

# 12.

## Österreichischer Kongress für Seltene Krankheiten

23. & 24.  
September 2022  
LINZ



# VON VERSORGUNGSLÜCKEN ZUR NETZWERKFORSCHUNG



**Forum Seltene Krankheiten**  
Netzwerk zur Unterstützung  
von Menschen mit Seltene  
Krankheiten in Österreich  
[www.forum-sk.at](http://www.forum-sk.at)

**pro rare austria**  
allianz für seltene erkrankungen

**Pro Rare Austria**  
Allianz für Seltene  
Erkrankungen  
[www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)

 **Kepler  
Universitäts  
Klinikum**

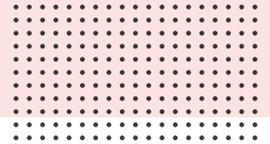
**Kepler Universitätsklinikum**  
Med Campus VI, Hörsaal 1  
Paula-Scherleitner-Weg 3  
4020 Linz

Registrierung & weitere Informationen finden Sie unter [forum-sk.congresspilot.com](http://forum-sk.congresspilot.com)



# PROGRAMM

Freitag, 23. September 2022, Hörsaal 1



08:50 - 09:00

## Begrüßung

09:00 - 10:30

## Sitzung 1: Abdominelle Fehlbildungen

### Kongenitale Nephropathien

Siegfried Waldegger, Innsbruck

### Kinderurologie

Josef Oswald, Linz

### Morbus Hirschsprung – eine seltene Erkrankung mit vielen Gesichtern

Stefan Deluggi, Linz

### Seltene kinderchirurgische Erkrankungen in Österreich – Status Quo

Johannes Schalamon, Klagenfurt

10:30 - 11:00

## Pause

11:00 - 12:30

## Sitzung 2: Skelett

### Knochenbrüchigkeit

Wolfgang Högler, Linz

### Seltene Kleinwuchsformen

Gabriele Häusler, Wien

### Seltene Diabetesformen

Elisabeth Steichen-Gersdorf, Innsbruck

### CDG Syndrome (kongenitale Glykosylierungsstörungen)

Julia Vodopiutz, Wien

12:30 - 14:00

## Mittagspause

13:00 - 14:00

## Generalversammlung

## Forum Seltene Krankheiten

Hörsaal 3

14:00 - 15:30

## Sitzung 3: Stoffwechsel

### Stoffwechselfeldiagnostik

Johannes Mayr, Salzburg

### Metabolische Myopathien

Denisa Weis, Linz

### Langketten Fettsäureoxidationsstörungen

Daniela Karall, Innsbruck

### Dyslipidämien im Kindesalter

Susanne Greber-Platzer, Wien

15:30 - 16:00

## Pause

16:00 - 17:30

## Sitzung 4: Neurologie / Epilepsie

### Klinik und Diagnostik der spinalen Muskelatrophien

Sabine Rudnik, Innsbruck

### Therapie der SMA 1

Wolfgang-Müller-Felber, München

### Neugeborenenanfälle

Barbara Plecko, Graz

### Epilepsiechirurgie in der Pädiatrie

Christian Auer, Linz

17:30 - 18:30

## Neugeborenen-Screening: Impulsvorträge und Podiumsdiskussion

### Impulsvortrag 1 - klassisches Neugeborenenenscreening

Vassiliki Konstantopoulou, Wien

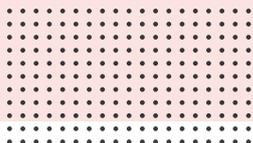
### Impulsvortrag 2 - (genetisches) Neugeborenenenscreening der Zukunft

Johannes Zschocke, Innsbruck

### Podiumsdiskussion

Ab 19:00

## Gemeinsames Abendessen



# PROGRAMM

Samstag, 24. September 2022, Hörsaal 1



## Symposium Pro Rare Austria

**pro rare austria**  
allianz für seltene erkrankungen

08:30

### Ankunft und Kaffee

09:00 - 10:40

### Sitzung 1

Vorsitz: Rainer Riedl, Wien

09:00

#### Begrüßung

Rainer Riedl, Wien

09:05

#### Klinische Studien bei seltenen Erkrankungen – Herausforderungen und Lösungsansätze

Martin Laimer, Salzburg

09:30

#### Involvierung von Patientenvertreter:innen und Patient:innen in klinische Studien

Claas Röhl, Wien

09:50

#### Projekt aRAREness – Einbindung der Selbsthilfe in die Behandlung von betroffenen Kindern einer SE im Krankenhaus

Gabriele Mayr, Wien

Vassiliki Konstantopoulou, Wien

Michaela Weigl, Scharten

10:10

#### Podiumsdiskussion zum Thema Patientenbeteiligung

Claas Röhl (Moderator)

Michaela Weigl, Scharten

N.N.

Vassiliki Konstantopoulou, Wien

Martin Laimer, Salzburg

10:40 - 11:00

### Pause

11:00 - 12:45

### Sitzung 2

Vorsitz: Rainer Riedl, Wien

11:00

#### Undiagnosed Diseases Program in Österreich

Ursula Unterberger, Wien

11:25

#### Aus- und Weiterbildung von Jungärzt:innen – heute & Ausblick in die Zukunft

N.N.

11:45

#### Kodierung seltener Krankheiten

Ursula Unterberger, Wien

12:05

#### Warum ist die Teilnahme von Betroffenen an Umfragen so wichtig – am Beispiel Rare Barometer (inkl. Rückblick auf AT / EU Ergebnisse)

Elisabeth Weigand, Wien

12:25

#### Register und Netzwerke für seltene Erkrankungen - EU und Österreich am Beispiel ERN-Eye, aus Patient:innenperspektive

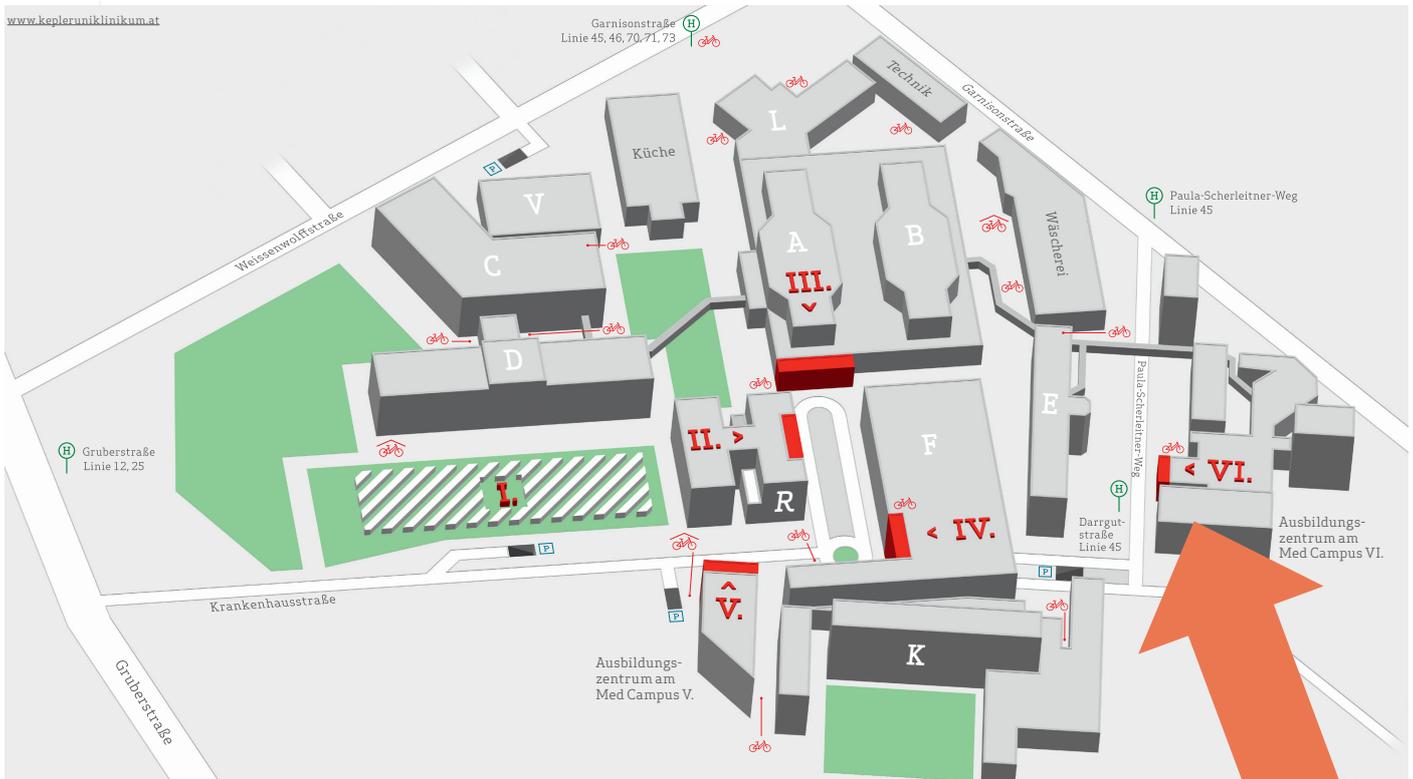
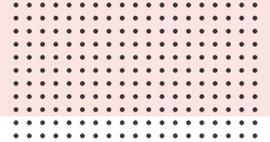
Dominique Sturz, Wien

12:45

### Ende und Mittagspause



# Anfahrt Kepler Uniklinikum Linz



<https://www.kepleruniklinikum.at/media/8519/uebersichtsplanmedcampus.pdf?t=63790222100645305loads/2019/07/Anreise-Auto-und-oeffentlich-22072019.pdf>

## Wie Sie das Kepler Uniklinikum erreichen...

### ... mit Öffentlichen Verkehrsmitteln

Haltestelle Gruberstraße (Linz AG Buslinien 12, 25, 45 und 46), Paula-Scherleitner-Weg (Linz AG Buslinie 45), Darrgutstraße (Linz AG Buslinie 45).

### ... mit dem Auto

Über die Mühlkreisautobahn A7 die Abfahrt Prinz-Eugen-Straße nehmen.

Die Parkgarage ist über die Einfahrten Krankenhausastraße, Einfahrt Darrgutstraße und Einfahrt Weißenwolfstraße erreichbar. € 1,00 pro halbe Stunde. Tagessatz € 15,00.

## Registrierung

Die Registrierung und weitere Informationen finden Sie unter [forum-sk.congresspilot.com](http://forum-sk.congresspilot.com)



## Kongressorganisation

S12! studio12 gmbh  
Kaiser Josef Straße 9  
6020 Innsbruck  
T: +43 (0) 512-890438  
E: [zto@studio12.co.at](mailto:zto@studio12.co.at)

