkrankungen,**

Annette D. Wagner, *Hannover*

11:30

**GestaltMatcher - KI gestützte prima vista Diagnose.,**

Peter Krawitz, *Bonn*



**Fallvorstellung:**

HNF1B-Mutation

Mato Nagel, *Weißwasser*



**Fallvorstellung:**

Loeys-Dietz-Syndrom.

Hansjörg Rothe, *Weißwasser/Leipzig*

12:30 Mittagspause

## Programm Nachmittag

12:30 Mittagspause

13:30

**Pathobiochemie und Molekulargenetik der Komplementstörungen,**

Peter Zipfel, *Jena*

14:15

**Komplementbeeinflussende Therapieoptionen. Stand und Perspektiven,**

Alexander Paliege, *Dresden*



**Fallvorstellung:**

TMA-Verdacht aufgelöst.

Clemens Krull, *Berlin*

15:00 Kaffeepause

15:30

**Autoinflammatorische Erkrankungen: Pathogenese und Fallvorstellungen,**

Christian Stefan Haas, *Rostock*



**Fallvorstellung:**

Ständige Harnwegsinfektionen mit CRP-Erhöhung.

Mato Nagel, *Weißwasser*

16:15

**Genetisch gestützte Therapie der Fettstoffwechselstörungen, die erweiterte Perspektive,**

Winfried März, *Augsburg*



**Fallvorstellung:**

Phänotypen der CREB3L3-Mutationen.

Mato Nagel, *Weißwasser*

17:00

**Innovative Therapien des Knochenstoffwechsels. Relevanz für die renale Osteopathie?,**

Mato Nagel, *Weißwasser*



**Fallvorstellung:**

Osteoporose bei renotubulärer Funktionsstörung.

Mato Nagel, *Weißwasser*



**Fallvorstellung:**

Seltener Fall eines Vitamin D-Mangels?

Susanne und Michel Morlot, *Hannover*

17:45 Zusammenfassung und Verabschiedung

18:00 Ausklang

Änderungen vorbehalten.