Supplement 1 September 2021

News-letter

Schwerpunkte und Netzwerke für Seltene Erkrankungen

Programm: Joint Meeting FSK, ÖGH & Pro Rare

Programm und Kommentare

Geschafft! - Joint Meeting von Forum SK, Österr. Ges. Humangenetik und Pro Rare Austria

Fast hätte die Corina Krise wieder zu einem Ausfall des Österreichischen Kongresses für Seltene Erkrankungen geführt. Diesmal war am vorgesehenen Kongressort, Linz, einfach kein Veranstaltungslokal zu bekommen. Buchstäblich in letzter Minute konnte der Veranstalter Forum SK gemeinsam mit der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik und Pro Rare Austia ein Joint Meeting organisieren. Das Programm wird anschließend wiedergegeben. Aktualisierungen finden sich unter:

⇒ 11. Kongress für Seltene Erkrankungen:
https://www.forum-sk.at

11. Österreichischer Kongress für Seltene Krankheiten
20. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik
Symposium Pro Rare Austria

Ort & Datum

Medizinische Universität Innsbruck,
Raum: Hörsaal Genetik, Peter-Mayr-Str. 1
Freitag, 24.09., und Samstag, 25.09.2021

Kontakt

Forum Seltene Krankheiten	info@forum-sk.at
Klinik für Pädiatrie	brigitte.winkler@tirol-kliniken.at
Klinik für Dermatologie	viktoria.migschitz@tirol-kliniken.at
Institut für Humangenetik	humgen@i-med.ac.at
Österreichische Gesellschaft für Humangenetik	www.oegh.at

Anmeldung erbeten

online unter: forum-sk.congresspilot.com

Abstracts

Abstracts können bis zum 15.08.2021 per E-Mail an info@forum-sk.at eingereicht werden.

DFP-Punkte

Für die Veranstaltung wurde um DFP Punkte angesucht.

In Zusammenarbeit mit Pro Rare Austria.

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

ÖGH

MEDIZINISCHE UNIVERSITÄT INNSBRUCK

Programm
Freitag, 24.09.2021

09:00-10:35 **Tumorgenetik, Genetik von Organerkrankungen I**
Vorsitz: NN

Genetische Tumorrisikosyndrome – Klinische Diagnostik und Präzisionsonkologie
E. Schröck (Dresden)

Niedriggradige Mosaike bei Tuberöser Sklerose
H. Manzanilla-Romero

An unusual number of high mutations expand in the male germline in tyrosine kinase receptors
R. Salazar

Congenital Diarrhea and Cholestatic Liver Disease: Phenotypic Spectrum Associated with MYO5B Mutations
D. Aldrian

Kongenitale Natriumdiarrhö
E. Bogdanic

Highly homologous genes in clinical next-generation sequencing
L. Ofner-Ziegenfuss

10:35-11:05 **Pause**

11:05-12:30 **Genetik von Organerkrankungen II**
Vorsitz: NN

Diagnose und Therapie genetischer Netzhauterkrankungen
R. Strauß (Linz)

Das Spektrum von PAX6 Mutationen und deren Genotyp-Phänotyp Korrelation – eine klinische Herausforderung
S. Moussa

Überblick Vaskuläre Anomalien – Formen, Intervention und neue genbasierte Therapieoption bei spezieller Indikation
A. J. Michel (Salzburg)

Mitochondrial DNA copy number is associated with all-cause mortality and cardiovascular events
A. Koller

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: NN

ÖGH-Wissenschaftspreis 2021

Didaktische Systematik angeborener Stoffwechselstörungen
J. Zschocke (Innsbruck)

Novel subtype of mucopolysaccharidosis caused by arylsulfatase K (ARSK) deficiency
S. Verheyen

Missense variant and ist funcional study in the elucidation of VARS2 - associated lethal hypertrophic cardiomyopathy
K. Kusikova

PIGQ-related glycophosphatidylinositol deficience associated with recurrent attacks of rhabdomyolysis
D. Weis

100 Jahre Angeborene Stoffwechselstörungen in Österreich (Bericht zum Register)
G. Ramoser (Innsbruck)

15:35-16:05 **Pause**

Programm
Freitag, 24.09.2021

16:05-17:35 **Klinische Fragestellungen seltener Krankheiten**
Vorsitz: NN

Lipidomics / Metabolomics
M. Keller (Innsbruck)

Neue Therapien bei seltenen Krankheiten: Ein Löffel Zucker oder Verzicht auf Alkohol
M. Achleitner

Der Einsatz von Triheptanoin bei Langketten-Fettsäuren-Oxidationsstörungen
T. Zöggeler (Innsbruck)

Treatment of Netherton syndrom with omalizumab
V. Moosbrugger-Martinz

Successful treatment of trichothiodystrophy with dupilumab
R. Gruber

17:35-18:00 **Pause**

18:00 **Abendvortrag: Multi-omics für die Diagnose seltener Krankheiten**
H. Prokisch (München)

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

Programm
Samstag, 25.09.2021

Symposium Pro Rare Austria - Aufbruch in eine neue Dekade

08:30 **Ankunft und Kaffee**

09:00-11:00 *Vorsitz: U. Holzer (Wien), D. Sturz (Wien)*

09:00 Begrüßung
U. Holzer (Wien), D. Sturz (Wien)

09:05 Rare 2030 – EU-Politik für Seltene Erkrankungen (SE)
D. Sturz (Wien)

09:45 NAP.se – Nationaler Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (SE)
U. Holzer (Wien), U. Unterberger (Wien)

10:15 Europäische Referenznetzwerke (ERN) - Implikationen für Österreich
T. Voigtländer (Wien)

10:40-11:00 **Pause**

11:00-13:00 Vorsitz: D. Karall (Innsbruck), C. Röhl (Wien)

11:00 Entwicklung klinischer Leitlinien unter Involvierung der Patientenvertretung, dargestellt am Beispiel ERN Genturis
C. Röhl (Wien)

11:25 Clinical Patient Management System (CPMS) – Entwicklungen auf europäischer Ebene und zwei Beispiele
T. Voigtländer (Wien)

MetabERN - *D. Karall (Innsbruck)*

ERN Genturis - *K. Wimmer (Innsbruck)*

12:00 Ein struktureller Lösungsansatz für ein altes Problem:
Das Berliner TransitionsProgramm
C. Röhl (Wien), E. Horn (Berlin)

Podiumsdiskussion
C. Röhl (Wien), E. Horn (Berlin), D. Karall (Innsbruck), C. Culen (Wien), I. Promussas (Wien)

13:00 **Mittagspause**

13:30 **Generalversammlung Forum Seltene Krankheiten**

Referenten und Vorsitzende

Stand: 02.09.2021

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

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

Dr. Gabriele Ramoser, Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

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

Dr. Ursula Unterberger, Orphanet, Medizinische Universität Wien

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

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

Dr. Thomas Zöggeler, Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

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

Editorial

Noch ist die Corona-Pandemie nicht vorbei ... Die letzten Monate haben uns wahrlich gelehrt, flexibel und "situationselastisch" zu sein. Im klinischen Alltag haben sich die Abläufe so weit gut eingespielt, obwohl wir alle gerade auch im **Bereich der Seltenen Erkrankungen** immer wieder gefordert waren. Manches ist durch Corona möglich geworden, z.B. der Beginn von Heimtherapie in einzelnen Fällen, anderes aber auch erschwert gewesen, z.B. das Einhalten der Kontrollen.

Auch die Vernetzung und Fortbildung war betroffen. Wegen der Corona-Pandemie-Maßnahmen konnte der 2020 in Linz vorgesehene **11. Österr. Kongress für Seltene Krankheiten** leider nicht abgehalten werden und wurde vorerst auf 2021 verschoben. Da auch 2021 die Raumsituation in Linz ungewiss blieb, wir aber nicht ein weiteres Jahr ohne Möglichkeit des Austausches verstreichen lassen wollten, haben wir uns kurzfristig entschieden, den **Kongress am 24.9. und 25.9.2021 in Innsbruck** abzuhalten - und werden dann Mitte Oktober 2022 in Linz tagen! Wir haben uns prinzipiell für eine Präsenzveranstaltung entschieden, bei der wir auch bleiben wollen, sofern es behördlich möglich ist. Selbstverständlich haben wir ein COVID-Präventionskonzept und prüfen für alle TeilnehmerInnen das Einhalten der 3G (geimpft, genesen, getestet). Mit Stand vom 10.09. verzeichnen wir 70 Anmeldungen, was uns sehr freut!

Herzliche Einladung zum **11. Österreichischen Kongress für Seltene Krankheiten, zur 20. Jahrestagung der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik und zum Symposium Pro Rare Austria, am 24.9. und 25.9.2021 in Innsbruck**!

Wir würden uns über Ihre Teilnahme freuen!

Daniela Karall
Gesamtkoordinatorin des Joint-Meetings

PS.: Das aktuelle Programm ist in diesem Supplement zu finden, aber auch auf der Homepage des Forum Seltene Krankheiten (www.forum-sk.at) mit Registrierungsmodalitäten.

Impressum/ Offenlegung (§§ 24,25 MedienG)
Medieninhaber und Herausgeber: Franz Waldhauser, 1060 Wien, Amerlingstrasse 4 /20; E-Mail: nl@expertisenetze.at
Für Inhalt und Zusammenstellung verantwortlich: Univ.-Prof. Dr. Franz Waldhauser *(fw)*, Univ.-Prof. Dr. Johann Deutsch *(hd)*.
Weitere Beiträge sind gekennzeichnet und in Verantwortung der jeweiligen Autoren: ao.Univ.-Prof.Dr. Daniela Karall.
Für Layout und elektronische Betreuung verantwortlich: DI Dr. Johann Hochreiter.
Kontakt, Informationsaustausch oder Beendigung der Zusendung des Newsletters unter: nl@expertisenetze.at
Erklärung über die grundlegende Richtung iS des § 25 Abs 4 MedienG siehe:
http://www.expertisenetze.at/NL/2017-02/Erklaerung_iS_MedienG.pdf