pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

MEDIZINISCHE UNIVERSITÄT WIEN

13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen

6.–7. Oktober 2023, Josephinum Wien

Hoffnung

Der Blick in die Zukunft: Gentherapien für Seltene Erkrankungen im Brennpunkt

www.forum-sk.congresspilot.com

13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen

Datum

06.-07. Oktober 2023

Veranstalter

Forum Seltene Krankheiten

Netzwerk zur Unterstützung von Menschen
mit Seltenen Krankheiten in Österreich

Peter Mayr Straße 1

A-6020 Innsbruck

ZVR-Nummer: 687011197

Tagungsort

Josephinum

Währinger Straße 25

1090 Wien

Website und Anmeldung

www.forum-sk.congresspilot.com

Teilnehmerregistrierung – Ausstellung und Sponsoring

S12! studio12 gmbh

Kaiser Josef Straße 9, 6020 Innsbruck

T: +43 (0) 512 890438, F: +43 (0) 512 890438-15

E: zto@studio12.co.at

Der Kongress ist eine Diskussionsplattform für medizinisch-wissenschaftliche, politische sowie gesellschaftliche Aspekte von Seltenen Erkrankungen und ist interdisziplinär ausgerichtet.

WILLKOMMEN

Sehr geehrte Damen und Herren,
liebe Kolleginnen und Kollegen,
liebe Patientinnen, Patienten und Angehörige!

Im Namen des Vereins Forum Seltene Krankheiten dürfen wir Sie zum 13. Österreichischen Kongress für Seltene Erkrankungen im Josephinum Wien, Freitag, 06.10. – Samstag, 7.10.2023, herzlich willkommen heißen!

Wir freuen uns sehr, uns in diesem Jahr zum 4. Mal in den letzten 13 Jahren in Wien zu versammeln, um im Jahre 2023 über die neuesten Entwicklungen und Fortschritte im Bereich der Gentherapien für Seltene Erkrankungen zu diskutieren.

Das Motto unseres Kongresses "Hoffnung – Der Blick in die Zukunft" spiegelt unsere Überzeugung wider, dass wir durch Zusammenarbeit, Austausch und Fortschritt auf dem Gebiet der Gentherapien eine positive Zukunft für Menschen mit Seltenen Krankheiten schaffen können.

Wir sind stolz darauf, eine hochkarätige Liste von Referentinnen und Referenten begrüßen zu dürfen, die ihre Kompetenz, Forschungsergebnisse und Erfahrungen mit uns teilen werden. Die neuesten Gentherapien wie zum Beispiel bei schwerer Hämophilie A, Leber´scher Hereditärer Optikusatrophie, erblicher Netzhautdystrophie, und neuartige Therapien (Advanced Therapy Medicinal Products, ATMPs) bzw. Therapieansätze betreffend Hautkrankheiten, Porphyrien und weiterer hämatologischer Erkrankungen werden präsentiert. Auch speziell im pädiatrischen Bereich werden Gentherapien und alternative ATMPs erfolgreich mit bemerkenswerten Ergebnissen angewendet, wie z.B. bei Aromatischem L-Aminosäure-Decarboxylase (AADC) Mangel, Spinaler Muskelatrophie, metachromatischer Leukodystrophie und schweren angeborenen Immundefekten (SCID).

Für uns als Organisationsteam ist es besonders wichtig, die Betroffenen und deren Familien aktiv einzubeziehen und ihre Erfahrungen mit diesen neuen Therapien aus erster Hand zu hören. Wir haben unser Bestes getan, sie zu den Vorträgen einzuladen, um ihre Odyssee und ihre Erfolgsgeschichten zu erleben.

Zusätzlich planen wir interessante Diskussionspanels, die unter anderem auch die Kostenübernahme teurer Behandlungsoptionen und weiterer Versorgungsmöglichkeiten österreichweit behandeln sollen. Nicht zu kurz sollen auch diejenigen Patientinnen- und Patientengruppen kommen, für die derzeit noch keine Gentherapien oder ursächliche Alternativtherapien in Sicht sind.

Wir sind zuversichtlich, dass dieser Kongress eine wichtige Plattform für neue Ideen, neue Beziehungen und neue Partnerschaften sein wird.
Wir hoffen, dass Ihnen das von uns gestaltete Programm zusagt und bedanken uns bereits vorab für Ihren Besuch, die Zusammenarbeit sowie die rege Unterstützung!

Ein weiterer hoffnungsbringender Meilenstein wird gesetzt!

Herzliche Grüße,

Susanne Greber-Platzer
Univ. Prof. Dr^{in}., MBA
Leiterin der Universitätsklinik für Kinder-/ Jugendheilkunde

Vassiliki Konstantopoulou
Dr^{in}., Pädiatrische Metabolische Medizin
Medizinische Leiterin des Österreichischen Neugeborenenscreenings

Ulrike Holzer
Obfrau Vorstand Pro Rare Austria

PROGRAMMÜBERSICHT
(Änderungen vorbehalten)

Freitag, 06. Oktober 2023

08:30–08:50 Uhr
BEGRÜSSUNG

Dr.in jur. Christiane Druml, Leiterin der Sammlungen der MedUni Wien in Josephinum

Univ. – Prof.in Dr.in med. univ. Susanne Greber-Platzer, MBA, Leiterin der Universitätsklinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien
Univ. – Prof. Dr. med. univ. Markus Müller, Rektor, Medizinische Universität Wien (MUW)

08:50-09:45 Uhr
VORSITZ: A.p. Prof.in Dr.in med. univ. Julia Vodopiutz
Leiterin der Ambulanz für klinische Genetik und unklare angeborene Syndrome bei Kindern, Univ. Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien

ERÖFFNUNGSVORTRAG
"Alles was Sie über Gentherapie wissen wollten"
Assoc. Prof. Dr. med. univ. Kaan Boztug
Scientific Director & Principal Investigator CCRI St. Anna Kinderspital/ LBI-RUD, MUW Wien

➔ **Fragen & Antworten** ☺

Sitzung 1

VORSITZ:
OÄ Dr.in med. univ. Katharina Thom
Stv. Leiterin, Gerinnungsambulanz für Kinder & Jugendliche, Univ. Klinik für Kinder- / Jugendheilkunde, MUW Wien
Univ. – Prof. Dr. Berthold Pemp
Leiter der neuroophthalmologischen Ambulanz, Univ. Klinik für Augenheilkunde, MUW Wien

TITEL:
Gentherapie – „game changer“ bei Seltenen Erkrankungen? Allround Sicht

09:45-10:15 Uhr
Gentherapie für Patienten mit Hämophilie A (Roctavian): Anwendung und Erfolge
Prof. Dr. med. Wolfgang Miesbach
Leiter Schwerpunkt Hämostaseologie/ Hämophiliezentrum, Universitätsklinikum Frankfurt

Pause
10:15-10:45 Uhr

10:45-11:15 Uhr
"Rare eye diseases: advanced Therapie am Beispiel der erblichen Retinopathien
Assoc. Prof. PD Dr. med. univ. Markus Ritter
Ambulanz für erbliche Netzhauterkrankungen – Elektrophysiologie, Univ. Klinik für Augenheilkunde und Optometrie, MUW Wien

11:15-12:00 Uhr

Seltene Erkrankungen der Haut - Gentherapie und mehr
Assoc. Prof. PD Dr. med. univ. Georg Stary

Universitätsklinik für Dermatologie, Co-Direktor LBI-RUD - Translationale Immunologie der Haut und der Schleimhaut, MUW Wien
Patientenvortrag N.N.

Mittagspause
12:00 – 13:30 Uhr

Parallelveranstaltungen
Lunch Symposium 1. (inkl. „Meet the experts eye“)
Meet the experts 2.

Sitzung 2

TITEL:
Gentherapie und neuartige Therapien (Advanced Therapy Medicinal Products, ATMPs)

VORSITZ:
OÄ Dr.in med. univ. Miriam Hufgard-Leitner, Innere Medizin III, Univ. Klinik für Innere Medizin, MUW Wien

13:30 – 14:30 Uhr
Neue Therapiemöglichkeiten für die Porphyrien - Erfahrungen eines nationalen Zentrums
OÄ Dr.in med. Anna Minder
Leiterin Schweizerisches Referenzzentrum für Porphyrien, Klinik für Innere Medizin, Stadtspital Zürich
Patientenvortrag N.N.
Patientenvortrag N.N. (mit Videopräsentation)

14:30-15:00 Uhr
Gentherapie bei Sichelzellerkrankung

Univ.-Prof. Dr. med. univ. Leo Kager
Leiter der Ambulanz für Hämatologie & Onkologie St. Anna Kinderspital; Institutsleiter CCRI St. Anna Kinderkrebsforschungsinstitut CCRI

Pause
15:00-16:00 Uhr

Parallelveranstaltungen
15:00-16:00 Uhr Generalversammlung FSK (nur für FSK Mitglieder)

Sattelite Symposium

Sitzung 3

Hoffnungsbringende Therapien: Gentherapie und neuartige Therapien und die Rolle des Neugeborenenscreenings

VORSITZ:
Univ. – Prof.in Dr.in med. univ. Elisabeth Förster-Waldl
Leiterin Ambulanz für Störungen der Immunabwehr, Univ. Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien
A.p. Prof. Priv. – Doz. Dr. Maximilian Zeyda
Technischer Leiter des Österreichischen Neugeborenenscreenings

16:00–16:45 Uhr
Gentherapie bei metachromatischer Leukodystrophie & die Rolle des Neugeborenenscreenings - Neue Möglichkeiten, neue Herausforderungen
OÄ Dr.in med. Lucia Laugwitz
Abteilung für Neuropädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Tübingen
Patientenvortrag N.N.

16:45–17:30 Uhr
Hereditärer Adenosindesaminase-Mangel – SCID (ADA-SCID) – ein Rollenmodell für seltene Krankheiten
Priv. – Doz. Dr. med. Dr. Sci. nat. Fabian Hauck
Leiter der Immundefektambulanz & Immundiagnostisches Labor,
Universitätsklinik für Kinder-/ Jugendmedizin, LMU Klinikum München
Patientenvortrag N.N.

17:30–18:15 Uhr
Spinale Muskelatrophie – Prognoseänderung durch die neuen Therapien
OÄ Dr.in med. univ. Simone Weiss

Neuropädiatrische Ambulanz, Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinikum Favoriten

Patientenvortrag N.N.

18:15-19:15 Uhr

Podiumsdiskussion
Im Brennpunkt: Kostenübernahme der hoffnungsbringenden neuartigen Therapien für Seltene Erkrankungen

Moderation:
Univ. – Prof. Dr. med. univ. Wolfgang Sperl
Rektor, Paracelsus Medizinische Universität Salzburg

Mitwirkende:

Vertretung *Gesundheit Österreich* GmbH (GÖG): Univ.-Prof. Dr. Herwig *Ostermann,* Geschäftsführer
Vertretung Wiener Gesundheitsverbund: Dir. Dr. Michael Binder, Medizinischer Direktor
Vertretung Kammer für Arbeiter und Angestellte für Niederösterreich: Hon. Prof. (FH) Dr. Bernhard Rupp, MBA, Leiter der Abteilung Gesundheitspolitik
Vertretung Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen: Obfrau-Stv. Mag. Dominique Sturz
Vertretung Verband der pharmazeutischen Industrie Österreichs, Head of Public Affairs & Market Access, PHARMIG: Dr. Ronald Pichler
Vertretung Klinische Abteilung für Nephrologie und Gastroenterologie, Univ.-Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde Graz: Univ.-Prof. Dr. Thomas Müller
Vertretung Neuropädiatrisches- & Stoffwechselzentrum Univ.-Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde Graz: Univ.-Prof. Dr.in med. univ. Barbara Plecko
Vertretung Stoffwechselzentrum Univ.-Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde Innsbruck: a.o. Univ. – Prof. Dr.in med. univ. Daniela Karall
Vertretung Zentrum für neuromuskuläre Erkrankungen (ERN Euro-NMD), Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik Favoriten: OÄ Dr.in med. univ. Simone Weiss

ENDE

Abendprogramm
Individuelle Führungen ins Josephinum (Voranmeldung obligat erforderlich)

Abendessen reserviert ab 19:30 Uhr (Voranmeldung obligat erforderlich)
Restaurant KELSEN
Parlament Österreich
Dr. Karl Renner-Ring 3, 1017 Wien

Samstag, 7. Oktober 2023

08:30 – 08:40 Uhr

BEGRÜSSUNG
Ulrike Holzer, Obfrau Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen

OÄ Dr.in med. univ. Vassiliki Konstantopoulou
Medizinische Leiterin Österreichisches Neugeborenenscreening

Sitzung 3 (Fortsetzung)

Hoffnungsbringende Therapien: Gentherapie und neuartige Therapien und die Rolle des Neugeborenenscreenings

VORSITZ & Moderation:
OÄ Dr.in med. univ. Anne Roscher, Angeborene Stoffwechselstörungen, Univ. Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien

OÄ Dr.in med. univ. Sandy Siegert, Allgemeine *Neuropädiatrische Ambulanz*, Univ. Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien

08:40 - 09:25 Uhr
Gentherapie für den AADC-Mangel: Theorie, Durchführung und Outcome

Prof. (apl.) Dr. med. Thomas Opladen
MHBA, Stellv. Sektionsleiter, Sektion Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Heidelberg

Patientenvortrag N.N.

SYMPOSIUM PRO RARE AUSTRIA

TITEL:
Patient:innenkompetenz: Krankheitsspezifisches Management

Session 1

VORSITZ
Mag. Elisabeth Weigand, Pro Rare Austria & Univ. – Prof.in Dr.in Susanne Greber-Platzer

09:25–09:45 Uhr
Krankheitsspezifisches Management: was ist noch neben Gen- und advanced Therapien wichtig?
A.p. Prof.in Dr.in med. univ. Julia Vodopiutz

Leiterin der Ambulanz für klinische Genetik und unklare angeborene Syndrome bei Kindern, Univ. Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien

09:45–10:05 Uhr
Lessons learned am Weg zur Versorgung
Dr.in med. univ. Cornelia Dechant EPP Austria

Pause
10:05-10:35 Uhr

Session 2
Patient:innenkompetenz: Psychosoziale Versorgung

10:35 – 10:55 Uhr

Patient:innensicht: Psychosoziale Versorgung bei seltenen Erkrankungen – Bedarf, Lücken und Herausforderungen aus der Perspektive von Betroffenen und Angehörigen
Ulrike Holzer, Pro Rare Austria

10:55 – 11:15 Uhr

Expert:innensicht: Psychosoziale Versorgung von Kindern mit Seltenen Krankheiten und deren Familien - Erfahrungen aus dem klinischen Alltag

Mag.a Verena Wasinger-Brandweiner

Klinische und Gesundheitspsychologin, Wiener Gesundheitsverbund - Ambulanz klinische Genetik, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, MUW Wien

Session 3
Patient:innenkompetenz: Transition
VORSITZ
Mag.a Dr.in Marion Herle, Klinische und Gesundheitspsychologin, Univ. Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien

Mag.a Elisabeth Weigand, MBA, Geschäftsführung Pro Rare Austria

11:15 – 11:35 Uhr
Patient:innensicht: Transition bei seltenen Erkrankungen in Österreich – Ergebnisse einer Befragung von betroffenen Personen, Angehörigen und medizinischem Personal im Rahmen des Projektes Booster NAP.se
Michaela Weigl, Pro Rare Austria

11:35 – 11:55 Uhr

Expert:innensicht: Vom Brückenbauen: Transition und Transfer von Patient:innen mit Seltenen Erkrankungen

OÄ Dr.in med. univ. Miriam Hufgard-Leitner, Innere Medizin III, Univ. Klinik für Innere Medizin, MUW Wien

11:55 – 12:45 Uhr

Podiumsdiskussion
Thema: Transition aus der Sicht der Seltenen Erkrankungen

Moderation:
Mag.a Dr.in Caroline Culen, klinische und Gesundheitspsychologin, Geschäftsführerin der Österreichischen Liga für Kinder- und Jugendgesundheit (Kinderliga)

Vertretung Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen: Claas Röhl
Vertretung Selbsthilfegruppe Kongenitaler Hyperinsulinismus: Dr. Irene Promussas
Vertretung Universitätsklinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien: Mag.a Dr.in Marion Herle
Vertretung Universitätsklinik für Innere Medizin III, MUW Wien: OÄ Dr.in med. univ. Miriam Hufgard-Leitner
Vertretung Universitätsklinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien: Ass. Prof in Dr.in med. univ. Dorothea Möslinger
Vertretung Universitätsklinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien: A.o. Univ. - Prof in. Dr.in med. univ. Gabriele Hartmann
Vertretung Universitätsklinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien, Leitung Ambulanz für Cystische Fibrose: OÄ Dr.in med. univ. Saskia Gruber
Vertretung Klinik Hietzing Leitung Cystische Fibrose – Zentrum für Erwachsene: OÄ DDr.in med. univ. Andrea Lakatos-Krepcik

12:45 – 13:00 Uhr
Abschied & Outline
S. Greber-Platzer & V. Konstantopoulou & U. Holzer

ENDE

***Zusätzliches Angebot:**
Individuelle Führungen ins Josephinum (Voranmeldung obligat erforderlich)