

# 1. DACH Kongress für Seltene Erkrankungen

4. - 5. April 2025

Congress Innsbruck



Unterstützt von der  
Österreichischen Gesundheitskasse ÖGK



[www.dach-se.org](http://www.dach-se.org)



**pro rare austria**  
allianz für seltene erkrankungen



**PRORARIS**



**dachse**





## We are *Rare*

- Alpha-Mannosidose
- Epidermolysis bullosa
- Homozygote familiäre Hypercholesterinämie (HoFH)
- LHON
- Lipodystrophie
- Morbus Fabry
- Nephropathische Cystinose
- Thalassaemia major



## Inhalt

Willkommen	4
Programm	6
Freitag, 4. April 2025	6
Samstag, 5. April 2025	8
Symposien	10
Referent:innen	12
Allgemeine Informationen	14
Programmkommission	15
Sponsoren	16
Notizen	17

# Willkommen

## Liebe Kolleginnen und Kollegen,

Wir freuen uns sehr, Sie und Euch zum **1. DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen** vom 4.-5. April 2025 im Congress Innsbruck willkommen zu heißen.

Etwa 5 % der Bevölkerung sind von einer Seltenen Krankheit betroffen, also einer schwerwiegenden meist chronischen Gesundheitsstörung mit einer Häufigkeit der einzelnen Krankheit von unter 1:2000 in der Allgemeinbevölkerung. Seltene Krankheiten sind eine große Herausforderung für die betroffenen Personen, weil es oft lange dauert, bis die richtige Diagnose gestellt wird, und bei unklaren Multisystemkrankheiten nicht selten auch eine organische Ursache infrage gestellt wird. Zudem sind sie auch für die Gesundheitssysteme eine große Herausforderung, weil für die Diagnosestellung oft aufwändige genetische Untersuchungen oder andere Spezialanalysen notwendig sind. Die notwendige Zusammenarbeit und unabdingbare enge nationale und internationale Vernetzung sind bislang nur für einen Teil Seltener Krankheiten etabliert.

In Österreich wurde zu diesem Zweck bereits 2011 das Forum Seltene Krankheiten gegründet, welches als nationale Fachgesellschaft alle Anliegen im Zusammenhang mit Seltenen Krankheiten unterstützt. Das Forum Seltene Krankheiten ist Veranstalter des jährlichen österreichischen Kongresses für Seltene Erkrankungen, welcher 2023 bereits zum 13. Mal stattfand.

2025 findet nun in Innsbruck erstmals als DACH-SE eine gemeinsame Fachtagung deutschsprachiger Länder zu Seltenen Krankheiten statt.

Ziel ist es, die verschiedenen Aktivitäten zum Thema in den drei Ländern Deutschland, Österreich und Schweiz (DACH-Region) zu vernetzen und zu stärken. Das Programm umfasst Vorträge sowohl zu wissenschaftlich-diagnostischen Aspekten wie auch zu existierenden Netzwerkstrukturen und zukünftigen Entwicklungen. Sie bietet erstmals eine grenzüberschreitende Möglichkeit für gemeinsame Treffen von allen Fachgruppen im Bereich der Zentren für Seltene Erkrankungen.

Veranstalter ist das **Forum Seltene Krankheiten** in enger Zusammenarbeit mit der **Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH)** und gemeinsam mit den österreichischen und Schweizer Gesellschaften für Humangenetik bzw. medizinische Genetik (**ÖGH, SGMG**), den Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland, der Nationalen Koordination für seltene Krankheiten der Schweiz (**kosek**) sowie den Betroffenenverbänden in Deutschland, Österreich und der Schweiz (**ACHSE, Pro Rare, ProRaris**).

Als Ausdruck der inhaltlichen Nähe zur Medizinischen Genetik findet die Tagung überlappend mit der GfH-Jahrestagung in Innsbruck statt. Das Tagungsprogramm beider Veranstaltungen ist am Freitag, 4. April, für die Teilnehmer beider Kongresse zugänglich. Die Mitglieder der beim DACH-SE-Kongress involvierten Verbände und Gesellschaften erhalten vergünstigte Tagungsgebühren – ggf. auch für die im Vorfeld stattfindende Genetiktagung.

Wir hoffen, dass wir durch die Ausrichtung dieses DACH-SE-Kongresses in Innsbruck – quasi im Schutz des Goldenen Dachls – die Anliegen der Menschen mit Seltenen Krankheiten stärker wahrnehmbar machen, die Diagnose- sowie Versorgungsstrukturen im Gesundheitswesen verbessern und insgesamt die Zusammenarbeit aller beteiligten Fachgruppen in den drei deutschsprachigen Ländern weiter ausbauen können.

Willkommen in Innsbruck!



Johannes Zschocke



Daniela Karall

# Programm

Freitag, 4. April 2025

13:00-13:30

Saal Tirol

**Verabschiedung GfH-Tagung**  
**Eröffnung DACH-SE**

13:45-14:45

Saal Tirol

**Long-read sequencing and genome analyses**

**Long read genome sequencing in rare disease**  
Kym Boycott (Ottawa, CA)

**Long-read genomes reveal inversions of the human genome**  
Jan Korbel (Heidelberg, DE)

**Ultra-fast deep-learned CNS tumour classification during surgery**  
Jeroen de Ridder (Utrecht, NL)


14:45-15:30

**Pause und Industrieausstellung**

14:55-15:25

Saal Brüssel

**Industriesymposium** (siehe Seite 10)

mit freundlicher Unterstützung von 

15:30-17:15

Saal Brüssel

**Themenblock 1:**

**Versorgungslandschaft, Aktionsplanung und Gesetzgebung zu Seltene Erkrankungen im deutschen Sprachraum**

**Netzwerke für Seltene Erkrankungen in Deutschland**  
Malte Spielmann (Kiel, DE)

**Seltene Erkrankungen in der Schweiz**  
Matthias Baumgartner (Zürich, CH)

**Humangenom Austria**  
Johannes Zschocke (Innsbruck, AT)

**Aufbau von Versorgungsstrukturen für seltene Erkrankungen: was kann und soll die Politik leisten?**  
Lovro Markovic (Wien, AT)

Freitag, 4. April 2025

**Europäische Patientenvertretung aus DACH-Sicht**  
NN

**Wie hilft uns das JARDIN-Projekt?**  
Till Voigtländer (Wien, AT)

17:15-17:45

**Pause und Industrieausstellung**

17:45-19:30

Saal Brüssel

**Neue Wege in der Diagnostik Seltener Erkrankungen**

**Umsetzung Undiagnosed Disease Programme**  
Ursula Unterberger (Wien, AT)

**Künstliche Intelligenz in der klinischen Diagnostik**  
Lorenz Grigull (Bonn, DE)

**Multi-Omics – reif für die Praxis?**  
Holger Prokisch (München, DE)

**Künstliche Intelligenz in der molekularen Diagnostik**  
Julien Gagneur (München, DE)

20:00

Stiftskeller

Innsbruck

**Netzwerkabend**

# Programm

Samstag, 5. April 2025

08:30-10:00  
Saal Brüssel

**Themenblock 2: Herausforderungen in den Kommunikationsstrukturen bezüglich Seltener Erkrankungen**

**Gesundheitskommunikation: Grundlagen, Evidenz und Praxischeck**  
Nadine Scholten, Lorenz Grigull (Bonn, DE)

**Impulsreferate:**  
Helge Hebestreit (Würzburg, DE)  
Jelena Maric-Biresev (Bonn, DE)

**Podiumsdiskussion**  
Weitere Teilnehmerinnen und Teilnehmer:  
Jasmin Barman-Aksözen, Vorstandsmitglied ProRaris (Zürich, CH) und  
Jürgen Otzelberger, Vorstandsmitglied Pro Rare Austria (Wien, AT)

10:00-10:30

**Pause und Industrieausstellung**

10:30-12:30  
Saal Brüssel

**Themenblock 3: Die richtigen Ausgaben für die richtigen Leistungen: Was wollen und sollen wir als Gesellschaft wie finanzieren?**

**Impulsreferate und Podiumsdiskussion:**

Christine Mundlos	stv. Geschäftsführerin ACHSE (Berlin, DE)
Rainer Riedl	Obmann Pro Rare Austria (Salzburg, AT)
Evelin Schröck	Präsidentin Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (Dresden, DE)
Daniela Karall	Präsidentin Österreichische Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde (Innsbruck, AT)
Stefan Kastner	Präsident der Ärztekammer für Tirol (Innsbruck, AT)
Alexander Biach	Generaldirektor der Sozialversicherung der Selbständigen (Wien, AT)
Andreas Krauter	Leitender Chefarzt, Österreichische Gesundheitskasse (Wien, AT)
Michaela Th. Mayrhofer	Leiterin „Ethische, juristische und gesellschaftliche Aspekte“, Humangenom Austria (Innsbruck, AT)

Samstag, 5. April 2025

12:30-13:30 **Mittagessen und Industrieausstellung**

12:40-13:25  
Saal Brüssel

**Industriesymposium** (siehe Seite 10)  
mit freundlicher Unterstützung von



12:40-13:25  
Saal Strassburg

**Parallel:**  
**Industriesymposium** (siehe Seite 10)  
mit freundlicher Unterstützung von



13:30-14:30

**Break-Out Sitzungen**

**Kleingruppendiskussionen** in Aufgabenbereichen und Interessensgruppen

Saal Brüssel  
Saal Straßburg  
TBA  
TBA

- Patientenvertretung  
- Zentren für Seltene Erkrankungen / Medizin  
- Politik/Versicherungen  
- Wissenschaft

14:30-15:15  
Saal Brüssel

**Berichte aus den Break-Out Sitzungen**

15:15-15:30  
Saal Brüssel

**Verabschiedung**

15:30-16:30  
Saal Brüssel

**Generalversammlung Forum Seltene Krankheiten**


# Symposien

Freitag, 4. April 2025

14:55-15:25  
Saal Brüssel

Industriesymposium

**Management der LC-FAODs – ein Update**  
Daniela Karall, (Innsbruck, AT)

mit freundlicher Unterstützung von 

Samstag, 5. April 2025

12:40-13:25  
Saal Brüssel

Industriesymposium

**Seltene Einblicke – Diagnostik, Symptomatik und  
Patientenunterstützung im Dialog**

Vorsitz: Gere Sunder-Plassmann (Wien, AT)

**Unterschiedliche Gesichter einer Seltenen Krankheit**


– **Die Symptome des M. Fabry**  
Michael Rudnicki (Innsbruck, AT)

**Gemeinsam stark – Vom Patientengespräch zur Zusammenarbeit  
zwischen Ärzten und Patientenorganisationen**

Gere Sunder-Plassmann (Wien, AT), Willibald Koglbauer, Obmann Mor-  
bus Fabry Selbsthilfe (Pitten, AT)


**Falsch-negativ – Wenn die Symptome nicht zur Genetik passen**

Martin Farr (Bochum – Bad Oeynhausen, DE)

– mit freundlicher Unterstützung von 

12:40-13:25  
Saal Strassburg

Parallel: Industriesymposium

– mit freundlicher Unterstützung von 

Eat Well, Live Well.

  
AJINOMOTO

CAMBROOKE™

PKU - TYR - KETO

# Endlich ein Genuss statt immer nur ein "Muss"



Lernen Sie unsere Produkte kennen!  
[cambrooke.de](http://cambrooke.de) | [info@cambrooke.de](mailto:info@cambrooke.de)

# Referent:innen

Name	Nachname	Institut	Stadt
Jasmin	Barman-Aksözen	Vorstandsmitglied ProRaris	Zürich
Matthias	Baumgartner	Professor für Pädiatrie	Zürich
Alexander	Biach	Generaldirektor, Sozialversicherungsanstalt der Selbständigen	Wien
Kym	Boycott	Professor für Pädiatrie	Ottawa
Jeroen	de Ridder	Professor für Molekulare Medizin	Utrecht
Julien	Gagneur	Professor für Computational Molecular Medicine	München
Lorenz	Grigull	Professor für Pädiatrie	Bonn
Helge	Hebestreit	Professor für Pädiatrie	Würzburg
Daniela	Karall	Präsidentin Österreichische Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde	Innsbruck
Jan	Korbel	EMBL Head of Data Science	Heidelberg
Andreas	Krauter	Leitender Chefarzt, Österreichische Gesundheitskasse	Wien
Jelena	Maric-Biresev		Bonn
Michaela Th.	Mayrhofer	Leiterin ELSI, Österreichisches Genomprojekt	Innsbruck
Christine	Mundlos	Stellvertretende Geschäftsführerin ACHSE	Berlin
Peter	Niedermoser	Präsident Ärztekammer Oberösterreich	Linz

# Referent:innen

Name	Nachname	Institut	Stadt
Jürgen	Otzelberger	Vorstandsmitglied Pro Rare Austria	Wien
Holger	Prokisch	TUM Senior Scientist	München
Rainer	Riedl	Obmann Pro Rare Austria	Wien
Nadine	Scholten	Professorin für psychosomatische und psychoonkologische Versorgungsforschung	Bonn
Evelin	Schröck	Präsidentin Deutsche Gesellschaft für Humangenetik	Dresden
Malte	Spielmann	Professor für Humangenetik	Lübeck
Dominique	Sturz	Obmann-Stv. Pro Rare Austria	Wien
Ursula	Unterberger	Orphanet Austria	Wien
Till	Voigtländer	Koordinator, JARDIN Joint Action	Wien
Johannes	Zschocke	Professor für Humangenetik	Innsbruck

# Programmkommission

Matthias Baumgartner, Zürich

Isabel Filges, Basel

Carola Fischer, Zürich

Lorenz Grigull, Bonn

Monika Glauch, Tübingen

Helge Hebestreit, Würzburg

Monika Joss, Bern

Daniela Karall, Innsbruck

Ingo Kurth, Aachen

Gabriele Mayr, Wien

Christine Mundlos, Berlin

Markus Nöthen, Bonn

Evelin Schröck, Dresden

Ursula Unterberger, Wien

Jean-Blaise Wasserfallen, Lausanne

Elisabeth Weigand, Wien

Johannes Zschocke, Innsbruck

# Allgemeine Info

## Veranstalter

Forum Seltene Krankheiten  
c/o Humangenetik Innsbruck  
Peter Mayr Straße 1  
A-6020 Innsbruck  
ZVR-Nummer: 687011197



## Wissenschaftliche Leitung

A.Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, IBCLC  
Univ.-Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Ph.D.

## Kontakt für Fragen und weitere Informationen

studio12 gmbh  
Herr Ralph Kerschbaumer  
Kaiser Josef Straße 9  
6020 Innsbruck  
E: ker@studio12.co.at



## Fortbildungspunkte

Die Teilnahme an der DACH SE Tagung wurde für den Erwerb des Fortbildungsdiplooms der Österreichischen Ärztekammer mit 11 Punkten approbiert (ID1012639).

## Website

Weitere Informationen finden Sie unter  
<https://dach-se.org>





# Sponsoren

Wir danken den folgenden Firmen für ihre Unterstützung:

## SILBER Sponsoren



CAMBROOKE



## BRONZE Sponsoren

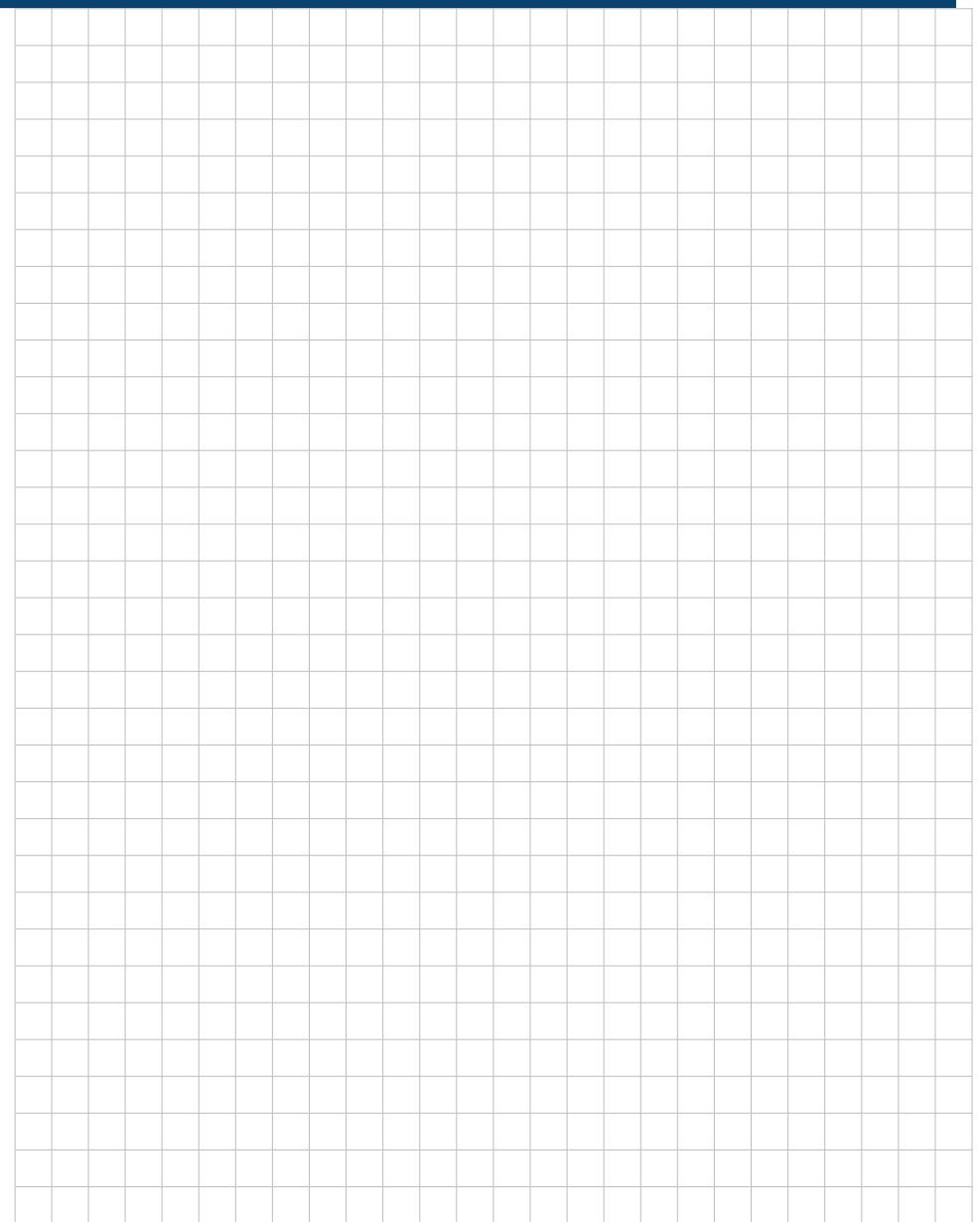


# Notizen

Grid area for notes.

# Notizen

---



# Notizen

A large grid area for taking notes, consisting of approximately 20 columns and 30 rows of small squares.A large grid area for taking notes, consisting of approximately 20 columns and 30 rows of small squares.

Wir freuen uns Sie an unserem Stand begrüßen zu dürfen!

**Herausgeber**

Forum Seltene Krankheiten  
c/o Humangenetik Innsbruck  
Peter Mayr Straße 1  
A-6020 Innsbruck  
ZVR-Nummer: 687011197

**Grafik & Design**

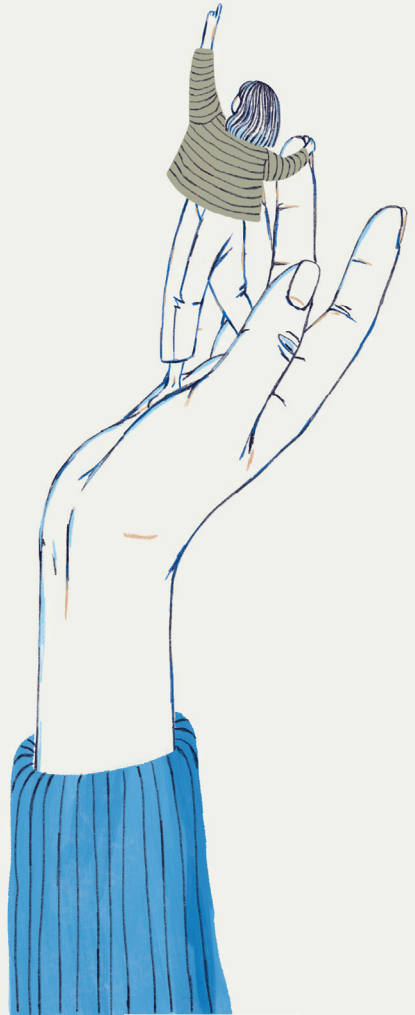
studio12 gmbh  
Kaiser Josef Straße 9  
6020 Innsbruck



**Spezialisten für IEM**

*Experten für Tabletten*

# ARGININ IM GRIFF PATIENTEN IM AUFWIND



**Loargys (Pegzilarginase)** ist die erste und einzige Behandlung, die modifizierend auf den Arginase-1-Mangel (ARG1-D) wirkt<sup>1</sup>.

- Loargys normalisiert bei Patienten mit ARG1-D rasch den Arginin-Plasmaspiegel und reduziert toxische Argininderivate<sup>2,3</sup>
- Loargys erzielt langanhaltende und klinisch bedeutsame Verbesserungen der funktionellen Ergebnisse bei einem überschaubaren Sicherheitsprofil<sup>2,3</sup>
- Loargys hat das Potenzial, die Behandlung von ARG1-D bei Patienten mit bislang wenigen klinischen Optionen zu revolutionieren<sup>1</sup>

1. Diaz GA, et al. The role and control of arginine levels in arginase 1 deficiency. *J Inherit Metab Dis.* 2023 Jan;46(1):3-14. | 2. Sanchez Russo R et al. Pegzilarginase in Arginase 1 Deficiency: Results of the PEACE Pivotal Phase 3 Clinical Trial PAS4A-2674). Oral presentation at the SSIEM Annual Symposium, Freiburg, Germany 30 August – 2 September 2022. | 3. Sanchez Russo R. Safety and Tolerability of Pegzilarginase for Arginase 1 Deficiency in the PEACE Pivotal Phase 2 Clinical Trial. Poster presented at the SSIEM Annual Symposium, Freiburg, Germany, 30 August – 2 September 2022

**Loargys 5 mg/ml Injektions-/Infusionslösung. Zusammensetzung:** Jede 0,4 ml Durchstechflasche enthält 2 mg Pegzilarginase. **Wirkstoff:** Pegzilarginase 5mg/ml (ein kobaltsubstituiertes, rekombinantes humanes Arginase-1-Enzym, das in Escherichia coli-Zellen produziert wird und kovalent an Methoxypolyethylenglycol (mPEG) konjugiert ist). Sonstige Bestandteile: Natriumchlorid, Kaliumdihydrogenphosphat, Kaliummonohydrogenphosphat (Ph.Eur.), Glycerol, Salzsäure (zur pH-Wert-Einstellung), Natriumhydroxid (zur pH-Wert-Einstellung), Wasser für Injektionszwecke. **Anwendungsgebiet:** Loargys ist indiziert für die Behandlung von Arginase-1-Mangel (ARG1-D), auch bekannt als Hyperargininämie, bei Erwachsenen, Jugendlichen und Kindern ab 2 Jahren. **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile. **Warnhinweise und Vorsichtsmaßnahmen:** Bei mit Loargys behandelten Patienten traten Überempfindlichkeitsreaktionen auf. Die Reaktionen traten im Allgemeinen bei den ersten Dosen auf. **Fertilität, Schwangerschaft und Stillzeit:** Die Anwendung von Pegzilarginase während der Schwangerschaft und bei gebärfähigen Frauen, die keine Empfängnisverhütung anwenden, wird nicht empfohlen. **Nebenwirkungen:** *Sehr häufig:* Reaktionen an der Injektionsstelle, Überempfindlichkeit. *Nicht bekannt:* Immunogenität. **Verschreibungspflichtig. Pharmazeutischer Unternehmer:** Immedica Pharma AB, 113 63 Stockholm, Schweden. **Weitere Informationen siehe Fach- und Gebrauchsinformation von Loargys. Stand:** September 2024.

▼ Dieses Arzneimittel unterliegt einer zusätzlichen Überwachung.