

Organisation

Kontakt & Koordination

Dr. Pamela Okun

Zentrum für Seltene Erkrankungen

Universitätsmedizin Heidelberg

Im Neuenheimer Feld 130.3, 69120 Heidelberg

E-Mail: pamela.okun@med.uni-heidelberg.de

Telefon 06221/56-4503, Telefax 06221/56-4501

Kosten

80 € bei Anmeldung bis 22. Dezember 2017

90 € bei Anmeldung nach dem 22. Dezember 2017

50 € für Assistenten und Ärzte in Weiterbildung sowie
Therapeuten (jeweilige Nachweise bitte beilegen)

Bitte melden Sie sich über o.g. Email-Adresse an und über-
weisen Sie den Teilnahmebetrag auf folgendes Konto:

IBAN: DE64 6005 0101 7421 5004 29

BIC: SOLADEST600

Verwendungszweck (wichtig!):

D.10087620 / [Nachname des Teilnehmers] / ZSE

Die Anmeldung wird erst nach Zahlungseingang verbindlich.

Mit freundlicher Unterstützung von



Amicus Therapeutics GmbH 500 €*, BioMarin 1.500 €*,
Genzyme GmbH 1.000 €*, Shire Deutschland GmbH 1.500 €*

*Offenlegung des Sponsorings gemäß erweiterter Transparenzvorgabe des
FSA-Kodex Fachkreise (§20 Abs. 5). Die Beträge sind ausschließlich bei den
Unternehmen, die um Offenlegung gebeten haben, ausgewiesen.

Veranstaltungsort

Hörsaal der Medizinischen Klinik

Im Neuenheimer Feld 410

69120 Heidelberg

Lageplan



Anreise mit dem Auto von der BAB 656 (Kreuz Heidelberg)

Am Autobahnde links in Richtung Chirurgie einbiegen,
über die Ernst-Walz-Brücke den Neckar überqueren, dann
die Berliner Straße entlang, an der 3. Ampel links abbiegen.
Dem Straßenverlauf der Hauptstraße folgen. Direkt am Zoo
oder gegenüber der Medizinischen Klinik befinden sich
kostenpflichtige Parkmöglichkeiten.

Anreise mit öffentlichen Verkehrsmitteln

Straßenbahnlinien 21 und 24:

> Berliner Straße, Haltestelle „Jahnstraße“

> Umstieg auf Buslinie 32

> Bushaltestelle befindet sich in der Jahnstraße

> Berliner Straße, Haltestelle „Technologiepark“

> Umstieg auf Buslinie 31

Buslinien 31 und 32:

> Haltestelle „Medizinische Klinik“, liegt direkt gegenüber
dem Haupteingang



ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN
Universitätsmedizin Heidelberg

www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de



UniversitätsKlinikum Heidelberg

3. Heidelberger Symposium des Zentrums
für Kinder- und Jugendmedizin

Neurometabolische Erkrankungen:
Sinnvolle Diagnostik und Therapieansätze



Freitag, 2. Februar 2018 und
Samstag, 3. Februar 2018

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

nach der positiven Resonanz der letzten Jahre freuen wir uns, Sie zum mittlerweile 3. interdisziplinären Symposium am

02./03. Februar 2018

nach Heidelberg einladen zu dürfen.

Das Programm des ersten Tages wird wissenschaftliche Neuigkeiten für Diagnostik und Therapie sowie neue Erkrankungen vorstellen. Der zweite Tag ist wieder Themen gewidmet, die übergreifend für die Behandlung vieler neurometabolischer sowie auch anderweitig verursachter neurologischer Erkrankungen relevant sind.

Die Fortbildung wird bei der Landesärztekammer zur Zertifizierung eingereicht.

Wir freuen uns auf Ihre Teilnahme und lebhafte Diskussionen mit Ihnen.

Mit freundlichen Grüßen



Prof. Dr. Georg F. Hoffmann



Prof. Dr. Stefan Kölker



PD Dr. Birgit Assmann



Prof. Dr. Thomas Opladen

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderklinik I,
Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin, Heidelberg

Programm

Freitag 02. Februar 2018

09.00 Uhr **Begrüßung**

Prof. Dr. Georg F. Hoffmann, Heidelberg

Neue pathophysiologische Konzepte und Modellsysteme

09.15 Uhr **„Moonlighting“ von Enzymen: Neue pathomechanistische Konzepte für neurometabolische Erkrankungen**

Dr. Matthias Zielonka, Heidelberg

10.00 Uhr **Modellierung neurometabolischer Erkrankungen im Zebrafisch**

PD Dr. Sven Sauer, Heidelberg

10.30 Uhr **Kaffeepause**

11.00 Uhr **Induzierte pluripotente Stammzellen – ein ideales Modellsystem für die Erforschung seltener Erkrankungen**

Dr. Sabine Jung-Klawitter, Heidelberg

11.30 Uhr **Ein Gen, mehrere Funktionen, verschiedene Krankheiten – der lange Weg vom Genotyp zum Phänotyp**

Prof. Dr. Johannes Zschocke, Innsbruck

12.30 Uhr **Mittagspause**

Neue behandelbare Erkrankungen

13.30 Uhr **Mutationen in NAXE: Eine potentiell behandelbare neurometabolische Erkrankung**

PD Dr. Felix Distelmaier, Düsseldorf

14.00 Uhr **Treatable inherited thiamine defects causing encephalopathy in children and adults**

Dr. Belén Pérez-Dueñas, Barcelona

14.45 Uhr **Kaffeepause**

15.15 Uhr **Seltene Variante eines Thiamintransporterdefektes: Symptomkontrolle auch während Schwangerschaft, Geburt und Stillzeit**
Dr. Elisabeth Schuler, Heidelberg

15.45 Uhr **Die Bedeutung der Blut-Hirn-Schranke für angeborene Stoffwechselerkrankungen**
Prof. Dr. Gert Fricker, Heidelberg

17.00 Uhr **Ende 1. Tag**

Samstag 03. Februar 2018

09.00 Uhr **Vom genetischen Determinismus zur biochemischen Individualität**
Prof. Dr. Stefan Kölker, Heidelberg

Häufige Probleme bei seltenen Erkrankungen

09.45 Uhr **Transition bei angeborenen Stoffwechselerkrankungen**
Prof. Dr. Ursula Plöckinger, Berlin

10.30 Uhr **Kaffeepause**

11.00 Uhr **Erwachsen werden mit Ahornsiruperkrankung: ein Patienteninterview**
Prof. Dr. Thomas Opladen, Heidelberg
David Piel, Heidelberg

11.45 Uhr **Sozialrechtliche Aspekte der Transition von chronisch kranken Jugendlichen**
Dorothea Treiber, Heidelberg

12.15 Uhr **Musiktherapie: Vom Bewegungstraining über emotionale Unterstützung bis hin zur Interaktion mit Patienten im Wachkoma**
Christiane Hillebrenner, Heidelberg

13.15 Uhr **Schlussworte**
Ende der Veranstaltung