

Kontaktadressen

Wissenschaftliche Leitung

PD Dr. med. Birgit Assmann

PD Dr. med. Thomas Opladen

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Sektion für Neuropädiatrie und Stoffwechselfeldmedizin

Im Neuenheimer Feld 430

69120 Heidelberg

Organisation und Kontakt

Dr. phil. nat. Pamela Okun

Zentrum für Seltene Erkrankungen

Universitätsmedizin Heidelberg

Im Neuenheimer Feld 130.3

69120 Heidelberg

Email: pamela.okun@med.uni-heidelberg.de

Tel: 06221/564503, Fax: 06221/564501

Kosten

Für die Teilnahme an der Fortbildung wird ein Unkostenbeitrag erhoben.

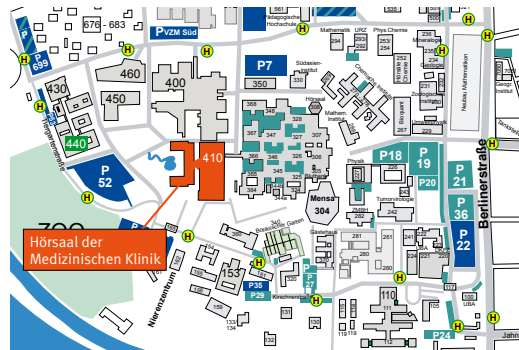
Veranstaltungsort

Hörsaal der Medizinischen Klinik

Im Neuenheimer Feld 410

69120 Heidelberg

Lageplan



Eine Veranstaltung in Kooperation mit



Besuchen Sie uns im Internet

www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de



UniversitätsKlinikum Heidelberg

3. Heidelberger Symposium des Zentrums
für Kinder- und Jugendmedizin

Neurometabolische Erkrankungen: Sinnvolle Diagnostik und Therapie- ansätze



Save the date

Freitag, 2. Februar 2018 und

Samstag, 3. Februar 2018

Heidelberg

Universitätsklinikum Heidelberg

Hörsaal der Medizinischen Klinik

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

wir laden Sie ganz herzlich zum 3. interdisziplinären Symposium nach Heidelberg ein, das wir in Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg durchführen.

Im Mittelpunkt stehen die neurometabolischen Erkrankungen – ein Gebiet im Spannungsfeld zwischen Neuropädiatrie und pädiatrischer Stoffwechselmedizin. Vorträge über innovative Methoden zur Diagnostik und Therapie sowie Darstellung pathophysiologischer Konzepte und einzelne Fallbeispiele inklusive Vorstellung von Patienten sind geplant. Häufige Probleme bei diesen seltenen Erkrankungen werden im Samstagsprogramm thematisiert.

Ausreichend Zeit für die sicherlich lebhaften Diskussionen haben wir eingeplant und würden uns freuen, Sie am **02./03. Februar 2018** in Heidelberg begrüßen zu dürfen. Bitte merken Sie sich diesen Termin vor!

Die Fortbildung wird bei der Landesärztekammer zur Zertifizierung eingereicht.

Mit freundlichen Grüßen



Prof. Dr. med. Georg F. Hoffmann



Prof. Dr. med. Stefan Kölker



PD Dr. med. Birgit Assmann



PD Dr. med. Thomas Opladen

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

Folgende Referenten haben ihre Teilnahme bereits zugesagt:

PD Dr. med. Felix Distelmaier, Düsseldorf

Mutationen in NAXE stören das zelluläre NAD(P)HX Reparatursystem und verursachen eine letale neurometabolische Erkrankung im Kindesalter

Prof. Dr. rer. nat. Gert Fricker, Heidelberg

Die Bedeutung der Blut-Hirn-Schranke für angeborene Stoffwechselerkrankungen

Christiane Hillebrenner, Heidelberg

Musiktherapie mit schwerst beeinträchtigten Patienten: Vom Bewegungstraining über emotionale Unterstützung bis hin zur Interaktion mit Patienten im Wachkoma

Dr. rer. nat. Sabine Jung-Klawitter, Heidelberg

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

Dr. med. Belén Pérez-Dueñas, Barcelona

Treatable inherited thiamine defects causing encephalopathy in children and adults

Prof. Dr. med. Ursula Plöckinger, Berlin

Transition von Patienten mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen

PD Dr. rer. nat. Sven Sauer, Heidelberg

Modellierung neurometabolischer Erkrankungen im Zebrafisch

Dr. med. Elisabeth Schuler, Heidelberg

Morbus Leigh entpuppt sich als Thiamintransporterdefekt (SLC25A19): Unter Thiamin erfolgreiche Symptomkontrolle auch während Schwangerschaft und Geburt

Dorothea Treiber, Heidelberg

Soziale Transition von chronisch kranken Jugendlichen

Dr. med. Matthias Zielonka, Heidelberg

Moonlighting in Disease: Neue pathomechanistische Konzepte für neurometabolische Erkrankungen

Prof. Dr. med. Johannes Zschocke PhD, Innsbruck

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