



## 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](http://www.forum-sk.at)



Österreichische  
Gesellschaft für  
Humangenetik

[www.oegh.at](http://www.oegh.at)

**pro rare austria**

allianz für seltene erkrankungen

Allianz für  
Seltene Erkrankungen

[www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)





# Programm

Freitag, 24.09.2021

14:30 Der Einsatz von Triheptanoin bei Langketten-Fettsäuren-Oxidationsstörungen  
*T. Zöggeler (Innsbruck)*

14:45 100 Jahre Angeborene Stoffwechselstörungen in Österreich (Bericht zum Register)  
*G. Ramoser (Innsbruck)*

15:00 Lipidomics für Diagnose und funktionelle Abklärung von seltenen Krankheiten  
*M. Keller (Innsbruck)*

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

**16:00-17:30 Klinische Fragestellungen seltener Krankheiten**  
*Vorsitz: NN*

16:00 Fetaler Phänotyp und genetische Diagnostik  
*C. Fauth (Innsbruck)*

16:30 Kurzvortrag + Diskussion  
*NN*

16:45 Kurzvortrag + Diskussion  
*NN*

17:00 Kurzvortrag + Diskussion  
*NN*

17:15 Kurzvortrag + Diskussion  
*NN*

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

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



