

## KONTAKTADRESSEN

### Wissenschaftliche Leitung

PD Dr. med. Birgit Assmann  
Prof. Dr. med. Thomas Opladen  
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin  
Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin

### Organisation

Dr. phil. nat. Pamela Okun  
Zentrum für Seltene Erkrankungen  
Universitätsmedizin Heidelberg  
E-Mail: [pamela.okun@med.uni-heidelberg.de](mailto:pamela.okun@med.uni-heidelberg.de)  
Telefon: 06221 56-4503

### Anmeldung

Anmeldung sowie weitere Informationen finden Sie über die Homepage:  
[www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de](http://www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de)



### Kosten

50 € bei Anmeldung bis zum 10. Januar 2025  
60 € bei Anmeldung nach dem 10. Januar 2025

Die Anmeldung wird erst nach Zahlungseingang verbindlich.

### Eine Veranstaltung in Kooperation mit



## VERANSTALTUNGSORT | LAGEPLAN

Deutsches Krebsforschungszentrum (DKFZ)  
Im Neuenheimer Feld 280 | 69120 Heidelberg  
Hörsaal im Kommunikationszentrum



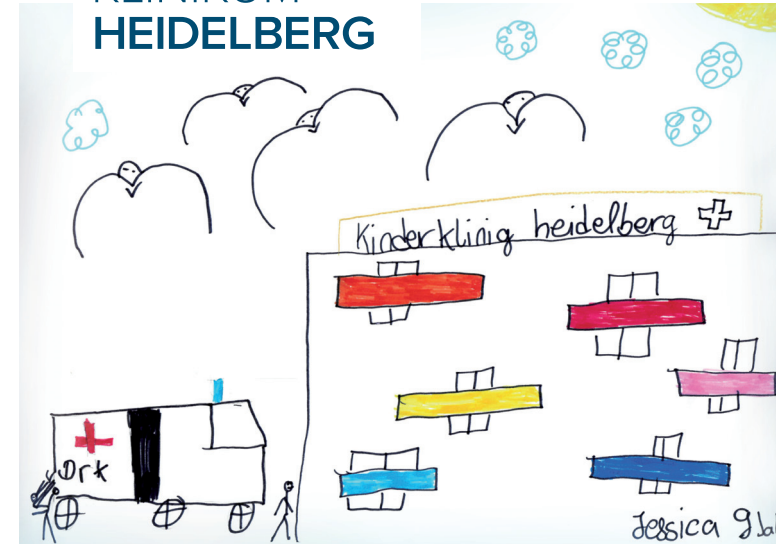
## SPONSOREN

 BIOMARIN	3.000 €	 Boston Scientific Advancing science for life™	1.500 €
 Chiesi global rare diseases	1.500 €	 PTC THERAPEUTICS	1.500 €
 sanofi	1.500 €	 Takeda	1.500 €
 Ajinomoto	CAMBROOKE™	 NUTRICIA	METABOLICS Danone Deutschland GmbH
 Orchard therapeutics		 Vitaflo Enhancing Lives Together	

\*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.



## UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG



## NEUROMETABOLISCHE ERKRANKUNGEN: PRÄVENTION, PRÄDIKTION UND THERAPIE

### 5. HEIDELBERGER SYMPOSIUM

Freitag, 21. Februar 2025



Liebe Kolleginnen und Kollegen,

wir laden Sie herzlich zum 5. interdisziplinären Symposium nach Heidelberg ein, das wir in Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg durchführen.

Im Fokus stehen die neurometabolischen Erkrankungen, die im klinischen Alltag durch neue diagnostische Möglichkeiten, aber auch durch neue Therapieansätze weiter an Bedeutung gewinnen. Es erwarten Sie Vorträge zur innovativen Diagnostik und Therapie sowie Fallbeispiele inklusive der Vorstellung von Patienten. Des Weiteren werden häufige Probleme seltener Erkrankungen thematisiert.

Die Fortbildung wird bei der Landesärztekammer zur Zertifizierung eingereicht.

Wir freuen uns auf Ihre Teilnahme und lebhaftes Diskussions mit Ihnen.

Mit freundlichen Grüßen



PD Dr. med. Birgit Assmann



Prof. Dr. med. Thomas Opladen



Prof. Dr. med. Stefan Kölker



Prof. Dr. med. Georg F. Hoffmann

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

## PROGRAMM

08:15 Uhr Begrüßung  
PD Dr. med. Birgit Assmann  
Prof. Dr. med. Thomas Opladen,  
Heidelberg

### Vom Darm zum Hirn: Mikrobiom und Verhalten

08:30 Uhr Was ist das Mikrobiom und wie kann man es bestimmen?  
Prof. Dr. rer. nat. Anne-Kristin Kaster,  
Karlsruhe

09:15 Uhr Die Bedeutung der „Gut-brain axis“ für die Entstehung neurologischer und psychiatrischer Symptome  
Prof. Dr. med. Jochen Seitz, Essen

10:00 Uhr Kaffeepause

### Häufige Probleme bei seltenen Erkrankungen

10:30 Uhr SSADH-Mangel: Die Familienperspektive  
PD Dr. med. Birgit Assmann  
Eine betroffene Familie

11:30 Uhr Psychische Störungen und ihre Symptomatik bei Kindern und Jugendlichen mit Intelligenzminderung  
Janina Klam, Heidelberg

12:15 Uhr Mittagspause

### Neue Blickwinkel auf „alte“ Erkrankungen

13:15 Uhr Entwicklungsstörungen, Epilepsien und Bewegungsstörungen des Kindesalters: alle von den gleichen Genen? – eine genomische Perspektive  
PD Dr. med. Michael Zech, München

14:00 Uhr Calcium imaging in cortical neuronal induced pluripotent stem cells derived from patients with Dravet syndrome for modeling seizures and response to antiepileptic drugs  
Prof. Dr. Gabriella Horvath, Vancouver, Kanada

14:45 Uhr Kaffeepause

### Neue Therapieoptionen bei seltenen Erkrankungen

15:15 Uhr Technische und operative Innovationen bei der Versorgung pädiatrischer Patienten mit der Tiefen Hirnstimulation  
Prof. Dr. med. Martin Jakobs, Heidelberg

15:45 Uhr Ist die Effizienz der Tiefen Hirnstimulation wirklich anders bei genetischen als bei erworbenen Dystonien?  
PD Dr. med. Anne Koy, Köln

16:15 Uhr Gemeinsame Diskussion

16:30 Uhr n-of-1 Antisense-Therapien bei seltenen neurologischen Störungen  
Prof. Dr. med. Rebecca Schüle-Freyer, Heidelberg

17:15 Uhr Schlussworte  
Ende der Veranstaltung