

12.

Österreichischer Kongress für Seltene Krankheiten

23. & 24.
September 2022
LINZ



VON VERSORGUNGSLÜCKEN ZUR NETZWERKFORSCHUNG



Forum Seltene Krankheiten
Netzwerk zur Unterstützung
von Menschen mit Seltene
Krankheiten in Österreich
www.forum-sk.at

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Pro Rare Austria
Allianz für Seltene
Erkrankungen
www.prorare-austria.org

JKU
JOHANNES KEPLER
UNIVERSITY LINZ

Kepler
Universitäts
Klinikum

Kepler Universitätsklinikum
Med Campus VI, Hörsaal 1
Paula-Scherleitner-Weg 3
4020 Linz



Erbliche Netzhauterkrankungen erkennen und genetisch abklären

Häufige Anzeichen und Symptome^{1,2}



Nachtblindheit



Verlangsamte Dunkeladaption



Nystagmus

(unkontrollierte/repetitive Augenbewegungen)



Lichtempfindlichkeit



Sehschärfeverlust

Weitere Informationen auf www.novartis.at

 **NOVARTIS** | Reimagining Medicine

© 2022 Novartis Pharma GmbH, Jakov-Lind-Str. 5/3.05, A-1020 Wien,
HG Wien FN41622i

1. Chung et al. Am J Ophthalmol. 2019; 199: 58-70. 2. Chacon-Camacho et al. WJCC. 2015; 3.2: 112.



Kontakt -----	4
Allgemeine Informationen-----	5
Programm -----	6
Freitag, 23. September 2022 -----	6
Samstag, 24. September 2022 -----	10
Anreise -----	13
Aussteller & Sponsoren -----	14



KONTAKT

12. Österreichischer Kongress für Seltene Krankheiten



Träger des wissenschaftlichen Programms

Forum Seltene Krankheiten

Lokales Organisationskomitee

Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Högler

Prim. Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba



Kongressorganisation

S12! studio12 gmbh

Herr Tobias Zimmermann

Kaiser-Josef-Straße 9

6020 Innsbruck

T: +43 660 324 1126

E: zto@studio12.co.at

I: www.studio12.co.at



Tagungsort

Kepler Universitätsklinikum

Med Campus VI, Hörsaal 1

Paula-Scherleitner-Weg 3

4020 Linz



Kepler
Universitäts
Klinikum

Website

www.forum-sk.congresspilot.com

ALLGEMEINE INFORMATIONEN

12. Österreichischer Kongress für Seltene Krankheiten



Öffnungszeiten Registrierung

Freitag, 23. September 2022

08:00 bis 17:30 Uhr

Samstag, 24. September 2022

08:00 bis 11:00 Uhr

DFP

Die Teilnahme am 12. Österreichischen Kongress für Seltene Krankheiten wurde für den Erwerb des Fortbildungsdiploms der Österreichischen Ärztekammer mit 13 Punkten approbiert (ID: 746365).

Bitte tragen Sie sich mit Ihrem Namen und Ihrer ÖÄK-Nummer in die bei der Registrierung aufliegenden DFP-Listen ein (einmal für die gesamte Fortbildung).

Die Teilnahmebestätigung erhalten Sie nach der Fortbildung per E-Mail zugesandt.



CoViD-19 Prävention



Waschen Sie sich
regelmäßig die Hände



Bei Symptomen:
bleiben Sie zu Hause



Vermeiden Sie
Körperkontakt



Halten Sie Abstand



PROGRAMM

Freitag, 23. September 2022

08:50 - 09:00

Begrüßung

09:00 - 10:30

Sitzung 1: Abdominelle Fehlbildungen

Vorsitz: Simon Kargl, Linz

Kongenitale Nephropathien

Siegfried Waldegger, Innsbruck

Kinderurologie

Josef Oswald, Linz

Morbus Hirschsprung – eine seltene Erkrankung mit vielen Gesichtern

Stefan Deluggi, Linz

Seltene kinderchirurgische Erkrankungen in Österreich – Status Quo

Johannes Schalamon, Klagenfurt

10:30 - 11:00

Kaffeepause

mit freundlicher Unterstützung von Kyowa Kirin



11:00 - 12:30

Sitzung 2: Skelett

Vorsitz: Denisa Weis, Linz

Knochenbrüchigkeit

Wolfgang Högler, Linz

Seltene Kleinwuchsformen

Gabriele Häusler, Wien

Seltene Diabetesformen

Elisabeth Steichen-Gersdorf, Innsbruck

CDG Syndrome (kongenitale Glykosylierungsstörungen)

Julia Vodopituz, Wien



12:30 - 14:00

Mittagspause

12:45 - 13:15

Lunchsymposium

Erbliche Netzhautdystrophien & Therapieoptionen

mit freundlicher Unterstützung von Novartis Pharma

Markus Eidherr, Linz



13:00 - 14:00

Generalversammlung Forum Seltene Krankheiten

Hörsaal 3

14:00 - 15:30

Sitzung 3: Stoffwechsel

Vorsitz: Daniela Karall, Innsbruck

Stoffwechseldiagnostik

Johannes Mayr, Salzburg

Metabolische Myopathien

Denisa Weis, Linz

Langketten Fettsäureoxidationsstörungen

Daniela Karall, Innsbruck

Dyslipidämien im Kindesalter

Susanne Greber-Platzer, Wien

15:30 - 16:00

Pause



PROGRAMM

Freitag, 23. September 2022

16:00 - 17:30

Sitzung 4: Neurologie / Epilepsie

Vorsitz: Gudrun Gröppel, Linz

Klinik und Diagnostik der spinalen Muskelatrophien

Sabine Rudnik, Innsbruck

Therapie der SMA 1

Wolfgang-Müller-Felber, München

Neugeborenenanfälle

Barbara Plecko, Graz

Epilepsiechirurgie in der Pädiatrie

Christian Auer, Linz

17:30 - 18:30

Neugeborenen-Screening: Impulsvorträge und Podiumsdiskussion

Vorsitz: Maximilian Zeyda, Wien

Impulsvortrag 1 - klassisches Neugeborenencreening

Vassiliki Konstantopoulou, Wien

Impulsvortrag 2 - (genetisches) Neugeborenencreening der Zukunft

Johannes Zschocke, Innsbruck

Podiumsdiskussion

Vassiliki Konstantopoulou, Wien

Johannes Zschocke, Innsbruck

Barbara Plecko, Graz

Dominique Sturz, Wien

Michaela Weigl, Scharten

Ab 19:00

Gemeinsames Abendessen

Restaurant Fischerhäusl, Linz

*Idiopathischer multizentrischer Morbus Castleman (iMCD)

ist eine sehr seltene lymphoproliferative Erkrankung mit potentiell lebensbedrohlicher Symptomatik.¹

GENAU HINSEHEN KANN LEBEN RETTEN*



-  iMCD betrifft alle Bevölkerungsgruppen; global liegt das Alter bei Diagnose bei 2–80 Jahren.²
-  Das mediane Alter bei Diagnose beträgt 50 Jahre³. 58% der Patienten sind Männer.³
-  Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung liegen zu iMCD nur begrenzte epidemiologische Daten vor. Pro Jahr erkranken laut Schätzungen aus den USA 2–3 Menschen pro 1 Mio an iMCD.²
-  Die 5-Jahres-Mortalitätsrate nach Diagnose liegt mit den bisherigen Therapien bei 35% und die 10-Jahres-Mortalitätsrate sogar bei 60%.²

www.imcd-im-fokus.at

Experten-Plattform zum
idiopathischen multizentrischen
Morbus Castleman (iMCD)



1. Fajgenbaum DC et al. Blood 2014; 123: 2924–2933. 2. Fajgenbaum DC et al. Blood 2017; 129: 1646–1657.
3. Liu et al. Lancet Haematol 2016; 3(4): e163–e175.



PROGRAMM

Samstag, 24. September 2022

Symposium Pro Rare Austria

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

08:30

Ankunft und Kaffee

09:00 - 10:40

Sitzung 1

Vorsitz: Rainer Riedl, Wien

09:00

Begrüßung

Rainer Riedl, Wien

09:05

Klinische Studien bei seltenen Erkrankungen – Herausforderungen und Lösungsansätze

Martin Laimer, Salzburg

09:30

Involvierung von Patientenvertreter:innen und Patient:innen in klinische Studien

Claas Röhl, Wien

09:50

Projekt aRAREness – Einbindung der Selbsthilfe in die Behandlung von betroffenen Kindern einer SE im Krankenhaus

Gabriele Mayr, Wien

Vassiliki Konstantopoulou, Wien

Michaela Weigl, Scharten

10:10

Podiumsdiskussion zum Thema Patient:innenbeteiligung

Claas Röhl (Moderator)

Michaela Weigl, Scharten

N.N.

Vassiliki Konstantopoulou, Wien

Martin Laimer, Salzburg



10:40 - 11:00

Pause

11:00 - 12:45

Sitzung 2

Vorsitz: Rainer Riedl, Wien

11:00

Undiagnosed Diseases Program in Österreich

Ursula Unterberger, Wien

11:25

Warum ist die Teilnahme von Betroffenen an Umfragen so wichtig – am Beispiel Rare Barometer (inkl. Rückblick auf AT / EU Ergebnisse)

Elisabeth Weigand, Wien

11:45

Kodierung seltener Krankheiten

Ursula Unterberger, Wien

12:05

Register und Netzwerke für seltene Erkrankungen - EU und Österreich am Beispiel ERN-Eye, aus Patient:innenperspektive

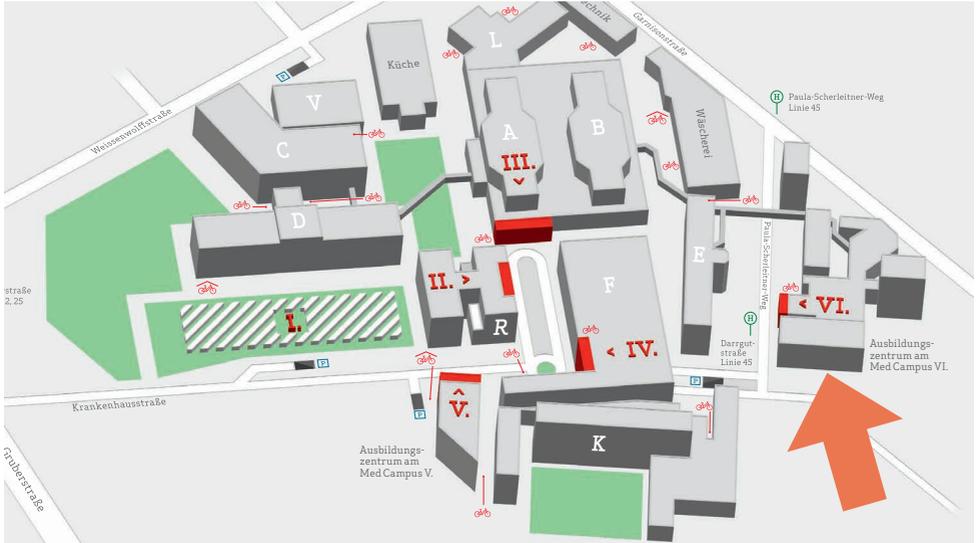
Dominique Sturz, Wien

12:25

Ende und Mittagspause

23. & 24.
September 2022
LINZ

VON VERSORGLUNGSLÜCKEN ZUR NETZWERKFORSCHUNG



<https://www.kepleruniklinikum.at/media/8519/uebersichtsplanmedcampus.pdf?t=637902022100645305loads/2019/07/Anreise-Auto-und-oeffentlich-22072019.pdf>

Wie Sie das Kepler Uniklinikum erreichen...

... mit Öffentlichen Verkehrsmittel

Haltestelle Gruberstraße (Linz AG Buslinien 12, 25, 45 und 46), Paula-Scherleitner-Weg (Linz AG Buslinie 45), Darrgutstraße (Linz AG Buslinie 45).

... mit dem Auto

Über die Mühlkreisautobahn A7 die Abfahrt Prinz-Eugen-Straße nehmen. Die Parkgarage ist über die Einfahrten Krankenhausstraße, Einfahrt Darrgutstraße und Einfahrt Weißenwolfstraße erreichbar.

€ 1,00 pro halbe Stunde. Tagessatz € 15,00.



AUSSTELLER & SPONSOREN

12. Österreichischer Kongress für Seltene Krankheiten

Wir danken den folgenden Firmen für Ihre Unterstützung:



Herausgeber

Forum Seltene Krankheiten



Grafik & Gestaltung

S12! studio12 gmbh
Kaiser-Josef-Straße 9
6020 Innsbruck
E: office@studio12.co.at
I: www.studio12.co.at

