Für die Planung unserer Veranstaltung bitten wir Sie bis zum 10.12.2025 um eine verbindliche Anmeldung unter



www.synlab.de/fbn\_25\_90\_32



Fortbildungspunkte für Ärzte werden bei der Landesärztekammer beantragt. Alle Teilnehmer erhalten eine Teilnahmebescheinigung. Die Teilnahme an der Veranstaltung ist für Sie kostenlos.

Der/Die Veranstalter sichert/sichern zu, dass die Fortbildungsmaßnahme produkt- und/oder dienstleistungsneutral gestaltet wird. Wissenschaftliche Leitung und Referenten werden mögliche Interessenskonflikte, die die Inhalte der Fortbildungsmaßnahme betreffen, in ihren Beiträgen offen legen. Der Sponsoringbetrag wird für die Erstellung, den Druck sowie den Versand der Veranstaltungsbroschüre verwendet.

#### Hinweise zum Datenschutz

Die SYNLAB Holding Deutschland GmbH behandelt personenbezogene Daten im Einklang mit den Regeln der Allgemeinen Datenschutz-Grundverordnung vom 25. Mai 2018. Sie finden die Datenschutzerklärung unter www.synlab.de/ datenschutz. Einladungen auf dem Postweg erhalten Sie im Auftrag der SYN-LAB Holding Deutschland GmbH vom Schwarzeck Verlag GmbH, Einsteinring 24, 85609 Aschheim, der Ihre Anschrift aus dem Adressverzeichnis der ONE-KEY Datenbank IQVIA Commercial GmbH & Co. OHG, Unterschweinstiege 2-14, 60549 Frankfurt bezieht. Als Geschäftsbereich der SYNLAB Holding Deutschland GmbH speichert und verarbeitet die SYNLAB Akademie Ihre persönlichen Daten erst ab demjenigen Zeitpunkt, an dem Sie sich für die Teilnahme zu einer Veranstaltung anmelden. Speicherung und Verarbeitung Ihrer persönlichen Daten erfolgen dann nur zum Zweck der Durchführung der ieweiligen Veranstaltung. SYNLAB Holding Deutschland GmbH ist in der Lage, Ihnen weitere, über den Zweck der Durchführung dieser Veranstaltung hinaus gehende Informationen zum Veranstaltungsprogramm der SYNLAB Akademie, über wissenschaftliche Neuerungen und Veröffentlichungen in der Labordiagnostik und/oder das Dienstleistungsangebot von SYNLAB zur Verfügung zu stellen. SYNLAB ist veroflichtet, hierzu vom Interessenten die bestimmte und informierte Genehmigung einzuholen. Sie können diese Genehmigung zusammen mit Ihrer Rückantwort auf diese Einladung oder über unser Veranstaltungsportal erteilen (www.synlab.de/akademie/veranstaltungsuebersicht). Sie haben die Möglichkeit, der Zusendung von Einladungen oder der Übermittlung von Informationen zu widersprechen, entweder schriftlich an SYNLAB Akademie für ärztliche Fortbildungen, p5, 7, 68161 Mannheim, Telefon: 0621 43179431, Fax: 0621 43179433 oder durch elektronische Mitteilung an fortbildungen. akademie@synlab.com. Die SYNLAB Akademie wird im Fall des Widerspruchs dafür Sorge tragen, dass Sie künftig keine weiteren Einladungen bzw. Informationen mehr erhalten werden.

## Veranstaltungsort



#### Live-Stream

Anmeldung unter www.synlab.de/akademie

### Veranstaltungszeit

Mittwoch, 10.12.2025 16.00 – 18.30 Uhr

# Fortbildungsnummer

FBN 25\_90\_32

# Ein Angebot von

SYNLAB Akademie SYNLAB Holding Deutschland GmbH Gubener Straße 39 86156 Augsburg

D·A·CH-Gesellschaft Prävention von Herz-Kreislauf-Erkrankungen e.V. Friedensallee 25 22765 Hamburg



# Bei Rückfragen

Wenden Sie sich bitte unter Tel. +49 621 43179432 oder webseminare.akademie@synlab.com an den Veranstalter.



© SYNLAB Holding Deutschland GmbH · Keine Haftung für Irrtümer, Fehler und falsche Preisangaben. Änderungen bleiben vorbehalten. Alle Texte, Fotos und Inhalte unterliegen dem Urheberrecht. Keine Verwendung ohne ausdrückliche Erlaubnis des Rechteinhabers.



Webseminar

Was können wir von Dr. House & Co. lernen?

Fokus Pädiatrie

10. Dezember 2025



# Häufig gestellte Fragen zu Webseminaren

### Wie erhalte ich den Zugang zum Webseminar?

Sie melden sich wie gewohnt auf der SYNLAB-Homepage an und erhalten wenige Minuten später Ihren individuellen Zugangslink.

#### Ich habe keinen Link erhalten, was muss ich tun?

Bitte stellen Sie sicher, dass die Nachricht mit dem Link nicht im Spam-Ordner abgelegt wurde. Ansonsten schicken Sie bitte eine kurze E-Mail an webseminare.akademie@synlab.com, wir senden Ihnen dann Ihren individuellen Link zu.

# Kann ich mit meinen Kollegen zusammen am Webseminar teilnehmen?

Jeder Teilnehmer muss sich mit einer eigenen E-Mail-Adresse anmelden und über den darauf zugestellten Link teilnehmen. Nur so erkennen wir, wer zuschaut und können im Anschluss das Teilnahmezertifikat erstellen.

#### Wie erhalte ich meine CME-Punkte?

Wenn Sie bei der Anmeldung Ihre EF-Nummer angegeben haben, übermitteln wir die CME-Punkte an die Ärztekammer. Die Gewährleistung der Anwesenheit erfolgt durch ein Reporting, das durch unseren technischen Dienstleister GoToWebinar durchgeführt wird. Sie erhalten wenige Tage später zusätzlich ein Zertifikat per E-Mail, welches Sie der Ärztekammer vorlegen können. Wir behalten uns vor, bei zu kurzer Anwesenheit keine CME-Punkte zu melden.

# Ich kann an dem Datum nicht teilnehmen, werden die Webseminare aufgezeichnet?

Unter Vorbehalt der Zustimmung der Referenten, zeichnen wir die Webseminare auf und stellen sie im Anschluss für 14 Tage zur Verfügung. Bitte beachten Sie: Für die Aufzeichnung werden keine CME-Punkte vergeben. Aus Schutzrechtsgründen ist die eigenständige Aufzeichnung nicht gestattet.

Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen,

die US-amerikanische Fernsehserie "Dr. House" ist legendär und sie war ihrer Zeit weit voraus. Inzwischen ist das Thema der sogenannten seltenen und schwer diagnostizierbaren Erkrankungen (rare diseases /orphan diseases) in der medizinischen Versorgung angekommen.

Seit 2013 leitet Prof. Dr. med. Jürgen Schäfer das Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen in Marburg. Gemeinsam haben wir vor nunmehr 11 Jahren begonnen, die "Seltenen Erkrankungen" als eigenen Schwerpunkt unter dem Titel "Was können wir von Dr. House & Co. lernen?" bei der SYNLAB Akademie anzubieten. Auch im Jahr 2025 können wir uns auf spannende Vorträge von Prof. Schäfer freuen. Er eröffnet das Seminar mit einem Vortrag über die homozygote familiäre Hypercholesterinämie (hoFH) sowie die Zerebrotendinöse Xanthomatose (CTX). Beides sind seltene Erkrankungen des Fettstoffwechsels, die bereits im Kindes – bzw. Jugendalter Symptome hervorrufen.

Prof. Dr. rer. nat. Wolfgang Berger wird im zweiten Vortrag die äußerst seltene Norrie Krankheit in den Mittelpunkt rücken. X-chromosomal rezessiv vererbte Mutationen im NDP-Gen führen, in erster Linie bei männlichen Neugeborenen, zur Erblindung gleich nach der Geburt. Eine Vielzahl an Patienten erleidet zudem ab einem Alter von etwa 12 Jahren einen fortschreitenden Hörverlust. Jüngste Studien geben Hoffnung, dass mittels einer Gentherapie dem Fortschreiten des Hörverlusts der jungen Patienten zukünftig entgegengewirkt werden könnte.

Prof. Dr. med. Ulrike Mütze ist spezialisiert auf die pädiatrische Stoffwechselmedizin und wird im dritten Vortrag einen Fokus auf den MCAD-Mangel legen. Der MCAD-Mangel ist ein erblicher Stoffwechseldefekt, der den Abbau von mittelkettigen Fettsäuren beeinträchtigt. Prof. Mütze gibt Ihnen Tipps an die Hand, wie Sie die jungen Patientinnen und Patienten, die von dieser Krankheit betroffen sind, effizient ambulant begleiten können. Außerdem gibt Sie einen Ausblick, wie Betroffene ab dem jungen Erwachsenenalter effizient fach- und hausärztlich betreut werden können.

Wir freuen uns auf Ihre Teilnahme!

Univ.-Prof. Dr. med. Winfried März D-A-CH-Gesellschaft Prävention von Herz-Kreislauf-Erkrankungen e.V. Direktor der SYNI AB Akademie. Mannheim

#### Referenten



# Prof. Dr. rer. nat. Wolfgang Berger

- · Prof. em. Institut für Medizinische Molekulargenetik, Universität Zürich
- · Mitglied des medizinischen Beirats der Norrie Disease Foundation
- Ehrenmitglied sowie Mitglied des wissenschaftlich-medizinischen Beirats von Retina Suisse
- Institutsdirektor am Institut für Medizinische Molekulargenetik von 2010 bis zur Emeritierung im Februar 2025

#### Prof. Dr. med. Ulrike Mütze

- · Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin
- Zusatzbezeichnungen: Pädiatrische Stoffwechselmedizin;
  Labormedizin fachgebunden, Ernährungsmedizin
- Sektion Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin, Klinik I,
  Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg
- Preisträgerin des Hufeland-Preises (2021), der Dussault Medal (2021) und des ESPED Investigator Awards (2024)

#### Prof. Dr. med. Jürgen R. Schäfer

- · Internist, Kardiologe, Endokrinologe und Intensivmediziner
- Dr. Pohl Stiftungsprofessor und akademischer Direktor an der Philipps-Universität Marburg
- Spezialisierung: Betreuung von Patienten mit sogenannten "Rare Diseases"

#### Ablauf



16.00 Uhr Begrüßung und Vorsitz

Univ.-Prof. Dr. med. Winfried März

16.05 Uhr Was können wir von seltenen Erkrankungen

und Dr. House lernen? -

Fokus: homozygote FH und CTX

Prof. Dr. med. Jürgen R. Schäfer

16.50 Uhr Norrie Syndrom

Prof. Dr. rer. nat. Wolfgang Berger

17.35 Uhr Pause 💯

17.40 Uhr MCAD-Mangel

Prof. Dr. med. Ulrike Mütze

18.30 Uhr Ende