



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:  
**pro rare austria**  
allianz für seltene erkrankungen  
[www.prorare-austria.org](http://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
<b>10:00</b>	<b><i>Pause</i></b>	
10:30	Diagnostik erblicher Stoffwechselkrankheiten: - Biochemie - Enzymatik - Genetik	S. Scholl-Bürgi S. Scholl-Bürgi J. Zschocke
11:15	Genetische Beratung	J. Zschocke
11:30	Patientenvorstellungen	D. Karall
<b>12:30</b>	<b><i>Ende des wissenschaftlichen Vormittags-Programms</i></b>	



# 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 J.A. Mayr  
14:00 Fallbericht  
14:15 Porphyrinen J. Barman-A.  
14:45 Fallbericht  
15:00 Inflammation und (Eisen-)Stoffwechsel J. Brunner

### *H. Tilg / K. Boztug*

### **15:30 Pause - Posterbesichtigung**

### *Vom Befund zur Diagnose*

- 16:00 Die Hand bei der Diagnostik von Seltenen Krankheiten C. Fauth  
16:30 Die Haut bei der Diagnostik von Seltenen Krankheiten M. Schmuth  
17:00 Fallbericht: Kohlschütter-Tönz-Syndrom A. Schossig  
17:15 Die Zähne bei der Diagnostik von Seltenen Krankheiten I. Kapferer-S.  
17:45 Die Augen bei der Diagnostik von Seltenen Krankheiten G. Blatsios

### *T. Müller/ Till Voigtländer*

### **18:15 Ende des wissenschaftlichen Nachmittags-Programms**

18:30 Gemeinsames Abendessen (Buffet)

### **19:30 After dinner lecture:**

Referenznetzwerke, internationale Register und Interessenskonflikte  
J. Häberle

... und anschließend gemütliches Beisammensein



**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  
Klinik für Pädiatrie I  
Klinik für Dermatologie  
Sektion Humangenetik

email: [info@forum-sk.at](mailto:info@forum-sk.at)  
email: [cornelia.kronlechner@tirol-kliniken.at](mailto:cornelia.kronlechner@tirol-kliniken.at)  
email: [lisa.kuenzel@tirol-kliniken.at](mailto:lisa.kuenzel@tirol-kliniken.at)  
email: [humgen@i-med.ac.at](mailto:humgen@i-med.ac.at)

[info@forum-sk.at](mailto: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.**

Verein „Forum Seltene Krankheiten“, 6020 Innsbruck, E-mail: [info@forum-sk.at](mailto:info@forum-sk.at), [www.forum-sk.at](http://www.forum-sk.at)



## 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 Koordinations-stelle für Seltene Erkrankungen (NKSE), GÖG, Wien

**Michaela Weigl**, Pro Rare Austria, Oberösterreich

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