1. DACH Kongress für Seltene Erkrankungen

4. – 5. April 2025

Congress Innsbruck





























- Epidermolysis bullosa
- Homozygote familiäre Hypercholesterinämie (HoFH)
- LHON
- Lipodystrophie
- Morbus Fabry
- Nephropathische Cystinose
- Thalassaemia major

Certified







Inhalt

Willkommen	
Programm	6
Freitag, 4. April 2025	6
Samstag, 5. April 2025	8
Symposien	10
Referent:innen	12
Programmkommission	14
Allgemeine Informationen	15
Sponsoren	16
Notizen	17

Willkommen



Liebe Kolleginnen und Kollegen,

Wir freuen uns sehr, Sie und Euch zum **1. DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen** vom 4.-5. April 2025 im Congress Innsbruck willkommen zu heißen.

Etwa 5 % der Bevölkerung sind von einer Seltenen Krankheit betroffen, also einer schwerwiegenden meist chronischen Gesundheitsstörung mit einer Häufigkeit der einzelnen Krankheit von unter 1:2000 in der Allgemeinbevölkerung. Seltene Krankheiten sind eine große Herausforderung für die betroffenen Personen, weil es oft lange dauert, bis die richtige Diagnose gestellt wird, und bei unklaren Multisystemkrankheiten nicht selten auch eine organische Ursache infrage gestellt wird. Zudem sind sie auch für die Gesundheitssysteme eine große Herausforderung, weil für die Diagnosestellung oft aufwändige genetische Untersuchungen oder andere Spezialanalysen notwendig sind. Die notwendige Zusammenarbeit und unabdingbare enge nationale und internationale Vernetzung sind bislang nur für einen Teil Seltener Krankheiten etabliert.

In Österreich wurde zu diesem Zweck bereits 2011 das Forum Seltene Krankheiten gegründet, welches als nationale Fachgesellschaft alle Anliegen im Zusammenhang mit Seltenen Krankheiten unterstützt. Das Forum Seltene Krankheiten ist Veranstalter des jährlichen österreichischen Kongresses für Seltene Erkrankungen, welcher 2023 bereits zum 13. Mal stattfand.

2025 findet nun in Innsbruck erstmals als DACH-SE eine gemeinsame Fachtagung deutschsprachiger Länder zu Seltenen Krankheiten statt.

Ziel ist es, die verschiedenen Aktivitäten zum Thema in den drei Ländern Deutschland, Österreich und Schweiz (DACH-Region) zu vernetzen und zu stärken. Das Programm umfasst Vorträge sowohl zu wissenschaftlich-diagnostischen Aspekten wie auch zu existierenden Netzwerkstrukturen und zukünftigen Entwicklungen. Sie bietet erstmals eine grenzüberschreitende Möglichkeit für gemeinsame Treffen von allen Fachgruppen im Bereich der Zentren für Seltene Erkrankungen.

Veranstalter ist das Forum Seltene Krankheiten in enger Zusammenarbeit mit der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und gemeinsam mit den österreichischen und Schweizer Gesellschaften für Humangenetik bzw. medizinische Genetik (ÖGH, SGMG), den Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland, der Nationalen Koordination für seltene Krankheiten der Schweiz (kosek) sowie den Betroffenenverbänden in Deutschland, Österreich und der Schweiz (ACHSE, Pro Rare, ProRaris).

Als Ausdruck der inhaltlichen Nähe zur Medizinischen Genetik findet die Tagung überlappend mit der GfH-Jahrestagung in Innsbruck statt. Das Tagungsprogramm beider Veranstaltungen ist am Freitag, 4. April, für die Teilnehmer beider Kongresse zugänglich. Die Mitglieder der beim DACH-SE-Kongress involvierten Verbände und Gesellschaften erhalten vergünstigte Tagungsgebühren – ggf. auch für die im Vorfeld stattfindende Genetiktagung.

Wir hoffen, dass wir durch die Ausrichtung dieses DACH-SE-Kongresses in Innsbruck – quasi im Schutz des Goldenen Dachls – die Anliegen der Menschen mit Seltenen Krankheiten stärker wahrnehmbar machen, die Diagnose- sowie Versorgungsstrukturen im Gesundheitswesen verbessern und insgesamt die Zusammenarbeit aller beteiligten Fachgruppen in den drei deutschsprachigen Ländern weiter ausbauen können.

Willkommen in Innshruck!



Johannes Zschocke



Daniela Karall

Programm



Freitag, 4. April 2025

13:15-13:45 Verabschiedung GfH-Tagung

Saal Tirol Eröffnung DACH-SE

13:45-14:45 Long-read sequencing and genome analyses

Saal Tirol

Long read genome sequencing in rare disease

Kym Boycott (Ottawa, CA)

Long-read genomes reveal inversions of the human genome

Jan Korbel (Heidelberg, DE)

Ultra-fast deep-learned CNS tumour classification during surgery

Jeroen de Ridder (Utrecht, NL)

14:45-15:30 Pause und Industrieausstellung

14:55-15:25 Industriesymposium (siehe Seite 10)

Saal Brüssel mit freundlicher Unterstützung von Ultragenyx

15:30-17:15 Themenblock 1:

Saal Brüssel Versorgungslandschaft, Aktionsplanung und Gesetzgebung zu

Seltenen Erkrankungen im deutschen Sprachraum

Netzwerke für Seltene Erkrankungen in Deutschland

Malte Spielmann (Kiel, DE)

Seltene Erkrankungen in der Schweiz

Matthias Baumgartner (Zürich, CH)

Humangenom Austria

Johannes Zschocke (Innsbruck, AT)

Aufbau von Versorgungsstrukturen für seltene Erkrankungen: was

kann und soll die Politik leisten?

Lovro Markovic (Wien, AT)

Freitag, 4. April 2025

Europäische Patientenvertretung aus DACH-Sicht

Dominique Stiefsohn (Ulm, DE)

Wie hilft uns das JARDIN-Projekt?

Till Voigtländer (Wien, AT)

17:15-17:45 Pause und Industrieausstellung

17:45-19:30 Neue Wege in der Diagnostik Seltener Erkrankungen

Saal Brüssel

Umsetzung Undiagnosed Disease Programme

Ursula Unterberger (Wien, AT)

Künstliche Intelligenz in der klinischen Diagnostik

Lorenz Grigull (Bonn, DE)

Multi-Omics - reif für die Praxis?

Holger Prokisch (München, DE)

Künstliche Intelligenz in der molekularen Diagnostik

Julien Gagneur (München, DE)

20:00 Netzwerkabend

Stiftskeller Innsbruck Anmeldung erforderlich

Programm



Samstag, 5. April 2025

08:30-10:00 Saal Brüssel Themenblock 2: Herausforderungen in den

Kommunikationsstrukturen bezüglich Seltener Erkrankungen

Gesundheitskommunikation: Grundlagen, Evidenz und Praxischeck

Nadine Scholten, Lorenz Grigull (Bonn, DE)

Impulsreferate:

Helge Hebestreit (Würzburg, DE) Jelena Maric-Biresev (Bonn, DE)

Podiumsdiskussion

weitere Teilnehmerinnen und Teilnehmer: Jasmin Barman-Aksözen (Zürich, CH) Jürgen Otzelberger (Wien, AT)

10:00-10:30

Pause und Industrieausstellung

10:30-12:30

Saal Brüssel

Themenblock 3: Die richtigen Ausgaben für die richtigen Leistungen: Was wollen und sollen wir als Gesellschaft wie finanzieren?

Was kann die öffentliche Gesundheitsversorgung leisten, und wo

stößt sie an ihre Grenzen?

Andreas Krauter(Wien, AT)

Podiumsdiskussion

weitere Teilnehmerinnen und Teilnehmer:

Alexander Biach (Wien, AT)

Daniela Karall (Innsbruck, AT)

Stefan Kastner (Innsbruck, AT))

Michaela Th. Mayrhofer (Innsbruck, AT)

Christine Mundlos (Berlin, DE)

Ella Rosenberger (Wien, AT)

Evelin Schröck (Dresden, DE)

Samstag, 5. April 2025

12:30-13:30	Mittagessen und Industrieausstellung
12:40-13:25 Saal Brüssel	Industriesymposium (siehe Seite 10) mit freundlicher Unterstützung von Therapeutics
12:40-13:25 Saal Strassburg	Parallel: Industriesymposium (siehe Seite 11) mit freundlicher Unterstützung von
13:30-14:30	Break-Out Sitzungen: Diskussionen getrennt in Aufgabenbereichen und Interessensgruppen
Saal Brüssel	Patientenvertretung
Saal Straßburg	Zentren für Seltene Erkrankungen / Medizin mit Kurzvortrag "Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen zu SE für nie- dergelassene Ärztinnen und Ärzte"; Elisabeth Kanitz (Wien, AT)
Dogana Foyer	Politik/Versicherungen
Dogana Foyer	Wissenschaft
14:30-15:15 Saal Brüssel	Berichte aus den Break-Out Sitzungen
15:15-15:30 Saal Brüssel	Verabschiedung
15:30-16:30 Saal Brüssel	Generalversammlung Forum Seltene Krankheiten

Symposien



Freitag, 4. April 2025

14:55-15:25 Saal Brüssel

Industriesymposium

Management der LC-FAODs - ein Update Daniela Karall, (Innsbruck, AT)

mit freundlicher Unterstützung von ultragenyx

Samstag, 5. April 2025

12:40-13:25 Saal Brüssel Industriesymposium

Seltene Einblicke - Diagnostik, Symptomatik und Patientenunterstützung im Dialog

Vorsitz: Gere Sunder-Plassmann (Wien, AT)

Unterschiedliche Gesichter einer Seltenen Krankheit

- Die Symptome des M. Fabry

Michael Rudnicki (Innsbruck, AT)

Gemeinsam stark - Vom Patientengespräch zur Zusammenarbeit zwischen Ärzten und Patientenorganisationen

Gere Sunder-Plassmann (Wien, AT), Willibald Koglbauer, Obmann Morbus Fabry Selbsthilfe (Pitten, AT)

Falsch-negativ - Wenn die Symptome nicht zur Genetik passen Martin Farr (Bochum - Bad Oeynhausen, DE)

– mit freundlicher Unterstützung von



Samstag, 5. April 2025

12:40-13:25 Saal Strassburg Parallel: Industriesymposium Wissenschaft und Menschlichkeit: Einblicke in das Leben mit seltenen Erkrankungen

Begrüßung und Moderation Holger Storcks (Kyowa Kirin)

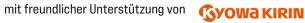
Vorstellung der Scope-RD Studie: Einfluss von COVID-19 auf Menschen mit seltenen Erkrankungen

Annette D. Wagner (Hannover, DE)

Leben mit XLH, einer seltenen Erkrankung

Doris Prochaska (Wien, AT)

Diskussion



Referent:innen

Name	Nachname	Institut	Stadt
Jasmin	Barman- Aksözen	Vorstandsmitglied ProRaris	Zürich
Matthias	Baumgartner	Professor für Pädiatrie	Zürich
Alexander	Biach	Generaldirektor, Sozialversicherungs- anstalt der Selbständigen	Wien
Kym	Boycott	Professor für Pädiatrie	Ottawa
Jeroen	de Ridder	Professor für Molekulare Medizin	Utrecht
Julien	Gagneur	Professor für Computational Molecular Medicine	München
Lorenz	Grigull	Professor für Pädiatrie	Bonn
Helge	Hebestreit	Professor für Pädiatrie	Würzburg
Elisabeth	Kanitz	Gesundheit Österreich GmbH	Wien
Daniela	Karall	Präsidentin Österreichische Gesell- schaft für Kinder- und Jugendheilkunde	Innsbruck
Jan	Korbel	EMBL Head of Data Science	Heidelberg
Andreas	Krauter	Leitender Chefarzt, Österreichische Gesundheitskasse	Wien
Jelena	Maric-Biresev		Bonn
Michaela Th.	Mayrhofer	Leitung "Ethische, juristische und gesellschaftliche Aspekte", Humangenom Austria	Innsbruck
Christine	Mundlos	Stellvertretende Geschäftsführerin ACHSE	Berlin

Referent:innen

Name	Nachname	Institut	Stadt
Peter	Niedermoser	Präsident Ärztekammer Oberösterreich	Linz
Jürgen	Otzelberger	Vorstandsmitglied Pro Rare Austria	Wien
Holger	Prokisch	TUM Senior Scientist	München
Ella	Rosenberger	Geschäftsführung Pro Rare Austria	Wien
Nadine	Scholten	Professorin für psychosomatische und psychoonkologische Versorgungsforschung	Bonn
Evelin	Schröck	Präsidentin Deutsche Gesellschaft für Humangenetik	Dresden
Malte	Spielmann	Professor für Humangenetik	Lübeck
Dominique	Stiefsohn	Vorstandsmitglied Phelan-McDermid- Gesellschaft e.V.	Ulm
Ursula	Unterberger	Orphanet Austria	Wien
Till	Voigtländer	Koordinator, JARDIN Joint Action	Wien
Johannes	Zschocke	Professor für Humangenetik	Innsbruck

Programmkommission

Matthias Baumgartner, Zürich

Isabel Filges, Basel

Carola Fischer, Zürich

Lorenz Grigull, Bonn

Monika Glauch, Tübingen

Helge Hebestreit, Würzburg

Monika Joss, Bern

Daniela Karall, Innsbruck

Ingo Kurth, Aachen

Gabriele Mayr, Wien

Christine Mundlos, Berlin

Markus Nöthen, Bonn

Evelin Schröck, Dresden

Ursula Unterberger, Wien

Jean-Blaise Wasserfallen, Lausanne

Elisabeth Weigand, Wien

Johannes Zschocke, Innsbruck



Allgemeine Info

Veranstalter

Forum Seltene Krankheiten c/o Humangenetik Innsbruck Peter Mayr Straße 1 A-6020 Innsbruck

ZVR-Nummer: 687011197



Wissenschaftliche Leitung

A.Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, IBCLC Univ.-Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Ph.D.

Kontakt für Fragen und weitere Informationen

studio12 gmbh Herr Ralph Kerschbaumer Kaiser Josef Straße 9 6020 Innsbruck E: ker@studio12.co.at



Fortbildungspunkte

Die Teilnahme an der DACH SE Tagung wurde für den Erwerb des Fortbildungsdiploms der Österreichischen Ärztekammer mit 11 Punkten approbiert (ID1012639).

Website

Weitere Informationen finden Sie unter https://dach-se.org



Sponsoren

Wir danken den folgenden Firmen für ihre Unterstützung:



































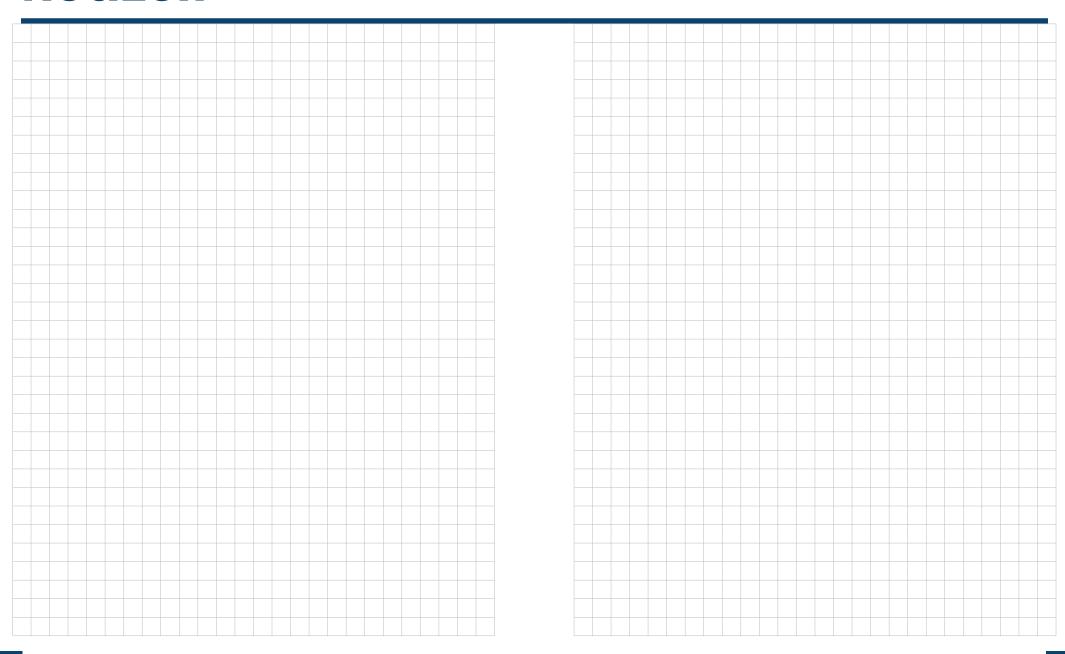
CAMBROOKE

PKU - TYR - KETO

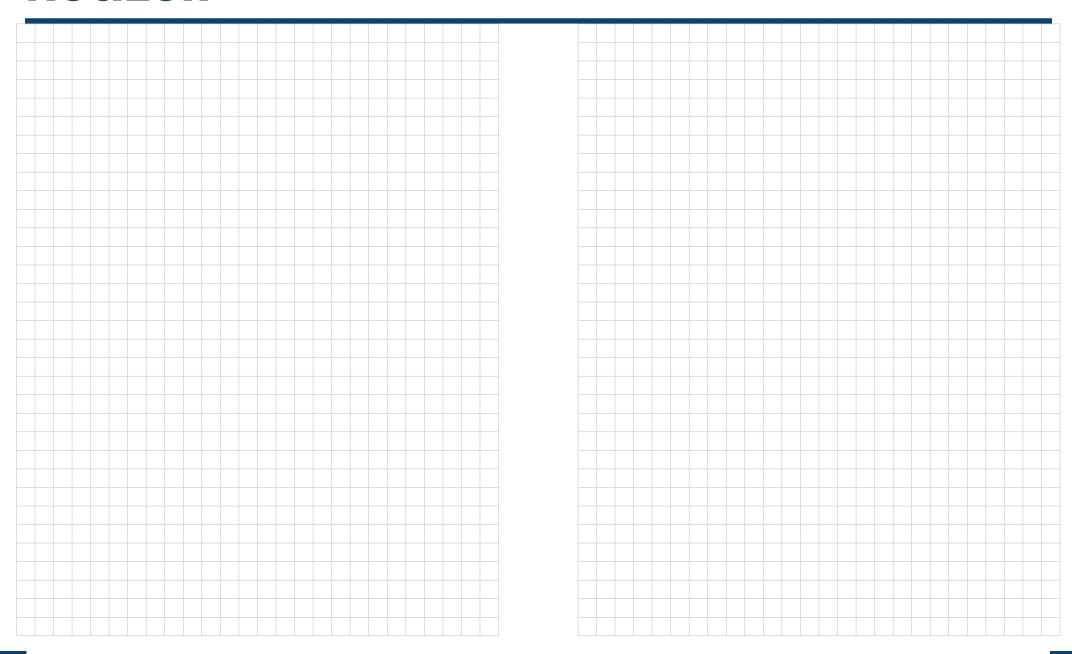
Endlich ein Genuss statt immer nur ein "Muss"



Notizen



Notizen



Herausgeber

Forum Seltene Krankheiten c/o Humangenetik Innsbruck Peter Mayr Straße 1 A-6020 Innsbruck ZVR-Nummer: 687011197

Grafik & Design studio12 gmbh Kaiser Josef Straße 9 6020 Innsbruck



Wir freuen uns Sie an unserem Stand begrüßen zu dürfen!

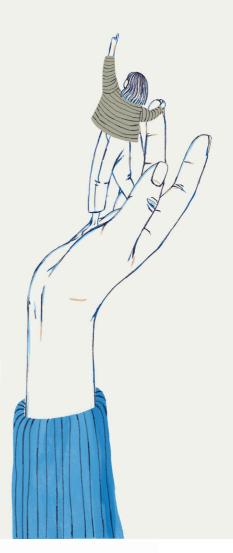




ARGININ IM GRIFF PATIENTEN IM AUFWIND

Loargys (Pegzilarginase) ist die erste und einzige Behandlung, die modifizierend auf den Arginase-1-Mangel (ARG1-D) wirkt¹.

- Loargys normalisiert bei Patienten mit ARG1-D rasch den Arginin-Plasmaspiegel und reduziert toxische Argininderivate^{2,3}
- Loargys erzielt langanhaltende und klinisch bedeutsame Verbesserungen der funktionellen Ergebnisse bei einem überschaubaren Sicherheitsprofil^{2,3}
- Loargys hat das Potenzial, die Behandlung von ARG1-D bei Patienten mit bislang wenigen klinischen Optionen zu revolutionieren¹



1. Diaz GA, et al. The role and control of arginine levels in arginase 1 deficiency. J Inherit Metab Dis. 2023 Jan;46(1):3-14. | 2. Sanchez Russo R et al. Pegzilarginase in Arginase 1 Deficiency: Results of the PEACE Pivotal Phase 3 Clinical Trial PAS4A-2674). Oral presentation at the SSIEM Annual Symposium, Freiburg, Germany 30 August – 2 September 2022. | 3. Sanchez Russo R. Safety and Tolerability of Pegzilarginase for Arginase 1 Deficiency in the PEACE Pivotal Phase 2 Clinical Trial. Poster presented at the SSIEM Annual Symposium, Freiburg, Germany, 30 August – 2 September 2022

Loargys 5 mg/ml Injektions-/Infusionslösung. Zusammensetzung: Jede 0,4 ml Durchstechflasche enthält 2 mg Pegzilarginase. Wirkstoff: Pegzilarginase 5mg/ml (ein kobaltsubstituiertes, rekombinantes humanes Arginase-1-Enzym, das in Escherichia-coli-Zellen produziert wird und kovalent an Methoxypolyethylenglycol (mPEG) konjugiert ist). Sonstige Bestandteile: Natrium-chlorid, Kaliumdihydrogenphosphat, Kaliummonohydrogenphosphat (Ph.Eur.), Glycerol, Salzsäure (zur pH-Wert-Einstellung), Natriumhydroxid (zur pH-Wert-Einstellung), Wasser für Injektionszwecke. Anwendungsgebiet: Loargys ist indiziert für die Behandlung von Arginase-1-Mangel (ARGI-D), auch bekannt als Hyperarginiamie, bei Erwachsenen, Jugendlichen und Kindern ab 2 Jahren. Gegenanzeigen: Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile. Warnhinweise und Vorsichtsmaßnahmen: Bei mit Loargys behandelten Patienten traten Überempfindlichkeitsreaktionen auf. Die Reaktionen traten im Allgemeinen bei den ersten Dosen auf. Fertliätt, Schwangerschaft und Stillzeit: Die Anwendung von Pegzilarginase während der Schwangerschaft und bei gebärfähigen Frauen, die keine Empfängnisverhütung anwenden, wird nicht empfohlen. Nebenwirkungen: Sehr häufig: Reaktionen an der Injektionsstelle, Überempfindlichkeit. Nicht be-kannt: Immunogenität. Verschreibungspflichtig. Pharmazeutischer Unternehmer: Immedica Pharma AB, 113 63 Stockholm, Schweden. Weitere Informationen siehe Fach- und Gebrauchsinformation von Loargys. Stand: September 2024.

