

**11. Österreichischer Kongress
Für Seltene Krankheiten**

**20. Jahrestagung der
Österreichischen Gesellschaft Für
Humangenetik**

Symposium Pro Rare Austria

24. & 25. September 2021
Innsbruck



MEDIZINISCHE
UNIVERSITÄT
INNSBRUCK



Netzwerk zur Unterstützung
von Menschen
mit Seltene Krankheiten in
Österreich

www.forum-sk.at



Österreichische
Gesellschaft für
Humangenetik

www.oegh.at

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Allianz für
Seltene Erkrankungen

www.prorare-austria.org

Maddox – der mit HPP (Hypophosphatasie) lebt –
und seine kleine Schwester

Rare Inspiration. Changing Lives.

Alexion, AstraZeneca Rare Disease, ist ein globales biopharmazeutisches Unternehmen, das sich darauf konzentriert, Patienten und Familien, die von seltenen Krankheiten betroffen sind, durch die Erforschung, Entwicklung und Verbreitung lebensverändernder Therapien zu helfen. Für Patienten mit seltenen Krankheiten gibt es häufig keine wirksamen Behandlungsmöglichkeiten, und sie und ihre Familien leiden ohne Hoffnung auf Besserung. Unser Ziel ist es, medizinische Durchbrüche zu erzielen, wo es derzeit keine gibt. [alexion.com](https://www.alexion.com)

Programm

Freitag, 24.09.2021

09:00-10:35 Tumorgenetik, Genetik von Organerkrankungen I
Vorsitz: *Hans Christoph Duba (Linz) / Katharina Wimmer (Innsbruck)*

09:00 Genetische Tumorrisikosyndrome – Klinische Diagnostik und Präzisionsonkologie
Evelin Schröck (Dresden)

09:30 Niedriggradige Mosaik bei Tuberöser Sklerose
Héctor Manzanilla-Romero (Innsbruck)

An unusual number of high mutations expand in the male germline in tyrosine kinase receptors
Irene Tiemann-Boege (Linz)

Congenital Diarrhea and Cholestatic Liver Disease: Phenotypic Spectrum Associated with MYO5B Mutations
Denise Aldrian (Innsbruck)

Kongenitale Natriumdiarrhö
Emma Bogdanic (Innsbruck)

Highly homologous genes in clinical next-generation sequencing
Lisa Ofner-Ziegenfuss (Graz)

10:35-11:05 Pause

11:05-12:30 Genetik von Organerkrankungen II
Vorsitz: *Daniel Weghuber (Salzburg) / Sarah Verheyen (Graz)*

11:05 Diagnose und Therapie genetischer Netzhauterkrankungen
Rupert Strauß (Linz)

11:35 Das Spektrum von PAX6 Mutationen und deren Genotyp-Phänotyp Korrelation – eine klinische Herausforderung
Sarah Moussa (Innsbruck)

11:48 Überblick Vaskuläre Anomalien – Formen, Intervention und neue genbasierte Therapieoption bei spezieller Indikation
A.-Johannes Michel (Salzburg)

12:18 Mitochondrial DNA copy number is associated with all-cause mortality and cardiovascular events
Adriana Koller (Innsbruck)

Programm

Freitag, 24.09.2021

12:30-14:00 **Mittagspause**

13:00-13:45 **Generalversammlung der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik**

14:00-15:35 **Erbliche Stoffwechselkrankheiten**

Vorsitz: Gökhan Uyanik (Wien) / Daniela Karall (Innsbruck)

14:00 **ÖGH-Wissenschaftspreis 2021**

14:13 Didaktische Systematik Angeborener Stoffwechselstörungen
Johannes Zschocke (Innsbruck)

14:43 Novel subtype of mucopolysaccharidosis caused by arylsulfatase K (ARSK) deficiency
Sarah Verheyen (Graz)

Missense variant and its functional study in the elucidation of VARS2-associated lethal hypertrophic cardiomyopathy
Katarína Kušíková (Bratislava)

PIGQ-related glycerophosphatidylinositol deficiency associated with recurrent attacks of rhabdomyolysis
Denisa Weis (Innsbruck)

100 Jahre Angeborene Stoffwechselstörungen in Österreich (Bericht zum Register)
Gabriele Ramoser (Innsbruck), Federica Caferrri (Innsbruck)

15:30-16:00 **Pause**

Programm

Freitag, 24.09.2021

16:00-17:30 **Klinische Fragestellungen Seltener Krankheiten**

Vorsitz: *Johann Bauer (Salzburg) / Martina Witsch-Baumgartner (Innsbruck)*

16:00 Lipidomics / Metabolomics
Markus Keller (Innsbruck)

16:30 Neue Therapien bei Seltene Krankheiten: Ein Löffel Zucker oder Verzicht auf Alkohol
Melanie Achleitner (Salzburg)

Der Einsatz von Triheptanoin bei Langketten-Fettsäuren-Oxidationsstörungen
Thomas Zögeler (Innsbruck)

Treatment of Netherton syndrome with omalizumab
Verena Moosbrugger-Martinz (Innsbruck)

Successful treatment of trichothiodystrophy with dupilumab
Robert Gruber (Innsbruck)

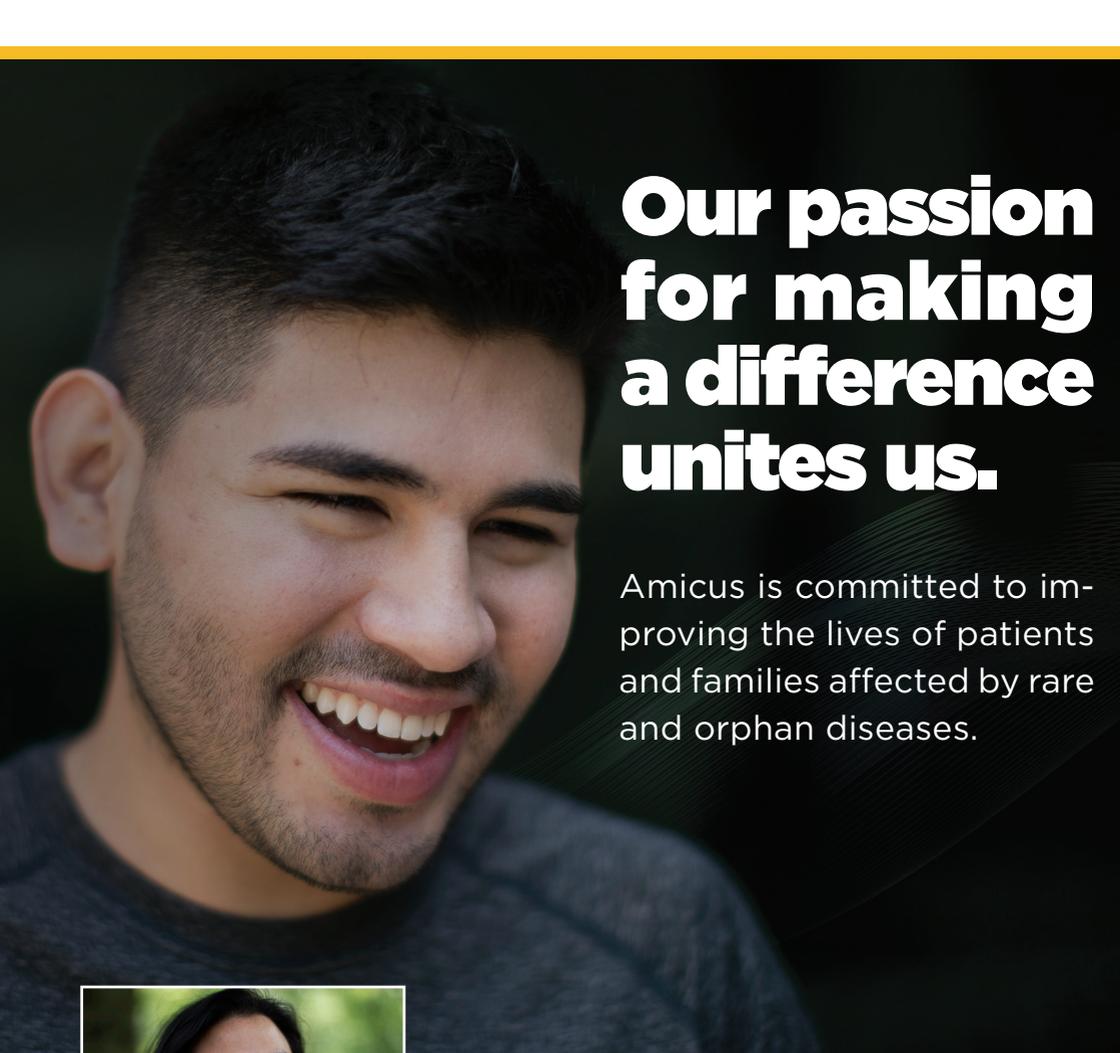
17:30-18:00 **Pause**

18:00 **Abendvortrag: Multi-omics für die Diagnose Seltener Krankheiten**
Holger Prokisch (München)

Ab 19:00 **Gemeinsames Abendessen und gemütliches Beisammensein**

Restaurant „Das Hausberg“ in Igls bei Innsbruck

Hinfahrt: vom Tagungsort mit dem Shuttlebus nach Igls (ca. 15 Minuten)
Rückfahrt: um 22:00 Uhr mit dem Shuttle nach Innsbruck
danach bis 23:00 Uhr gratis Rückfahrt mit Buslinie J von der Talstation
Patscherkofel



Our passion for making a difference unites us.

Amicus is committed to improving the lives of patients and families affected by rare and orphan diseases.



At the Forefront of Therapies for Rare and Orphan Diseases®

Programm

Samstag, 25.09.2021

Symposium Pro Rare Austria - Aufbruch in eine neue Dekade

08:30 Ankunft und Kaffee

09:00-11:00 *Vorsitz: Ulrike Holzer (Wien), Dominique Sturz (Wien)*

09:00 Begrüßung

Ulrike Holzer (Wien), Dominique Sturz (Wien)

09:05 Rare 2030 – EU-Politik für Seltene Erkrankungen (SE)

Dominique Sturz (Wien)

09:35 NAP.se – Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (SE)

Ulrike Holzer (Wien), Till Voigtländer (Wien)

10:00 Förderung der Forschung zu Seltenen Krankheiten in Österreich – aktuelle Strukturen und Herausforderungen für die Zukunft

Lukas A. Huber (Innsbruck)

10:20 Europäische Referenznetzwerke (ERN) – Implikationen für Österreich

Till Voigtländer (Wien)

10:40-11:00 Pause

Verändern

SIE DAS **LEBEN** IHRER PATIENTEN MIT ILARIS® 1-7



Ein Biologikum mit sechs zugelassenen Indikationen¹

Verabreichung alle 4 Wochen für FMF, HIDS/MKD, TRAPS und Still-Syndrom¹

GICHTARTHRITIS

SJIA | AOSD

STILL-SYNDROM

TRAPS | FMF | CAPS | HIDS/MKD

PERIODISCHE FIEBER-SYNDROME

1. ILARIS® (Canakinumab) Fachinformation 05/2021; 2. Laskari K et al. J Rheumatol 2017; 44(1): 102–109; 3. Kone-Paut I et al. Pediatric Rheumatology 2017; 15(Suppl 2): P176; 4. Ozdogan H & Uglurlu S. Expert Rev Clin Immunol 2017; 13(5): 393–404; 5. Ruperto N et al. NEJM 2012; 367(25): 2396–2406; 6. Horneff G et al. PReS 2017; P307; 7. Feist E et al. Clin Exp Rheumatol 2018.

FACHKURZINFORMATION

BEZEICHNUNG DES ARZNEIMITTELS: Ilaris® 150 mg/ml Injektionslösung. **QUALITATIVE UND QUANTITATIVE ZUSAMMENSETZUNG:** Eine Durchstechflasche enthält 150 mg Canakinumab*. Ein ml Lösung enthält 150 mg Canakinumab. * mittels rekombinanter DNA Technologie in murinen Myelomzellen Sp2/O produzierter, humaner monoklonaler Antikörper. **Liste der sonstigen Bestandteile:** Mannitol, L-Histidin, L-Histidinhydrochlorid Monohydrat, Polysorbat 80, Wasser für Injektionszwecke. **Anwendungsgebiete:** Periodische Fiebersyndrome. Ilaris wird bei Erwachsenen, Jugendlichen und Kindern ab 2 Jahren für die Behandlung der folgenden autoinflammatorischen periodischen Fiebersyndrome angewendet: Cryopyrin assoziierte periodische Syndrome. Ilaris wird für die Behandlung von Cryopyrin assoziierten periodischen Syndromen (CAPS) angewendet, darunter: • Muckle-Wells-Syndrom (MWS), • Multisystemische entzündliche Erkrankung mit Beginn im Neugeborenenalter (neonatal-onset multisystem inflammatory disease; NOMID)/Chronisches infantiles neuro-dermo-artikuläres Syndrom (chronic infantile neurological, cutaneous, articular syndrome; CINCA), • Schwere Formen des familiären autoinflammatorischen Kältesyndroms (familial cold autoinflammatory syndrome; FCAS)/Familiäre Kälteurtikaria (familial cold urticaria; FCU) mit Anzeichen und Symptomen, die über einen kalteinduzierten urtikariellen Hautausschlag hinausgehen. Tumor-Nekrose-Faktor-Rezeptor-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS). Ilaris wird für die Behandlung des Tumor-Nekrose-Faktor-(TNF)-Rezeptor-assoziierten periodischen Syndroms (TRAPS) angewendet. Hyperimmunoglobulin-D-Syndrom (HIDS)/Mevalonatkinase-Defizienz (MKD). Ilaris wird für die Behandlung des Hyperimmunoglobulin-D-Syndroms (HIDS)/der Mevalonatkinase-Defizienz (MKD) angewendet. Familiäres Mittelmeerfieber (FMF). Ilaris wird für die Behandlung des familiären Mittelmeerfiebers (FMF) angewendet. Ilaris sollte gegebenenfalls in Kombination mit Colchicin verabreicht werden. Ilaris wird auch angewendet zur Behandlung von: Still-Syndrom. Ilaris wird für die Behandlung des aktiven Still-Syndroms einschließlich des adulten Still-Syndroms (adult-onset Still's disease; AOSD) und der systemischen juvenilen idiopathischen Arthritis (SJIA) bei Patienten ab 2 Jahren angewendet, die auf bisherige Therapien mit nicht-steroidalen Antirheumatika (NSAR) und systemischen Kortikosteroiden nur unzureichend angesprochen haben. Ilaris kann als Monotherapie oder in Kombination mit Methotrexat verabreicht werden. Gichtarthritis. Ilaris wird zur symptomatischen Behandlung von erwachsenen Patienten mit häufigen Gichtanfällen (mindestens 3 Anfälle in den vorangegangenen 12 Monaten) angewendet, bei denen nicht-steroidale Antirheumatika (NSAR) und Colchicin kontraindiziert sind, nicht verträglich sind oder keine ausreichende Wirkung zeigen und für die wiederholte Behandlungszyklen mit Kortikosteroiden nicht infrage kommen (siehe Abschnitt 5.1 der Fachinformation). **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der in Abschnitt 6.1 der Fachinformation genannten sonstigen Bestandteile. Aktive, schwere Infektionen (siehe Abschnitt 4.4 der Fachinformation). **Pharmakotherapeutische Gruppe:** Immunsuppressiva, Interleukin Inhibitoren, ATC Code: L04AC08. **INHABER DER ZULASSUNG:** Novartis Europharm Limited, Vista Building, Elm Park, Merrion Road, Dublin 4, Irland. **ABGABE:** NR, apothekenpflichtig. Informationen betreffend Warnhinweise und Vorsichtsmaßnahmen für die Anwendung, Wechselwirkung mit anderen Mitteln, Nebenwirkungen und Gewöhnungseffekte sind den veröffentlichten Fachinformationen zu entnehmen. Version: 07/2018

Novartis Pharma GmbH · Jakov-Lind-Straße 5/Top 3.05 · 1020 Wien · www.novartis.at · +43 1 866 57-0

Datum der Erstellung: 08/2021, AT2108309788

 **NOVARTIS**

ILARIS®
(canakinumab)
150 mg durch subkutane Injektion

Referenten und Vorsitzende

Stand: 13.09.2021

Univ.Prof. Dr. Johann Bauer MBA, Universitätsklinik für Dermatologie, Landeskliniken Salzburg

Mag. Dr. Caroline Culen, Geschäftsführerin Österreichische Liga für Kinder- und Jugendgesundheit, Wien

Prim. Univ.-Doz. Dr. Hans-Christoph Duba, Vorstand des Instituts für Medizinische Genetik, Kepler Universitätsklinikum, Linz

Ulrike Holzer, Obfrau Pro Rare Austria, Obfrau Ektodermale Dysplasie Austria Selbsthilfe, Wien

Dipl. Pflegewirtin (FH) Elisabeth Horn, Fallmanagerin Berliner TransitionsProgramm, DRK Kliniken Berlin Westend, Berlin

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

Dr.rer.nat Markus Keller, Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Innsbruck

Dr.med. A.-Johannes Michel, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendchirurgie Salzburg

PD Dr. Holger Prokisch, Helmholtz-Institut, München

Mag. Dr. Irene Promussas, Obfrau Lobby4Kids, Wien

Claas Röhl, Vorstandsmitglied Pro Rare Austria, Obmann NF Kinder Austria, Wien

Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Institut für Klinische Genetik, Technische Universität Dresden

Priv.-Doz. Dr. Rupert Wolfgang Strauß, FEBO Leitender Oberarzt, Kepler Universitätsklinikum, Linz

Mag. Dominique Sturz, Stellvertretende Obfrau Pro Rare Austria, Gründerin Usher Initiative Austria, Wien

Univ.Prof. Dr. med. univ. Gökhan Uyanik, Facharzt für Medizinische Genetik, Sigmund Freud PrivatUniversität Wien

Dr. Sarah Verheyen, Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik, Medizinische Universität Graz

Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer, Universitätsklinik für Neurologie, Medizinische Universität Wien

Univ.-Prof. Dr. Daniel Weghuber, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde Salzburg

ao.Univ.Prof. Dipl.-Ing. Dr. Katharina Wimmer, Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Innsbruck

Priv.-Doz.Dr. Martina Witsch-Baumgartner, Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Innsbruck

Univ.Prof. Dr.med. Johannes Zschocke Ph.D., Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Innsbruck

