



8. ÖSTERREICHISCHER KONGRESS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

2. ÖSTERREICHISCHE EUROPLAN-KONFERENZ

**MUSEUMSQUARTIER WIEN
ARENA 21 UND OVALHALLE
19.- 21. OKTOBER 2017**

www.forum-sk.at



Mit wegweisenden Therapien
komplexen Krankheiten begegnen.

IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHERKRANKHEITEN


Fabrazyme[®]
agalactidase beta

morbus
FABRY


ALDURAZYME[®]
(LAFONIDASE)

MPS I


Cerezyme[®]
imiglucerase

morbus
GAUCHER


Cerdelga[®]
hard capsules
eliglustat

morbus
GAUCHER


Myozyme[®]
(α glucosidase alfa)

morbus
POMPE

GZAT.XLSD.1.6.07.0148

Veranstalter:

Forum Seltene Krankheiten
www.forum-sk.at



In Zusammenarbeit mit ProRare Austria

**Kongressorganisation:**

S12! studio12 gmbh
Kaiser Josef Straße 9
6020 Innsbruck
T: +43 (0) 512 890438
F: +43 (0) 512 890438-15
E: kerf@studio12.co.at

**Tagungsort:**

Museumsquartier Wien
Arena 21 und Ovalhalle
Museumsplatz 1/5
1070 Wien



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

START
AHEAD

Opsumit[®]
macitentan

PULMONAL-ARTERIELLE HYPERTONIE

EINE PROGREDIENTE ERKRANKUNG

START AHEAD¹



▼ 10 mg einmal täglich²



▼ OPSUMIT[®] - als Monotherapie oder in Kombination zur Langzeittherapie der PAH²

▼ 52% relative Risikoreduktion für eine Hospitalisierung aufgrund der PAH³


ACTELION
A JANSSEN PHARMACEUTICAL COMPANY
OF 

Actelion Pharmaceuticals Austria GmbH
Leonard-Bernstein-Straße 10 | 1220 Wien
www.actelion.at
www.ruhigatmen.at

Reference:

1. ERS/ESC Guidelines. European Heart Journal 2015;doi:10.1093/eurheartj/ehv317, 2. Veröffentlichte Fachinformation Opsumit[®], 3. Adaptiert nach Channick RN et al. JACC Heart Fail 2015; 3 (1): 1-8. Post-hoc-Analyse

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

Im Namen des Vereins Forum Seltene Krankheiten dürfen wir Sie herzlich zum

8. Österreichischen Kongress für seltene Erkrankungen **im Museumsquartier Wien, Arena 21 und Ovalhalle,** **Museumsplatz 1, 1070 Wien** **Donnerstag, 19.10. – Samstag, 21.10.2017**

begrüßen.

Sieben Jahre nach seiner Premiere in Mariazell kehrt der österreichische Kongress für seltene Erkrankungen in diesem Jahr zum dritten Mal nach Wien zurück. Vieles hat sich seither entwickelt – 2010 gab es weder erste Expertisezentren für seltene Erkrankungen in Österreich noch europäische Referenznetzwerke und auch der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen steckte noch in den Kinderschuhen. Anderes ist gleich geblieben – auch, weil es sich von Anfang an bewährt hat. Dies gilt insbesondere für das Kongressformat, und so erwartet Sie dieses Jahr wieder eine Mischung aus medizinisch-wissenschaftlichen Fachvorträgen am Donnerstag, gesundheits- und sozialpolitischen Vorträgen und Diskussionsrunden am Freitag und die Vorstellung der Aktivitäten von Pro Rare Austria, der Allianz für seltene Erkrankungen, sowie ein Workshop am Samstag.

Diesjähriger Schwerpunkt wird das Thema der sozialen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen sein. In enger Zusammenarbeit mit Pro Rare Austria wird dieser Teil des Kongresses daher parallel als zweite EUROPLAN-Konferenz durchgeführt, und wir wollen die innovative Kraft unseres Kongressformates nutzen, um dieses Thema soziale Versorgung von verschiedenen Seiten zu beleuchten, allfällige Problemlagen genauer zu analysieren und im Dialog mit allen beteiligten Akteuren erste mögliche Schwerpunkte und Konzepte zu entwickeln, um analog zum Entwicklungsprozess im medizinischen Bereich eine schrittweise Verbesserung der Situation der Betroffenen zu erzielen.

Es freut uns natürlich besonders, dass wir mit Enrique Terol von der Europäischen Kommission und Raquel Castro von EURORDIS zwei ausgewiesene ExpertInnen ihres Bereiches als internationale ReferentInnen gewinnen konnten.

Wir hoffen, dass Ihnen das vielgestaltige und facettenreiche Programm gefällt und freuen uns auf drei gemeinsame erfolgreiche und wissenschaftlich spannende Tage!

Donnerstag, 19.10.2017, 12:00 – 14:00 - Vorsymposium

Angeborene Stoffwechselstörungen & Humangenetik

mit freundlicher Unterstützung von Shire Austria GmbH

- 12:00 – 12:05 Begrüßung
V. Konstantopoulou, T. Voigtländer
- 12:05 – 12:45 Klinik, Diagnostik & Therapie lysosomaler
Stoffwechselerkrankungen
V. Konstantopoulou
- 12:45 – 14:00 Einführung in die Humangenetik
S. Kircher

Ende des wissenschaftlichen Vormittag-Programms

Donnerstag, 19.10.2017, 14:00 – 18:30 - Hauptprogramm I

Versorgung bei SE – Die medizinische Dimension.

Teil 1: Was Sie schon immer über SE wissen wollten

Vorsitz: J. Zschocke, J. Bauer

Themenblock 1: Nervensystem

- 14:00 – 14:30 Seltene neuropädiatrische Erkrankungen
B. Plecko

Themenblock 2: Muskuloskelettales System

- 14:30 – 15:00 Skelettdysplasien
J. Vodopiutz

- 15:00 – 15:30 Mitochondriale Störungen im Kindes- und Erwachsenenalter
W. Sperl

- 15:30 – 16:00 Kaffee-Pause**

Über 100 Jahre
Plasmaprotein-Forschung



Think Human

Einfach ersetzen, was fehlt!

CSL Behring ist führend im Bereich der Plasmaprotein-Biotherapeutika. Das Unternehmen setzt sich engagiert für die Behandlung seltener und schwerer Krankheiten sowie für die Verbesserung der Lebensqualität von Patienten auf der ganzen Welt ein. Das Unternehmen produziert und vertreibt weltweit eine breite Palette von plasmabasierten und rekombinanten Therapeutika. Mit seinem Tochterunternehmen CSL Plasma betreibt CSL Behring eine der weltweit grössten Organisationen zur Gewinnung von Plasma.

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

Vorsitz: F. Lagler, H. Hintner

Themenblock 3: Respiratorisches System

16:00 – 16:30 Cystische Fibrose
H. Ellemunter

16:30 – 17:00 Pulmonale arterielle Hypertonie
H. Olschewski

Themenblock 4: Immunsystem

17:00 – 17:30 Primäre Immundefekte
K. Boztug

17:30 – 18:00 Autoinflammatorische Erkrankungen
J. Brunner

Ende des Hauptprogramms Tag 1

18:00 - 19:00 Generalversammlung Verein »Forum Seltene Krankheiten«

Freitag, 20.10.2017 - 09:00 – 18:00 - Hauptprogramm II

Versorgung bei SE – Die medizinische Dimension

Teil 2: Expertisezentren und ERN – eine Strukturrevolution

- 09:00 – 09:05 Begrüßung
V. Konstantopoulou, T. Voigtländer
- 09:05 – 09:15 Grußwort des BMGF
M. Arrouas
- 09:15 – 09:45 Impulsvortrag Europäische Kommission
The European Perspective in Health Care:
The Establishment of European Reference Networks
E. Terol
- 09:45 – 10:05 Expertisezentren für SE in Österreich:
Entwicklungsstand und Perspektiven
U. Unterberger
- 10:05 – 10:25 Umsetzung des NAP.se: Beiträge von Pro Rare Austria
V. Mauric
- 10:25 – 10:45 SE als Herausforderung für die pharmazeutische Industrie
W. Schnitzel
- 10:45 – 11:10 Kaffee-Pause**
- 11:10 – 13:00 Podiums- und Plenumdiskussion**
Moderation: S. Kircher
- Diskussionsteilnehmer:
G. Embacher (BMGF; angefragt)
O. Rafetseder (Bundesland Wien)
S. Näglein (Sozialversicherung)
H. Hintner (med. Experten)
C. Röhl (Pro Rare Austria)
W. Schnitzel (Pharmig)
T. Voigtländer (NKSE)
- 13:00 – 14:00 Mittagsessen**

Co-Veranstaltung 8. österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen und 2. österreichische Europlan-Konferenz

Versorgung bei SE – Die soziale Dimension:

„Von der Wiege bis zur Bahre – Soziale Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich“

Teil 1: Bestehendes (AT) und Innovatives (EU)

- 14:00 – 14:30 Impulsvortrag: Soziale Versorgungsangebote für Patienten und Patientinnen mit SE
S. Herbek
- 14:30 – 14:55 INNOVCare (Innovative Patient-Centred Approach for Social Care Provision to Complex Conditions) – the project
R. Castro
- 14:55 – 15:15 INNOVCare in Österreich
U. Holtgrewe
- 15:15 – 15:45 Problemlagen in Österreich – Erfahrungsberichte:
• Angelman-Syndrom - Y. Otzelberger
• Hepatitis Hilfe Österreich - E. Leitgeb
• Rare Barometer - ein Wetterbericht - V. Mauric
- 15:45 – 16:15 Kaffee-Pause**
- 16:15 – 18:00 Podiums- und Plenumsdiskussion**
Moderation: S. Kircher

S. Herbek (Fonds Soziales Wien)
U. Holtgrewe (Zentrum für Soziale Innovation)
R. Castro (EURORDIS)
M. Weigl (Pro Rare Austria)
D. Karall, D. Möslinger (med. Experten)
- 18:00 – 19:00 Offener Vortrag
„Lachend zärtliche Begegnung mit PatientInnen – eine CliniClownin berichtet von ihrer Arbeit“
V. Vondrak-Zorell
- 19:00 – 20:00 Gemeinsames Abendessen**

Samstag, 21.10.2017 - 09:00 – 13:30 - Hauptprogramm III

Versorgung bei SE – Die soziale Dimension:

„Von der Wiege bis zur Bahre – Soziale Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich“

Teil 2: Neue Wege auch in Österreich?

- 09:00 – 09:10 Begrüßung, Zusammenfassungen des Vortages
V. Konstantopoulou, T. Voigtländer
- 09:15 – 09:45 Vorstellung aktueller Aktivitäten von Pro Rare Austria
V. Mauric
- 09:45 – 10:45 Generalversammlung Pro Rare Austria
- 10:45 – 11:15 Kaffee-Pause**
- 11:15 – 13:20 Workshop: Quo vadis, Austria? Neue Wege bei der sozialen Versorgung von SE in Österreich**
- 11:30 – 11:40 Einführung (Methodik und Ziele)
- 11:40 – 13:00 Fokusgruppen:
• Psycho-soziale Versorgung
• Herausforderungen im Alltag (Ausbildung, Betreuung, Transport)
• Finanzielle Absicherung und Behördenwege
- 13:00 – 13:15 Berichte von den Fokusgruppen und Abschlussdiskussion
- 13:20 – 13:30 Schlussworte
V. Konstantopoulou, T. Voigtländer
- 13:30 Farewell**

Für die Veranstaltung wurden 12 DFP Punkte eingereicht

Referenten und Vorsitzende:

Dr. Magdalena Arrouas, Bundesministerium für Gesundheit und Frauen, Sektion III - Öffentliche Gesundheit und medizinische Angelegenheiten, Wien

Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, Universitätsklinik für Dermatologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Kaan Boztug, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Center for Molecular Medicine der österreichischen Akademie der Wissenschaften, Wiener Zentrum für seltene und undiagnostizierte Erkrankungen (CeRUD), Ludwig Boltzmann Institut für seltene und undiagnostizierte Erkrankungen (LBI-RUD)

PD Mag. Dr. Dipl. oec. med. Jürgen Brunner, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

Raquel Castro, EURORDIS - Rare Diseases Europe, Barcelona

Ass. Prof. Dr. Helmut Ellemunter, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik für Pädiatrie III, Medizinische Universität Innsbruck

Mag. Gerhard Embacher, Bundesministerium für Gesundheit und Frauen, Sektion I, Gruppe C - Strukturangelegenheiten des Gesundheitssystems, Wien

Dr. Susanne Herbek, Fonds Soziales Wien, Stabsstelle Chefärztliche Angelegenheiten und SeniorInnenagenden, Wien

Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner, Vorstand emeritus Universitätsklinik für Dermatologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

Dr. habil. Ursula Holtgrewe, Zentrum für Soziale Innovation, Wien

Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck

OA Dr. Vassiliki Konstantopoulou, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie, Medizinische Universität Wien

Univ.-Doz. Dr. Florian Lagler, Institut für angeborene Stoffwechselerkrankungen, Clinical Research Center Salzburg (CRCS) GmbH, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

Ernst Leitgeb, Hepatitis Hilfe Österreich – Plattform Gesunde Leber, Wien

Dipl.-Ing. Victoria Mauric, Pro Rare Austria - Allianz für seltene Erkrankungen, Wien

Ass.-Prof. Dr. Dorothea Möslinger, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie, Medizinische Universität Wien

Dr. Silke Näglein, Medizinischer Dienst Wiener Gebietskrankenkasse (WGKK), Wien

Univ.-Prof. Dr. Horst Olschewski, Universitätsklinik für Innere Medizin, Klinische Abteilung für Pulmologie, Medizinische Universität Graz

Univ.-Prof. Dr. Barbara Plecko-Startinig, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Allgemeine Pädiatrie, Medizinische Universität Graz

Yvonne Otzelberger, Angelman Verein Österreich, Wien

Dr. Otto Rafetseder, Magistratsabteilung 24, Gesundheits- und Sozialplanung, Geschäftsstelle Wiener Gesundheitsfonds, Wien

Ing. Bakk. phil. Claas Röhl, Pro Rare Austria - Allianz für seltene Erkrankungen, NF Kinder – Verein zur Förderung der Neurofibromatoseforschung Österreich, Wien

Dr. Wolfgang Schnitzel, Shire Austria GmbH, Arbeitskreis Rare Diseases, Pharmig, Wien

Prim. Univ.-Prof. Dr. Wolfgang Sperl, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg

Dr. Enrique Terol, Europäische Kommission, Generaldirektion Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (DG SANTE), Abteilung B 3, Brüssel

Dr. Ursula Unterberger, Zentrum für Anatomie und Zellbiologie, Abteilung für Zell- und Entwicklungsbiologie, Medizinische Universität Wien, Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen, Gesundheit Österreich GmbH, Wien

Dr. Julia Vodopituz, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie, Medizinische Universität Wien

Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer, Klinisches Institut für Neurologie, Medizinische Universität Wien, Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen, Gesundheit Österreich GmbH, Wien

Michaela Weigl, Pro Rare Austria - Allianz für seltene Erkrankungen, Wien, Gesellschaft für MukoPolySaccharidosen und ähnliche Erkrankungen, Scharten

Verena Vondrak-Zorell, CliniClowns Austria, Wien

Univ.-Prof. DDr. Johannes Zschocke, Sektion für Humangenetik der Medizinischen Universität Innsbruck, Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck

Eine seltene jedoch lebensbedrohende Erkrankung

Niemann-Pick Typ C

Jakob bekam eine
Unmenge an Diagnosen:

KEINE davon war
zutreffend!



Der Morbus Niemann-Pick Typ C (NPC) gehört zu den lysosomalen Speicherkrankheiten.
Eine frühe Diagnosestellung ist entscheidend für die rechtzeitige Einleitung und den Erfolg der Behandlung.

Weitere Informationen finden Sie unter:

www.niemannpickc.net | www.npc-info.com | www.npc-si.com
www.niemann-pick.de | www.orpha.net |
www.actelion.at



ACTELION
A JANSSEN PHARMACEUTICAL COMPANY
OF *Johnson & Johnson*



Championing
patients
every step of
the way.



GENETIC DISEASE

REPLAGAL
agalsidase alfa

elaprase
(idursulfase)

CINRYZE
C1 Inhibitor (vom Menschen)

firazyr
icatibant

VPRIV
Vela-glucerase alfa
zur Infusion

HÄMOPHILIE & BLOOD DISORDERS

ADVATE

IMMUNINE

FEIBA
Anti-Inhibitor Complex

Obizur

IMMUNATE

IMMUNOLOGIE

HyQvia

Ceprotrn

Kiovig

ONKOLOGIE

onivyde
pegylated liposomal irinotecan
hydrochloride trihydrate

oncaspar
pegaspargase

INNERE MEDIZIN

Revestive
Telaglesid

FOSRENOL

Resolor
Prucaloprid

mezavant
mesalazine

Natpar
Parathyroidhormon (dNA)

NEUROSCIENCE

Elvanse
Lisdexamfetamin-
dimesilat

BUCCOLAM
bukale Midazolam-Lösung

intuniv
(Guanfacin retard)