



7. ÖSTERREICHISCHER KONGRESS FÜR SELTENE KRANKHEITEN

**CONGRESSPARK IGLS
07.- 08.10.2016**

www.forum-sk.at





Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck

7. ÖSTERREICHISCHER KONGRESS FÜR SELTENE KRANKHEITEN

Congresspark Innsbruck-Igls, Eugenpromenade 2, 6080 Igls
Freitag, 07.10., und Samstag, 08.10.2016

In Zusammenarbeit mit:



www.prorare-austria.org

Freitag, 07.10.2016, 08:30-12:30 - Vorsymposium

Multidisziplinärer Workshop: Angeborene Stoffwechselstörungen und Genetik

08:30	Begrüßung	D. Karall
08:40	Klinischer Zugang zu erblichen Stoffwechselkrankheiten	J. Zschocke
09:00	Klinik und Therapie lysosomaler Stoffwechselkrankheiten	D. Karall

10:00 Pause

10:30	Diagnostik erblicher Stoffwechselkrankheiten:	
	- Biochemie	S. Scholl-Bürgi
	- Enzymatik	S. Scholl-Bürgi
	- Genetik	J. Zschocke
11:15	Genetische Beratung	J. Zschocke
11:30	Patientenvorstellungen	D. Karall

12:30 Ende des wissenschaftlichen Vormittags-Programms



Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck

7. ÖSTERREICHISCHER KONGRESS FÜR SELTENE KRANKHEITEN

**Congresspark Innsbruck-Igls, Eugenpromenade 2, 6080 Igls
Freitag, 07.10., und Samstag, 08.10.2016**

Freitag, 07.10.2016, 13:00-18:00 - Hauptprogramm

13:00 Begrüßung und Einführung M. Arrouas / D. Karall / J. Zschocke
13:15 Seltene Krankheiten in Tirol – Historisches Ch. Lechner / S. Scholl-Bürgi

Alles um das Eisen ...

13:30 Eisen-Schwefel-Cluster Krankheiten
14:00 Fallbericht
14:15 Porphyrinen

H. Tilg / K. Boztug

J.A. Mayr

14:45 Fallbericht

J. Barman-A.

15:00 Inflammation und (Eisen-)Stoffwechsel

J. Brunner

15:30 Pause - Posterbesichtigung

Vom Befund zur Diagnose

16:00 Die Hand bei der Diagnostik von Seltenen Krankheiten
16:30 Die Haut bei der Diagnostik von Seltenen Krankheiten
17:00 Fallbericht: Kohlschütter-Tönz-Syndrom
17:15 Die Zähne bei der Diagnostik von Seltenen Krankheiten
17:45 Die Augen bei der Diagnostik von Seltenen Krankheiten
18:15 Ende des wissenschaftlichen Nachmittags-Programms

T. Müller/ Till Voigtländer

C. Fauth
M. Schmuth
A. Schossig
I. Kapferer-S.
G. Blatsios

18:30 Gemeinsames Abendessen (Buffet)

19:30 After dinner lecture:

Referenznetzwerke, internationale Register
und Interessenskonflikte

J. Häberle



Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck

Samstag, 08.10.2016 – 09:00-13:00

„Sozial-Politische Fragestellungen“, Teil 1

R. Riedl / P. Kroisel

09:00	Statusbericht zu den Maßnahmen 6 und 7 des NAP.se	M. Weigl
09:30	Neue Ansätze zur Verkürzung der Diagnosewege	L. Grigull
10:00	Seltene Erkrankungen als niedergelassener Arzt erkennen	W. Kyrill Blersch
10:30	Pro Rare: Im Westen viel Neues	M. Czermak

11:00 Pause - Posterbesichtigung

„Sozial-Politische Fragestellungen“, Teil 2

V. Konstantopoulou / H. Hintner

11:30	Statusbericht zu EUPATI	C. Röhl
12:00	Kongressbericht ECRD 2016 (Edinburgh) - Vorausschau ECRD 2018 (Wien):	U. Holzer
12:30	Europäische Referenznetzwerke und nationale Zentren für seltene Erkrankungen - ein Update	U. Unterberger

13:00 Ende der Veranstaltung

14:00 Generalversammlung Verein „Forum Seltene Krankheiten“

**16:00 Gemeinsames Treffen Vereine „Politische Kindermedizin“ und
„Forum Seltene Krankheiten“**

18:00 Ende

Posterbeiträge können über formlose Abstracts bis zum 20.09. eingereicht werden.

Kontakt: Forum Seltene Krankheiten email: info@forum-sk.at
Klinik für Pädiatrie I email: cornelia.kronlechner@tirol-kliniken.at
Klinik für Dermatologie email: lisa.kuenzel@tirol-kliniken.at
Sektion Humangenetik email: humngen@i-med.ac.at

info@forum-sk.at oder eine der angegebenen Email-Adressen.

Tel.: 0512-9003-70532

Fax: 0512-504-24941

Für die Veranstaltung werden 10 DFP vergeben.



Zentrum für Seltene Krankheiten Innsbruck

Referenten und Vorsitzende

Dr. Magdalena Arrouas, Bundesministerium für Gesundheit, Sektion III – Öffentliche Gesundheit und medizinische Angelegenheiten, Wien

Dr. Jasmin Barman-Aksözen, Institut für Labormedizin, Stadtspital Triemli Zürich

Dr. Georgios Blatsios, Klinik für Augenheilkunde, Innsbruck

Dr. Wendelin K. Blersch, Praxis für Neurologie, Regensburg

PD Dr. Kaan Boztug, Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases, CeMM Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde und St. Anna Kinderspital, Medizinische Universität Wien

PD Dr. Jürgen Brunner, Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

Mag. Maria Czermak, Pro Rare Austria, Innsbruck

Dr. Christine Fauth, Zentrum für Medizinische Genetik, Medizinische Universität Innsbruck

PD Dr. Lorenz Grigull, Kinderklinik der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH), Abteilung für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie

PD Dr. Johannes Häberle, Kinderspital Zürich, Universität Zürich

Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner, EB- Haus Austria, Salzburg

Ulrike Holzer, Pro Rare Austria, Wien

PD Dr. Ines Kapferer-Seebacher, Klinik für Zahnmedizin, Medizinische Universität Innsbruck

A.Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

Dr. Vassiliki Konstantopoulou, Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie & Endokrinologie, Medizinische Universität Wien

Univ.-Prof. Dr. Peter Kroisel, Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Graz

Mag. phil. Dr. med. univ. Christian Lechner, Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

PD Dr. Johannes A. Mayr, Stoffwechsellabor, Dept. Pädiatrie, Paracelsus Medizinische Universität Salzburg

A.Univ.-Prof. Dr. Thomas Müller, Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

Dr. Rainer Riedl, Obmann von Pro Rare Austria und Obmann von Debra Austria, Wien

Claas Röhl, Pro Rare Austria, Wien

Univ.-Prof. Dr. Matthias Schmuth, Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie, Medizinische Universität Innsbruck

PD Dr. Sabine Scholl-Bürgi, Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

Dr. Anna Schossig, Zentrum für Medizinische Genetik, Medizinische Universität Innsbruck

Univ.-Prof. Dr. Herbert Tilg, Klinik für Innere Medizin, Medizinische Universität Innsbruck

Dr. Ursula Unterberger, Orphanet Austria, Medizinische Universität Wien, und Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE), Gesundheit Österreich GmbH

Assoc. Prof. PD Dr. Till Voigtländer, Medizinische Universität Wien und Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE), GÖG, Wien

Michaela Weigl, Pro Rare Austria, Oberösterreich

Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke, Zentrum für Medizinische Genetik, Medizinische Universität Innsbruck