



NAKSE

Gemeinsam Fortschritt erreichen

Eine Konferenz der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. in Kooperation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE)

28. – 29. September 2023

Holiday Inn Berlin Airport
Conference Centre
sowie online auf achse.live



#NAKSE



Sehr geehrte Damen und Herren,

die Corona-Pandemie hat der Gesellschaft, dem Staat und der gesetzlichen Krankenversicherung große Anstrengungen abverlangt. Statt wirtschaftlicher Erholung war das Jahr 2022 zudem durch den Krieg in der Ukraine, Energiekrise und Inflation gekennzeichnet. All dies verunsichert die Gemeinschaft der Seltenen, deren Belastungen in keiner Weise kleiner geworden sind.

Wie können wir vor diesem Hintergrund Menschen mit Seltenen Erkrankungen dennoch gut unterstützen und bestmöglich versorgen, während wir sicherstellen, dass sie auch vom wissenschaftlichen Fortschritt profitieren?

Dies wollen wir gemeinsam mit Ihnen diskutieren: auf der NAKSE 2023 – Gemeinsam Fortschritt erreichen.

Während unserer 3. Nationalen Konferenz zu Seltenen Erkrankungen (NAKSE), die die ACHSE in Kooperation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen organisiert, bringen wir engagierte Expertinnen und Experten aus der Selbsthilfe, Medizin und Wissenschaft sowie aus der Politik und dem Gesundheitswesen zusammen, sowohl auf der Bühne als auch im Saal bzw. online. Gemeinsam werden wir nach Lösungen für eine sichere Zukunft und nach Wegen für Fortschritt suchen.

Herzlich Willkommen zur NAKSE! Wir freuen uns auf anregende Diskussionen!



Ihre Mirjam Mann
Geschäftsführerin ACHSE e. V.

Ihr Dr. Holm Graebner
Geschäftsführer ZSE Tübingen

Programmkommission

Prof. Dr. Tobias Bäumer (ZSE Lübeck)
Dr. Alexandra Berger (FRZSE)
Dr. Holm Graeßner (ZSE Tübingen)
Prof. Dr. Helge Hebestreit (ZSE Würzburg)
Florian Innig (ACHSE e.V.)
Mirjam Mann, LL.M. (ACHSE e.V.)
Dr. Christine Mundlos (ACHSE e.V.)
Prof. Dr. Martin Mücke (RWTH Aachen)
Geske Wehr (ACHSE e.V.)

Organisationsteam

Adrian-Oliver Abrudan
Michael Binding
Hartmut Fels
Julia Giehl
Dr. Holm Graeßner
Mirjam Mann
Dr. Christine Mundlos
Bianca Paslak-Leptien
Frances Perlwitz
Claire Steiner



ACHSE ist der Dachverband von und für Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen und deren Angehörige in Deutschland und vertritt mit seinen mehr als 130 Patientenorganisationen die Interessen aller Betroffenen in Politik und Gesellschaft, in Medizin, Wissenschaft und Forschung.

www.achse-online.de



Patienten mit Seltenen Erkrankungen adäquat zu behandeln, seltene Krankheiten vor Ort, in nationalen und internationalen Verbänden zu erforschen sowie die multiprofessionelle Kooperation zu fördern, das hat sich das Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen (ZSE Tübingen) zur Aufgabe gemacht.

www.zse-tuebingen.de

#NAKSE

Donnerstag, 28. September 2023

10:00 – 10:05 | Eröffnungsfilm

10:05 – 10:15 | **Eröffnung** durch

Mirjam Mann, ACHSE e.V.
Dr. Holm Graebner, ZSE Tübingen
Moderation: Jörg Thadeusz

10:15 – 10:20 | **Grußwort**

Eva Luise Köhler, Schirmherrin ACHSE e.V.

10:20 – 10:35 | **Wie die Bundesregierung Menschen mit Seltenen Erkrankungen auch in Zeiten größerer Unsicherheit unterstützen wird**
Bundesgesundheitsminister Prof. Dr. Karl Lauterbach

10:35 – 10:50 | **Was bedeutet „ausreichende Versorgung“ für Menschen mit Seltenen Erkrankungen?**

Stephan Kruij, Mukoviszidose e.V., Mitglied des Ethikrats

10:50 – 11:05 | **„Ausreichende Versorgung“ – eine persönliche Erfahrung**

Anna Wiegandt, Selbsthilfe Ichthyose e. V.

11:05 – 12:30 | **Podiumsdiskussion** mit

Stephan Kruij, Mukoviszidose e.V., Mitglied des Ethikrats
Prof. Dr. Helge Hebestreit, Universitätsklinikum Würzburg
Geske Wehr, Vorsitzende ACHSE e.V.
Franz Knieps, Vorstandsvorsitzender des BKK Dachverband e.V.
Tino Sorge, MdB CDU
Martina Stamm-Fibich, MdB SPD

12:30 – 14:00 | **Mittagessen**

Themenblock 1 – Orphan Drugs

Seit Inkrafttreten der europäischen Verordnung zu Arzneimitteln gegen seltene Krankheiten im Jahr 2000 wurden deutlich mehr Orphan Drugs entwickelt und zugelassen als zuvor. Insbesondere die in Deutschland lebenden Patientinnen und Patienten haben im europäischen Vergleich Zugang zu dem Großteil aller in der EU zugelassenen Medikamente, was jedoch nicht darüber hinwegtäuschen darf, dass den mehr als 8.000 Seltenen Erkrankungen im Verlauf der Jahre etwa nur 180 Orphan Drugs gegenüber stehen und standen. Forschung und Therapieentwicklung sind dringend notwendig – aber eben auch kostspielig.

Mit den aktuellen Bestrebungen der Europäischen Kommission, die Arzneimittel-Richtlinie bzw. -Verordnung zu überarbeiten und den derzeitigen Diskussionen dazu auf europäischer wie auch nationaler Ebene, gehen Befürchtungen einher, dass mit den geplanten Änderungen Anreize zur Entwicklung wegfallen und sich zudem der bisher gute Zugang der Betroffenen in Deutschland verschlechtern könnte. Wie können alle Bedarfe und Anliegen unter einen Hut gebracht werden: Die der EU, bei verlässlicheren Verfahren, den Zugang für alle Mitgliedsstaaten gleichermaßen zu stärken? Die der Industrie, unter akzeptablen Rahmenbedingungen weiter zu forschen und zu entwickeln – im Sinne der kranken Menschen? Die des Gesundheitswesens, das seine Ausgaben im Blick haben und dennoch gerecht und solidarisch, ebenfalls im Sinne der Gesellschaft agieren muss? Und vor allem die der Patientinnen und Patienten, die keine Zeit zu verlieren haben?

Im ersten Themenblock wollen wir mit Industrie, Wissenschaft und Politik diese Fragen aus verschiedenen Perspektiven beleuchten. Wir wollen gemeinsam diskutieren, wie wir sicherstellen, dass Evidenz und Nutzenbewertung bei Orphan Drugs verbessert werden und ein schneller und umfassender Zugang zu Orphan Drugs aufrechterhalten werden kann, ohne dabei die Kosten für die Solidargemeinschaft aus dem Auge zu verlieren.

Moderation: **Wolfgang van den Bergh**

14:00 – 14:15 | Film: Wir brauchen Arzneimittel!

14:15 – 14:25 | Orphan Drugs: Was wir heute für die Innovationen von morgen brauchen

Jean-Luc Delay, Takeda Pharma Vertrieb GmbH&Co. KG und Vorsitzender des Ausschusses Orphan Drugs im vfa

14:25 – 14:35 | Wir entwickeln Orphan Drugs! Wie wir auch in Zukunft Innovationen verfügbar machen können

Dr. Rüdiger Schulze, Ultragenyx GmbH

14:45 – 15:00 | Akademische Arzneimittelentwicklung für ultra-seltene Erkrankungen: Chancen und Risiken am Beispiel des „1 Mutation – 1 Medicine“ Netzwerkes

Prof. Dr. Rebecca Schüle, Universität Heidelberg

15:00 – 15:20 | Wie können wir erreichen, dass wir mehr Produkte für mehr Betroffene in Europa sowohl entwickeln als auch zugänglich machen, während wir die Evidenz kontinuierlich verbessern und Preise sinken lassen?

Yann Le Cam, EURORDIS – Rare Diseases Europe

15:20 – 16:00 | Kaffeepause

16:00 – 16:15 | Evidenzgenerierung für den frühen Zugang zu Arzneimitteln mit Zusatznutzen

Dr. Thomas Kaiser, Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG)

16:15 – 16:30 | Regulierung der Arzneimittel im Umbruch – Risiken und Chancen für Menschen, die in Deutschland mit einer Seltene Erkrankung leben

Dr. Antje Haas, GKV-Spitzenverband

16:30 – 17:30 | Podiumsdiskussion mit

Jean-Luc Delay, Takeda Pharma Vertrieb GmbH&Co. KG und Vorsitzender des Ausschusses Orphan Drugs im vfa

Dr. Rüdiger Schulze, Ultragenyx GmbH

Prof. Dr. Rebecca Schüle, Universität Heidelberg

Yann Le Cam, EURORDIS – Rare Diseases Europe

Dr. Thomas Kaiser, Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG)

Dr. Antje Haas, GKV-Spitzenverband

Florian Innig, ACHSE e.V.

17:30 | Postersession mit Fingerfood und Getränken

Freitag, 29. September 2023

Themenblock 2 – Patientenpfade

Seit der Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in 2013 mit seinen zahlreichen Maßnahmen und dank der Bemühungen vieler Akteure können wir auf eine positive Entwicklung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen blicken – auch im Bereich der Diagnosestellung. Es gibt eine bundesweit vernetzte Struktur von mittlerweile 36 ausgewiesenen Zentren für Seltene Erkrankungen, die sowohl für Menschen mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung bei noch unklarer Diagnose als auch für Menschen mit diagnostizierten Seltenen Erkrankungen als Expertise-Zentren fungieren. In Innovationsfondsprojekten wie TRANSLATE-NAMSE und ZSE-DUO wurden Versorgungsstrukturen, die die Zentren verbinden, modellhaft und erfolgreich erprobt. Die Europäischen Referenznetzwerke stärken die grenzübergreifende Zusammenarbeit, ermöglichen einheitliche Versorgungsstandards und tragen zum Gewinn an Wissen bei.

In diesem Themenblock wollen wir die Entwicklungen, die den Patientinnen und Patienten den Weg durch das System strukturieren und erleichtern, darstellen. Lücken in den Versorgungspfaden, wie beispielsweise der Weg zu den Zentren, die Versorgung nach dem Zentrumsbesuch und die Integration der Europäischen Referenznetzwerke in das deutsche System werden wir genauer unter die Lupe nehmen. Tatsache ist, dass viele Betroffene auf der Suche nach der richtigen Diagnose und einer adäquaten Versorgung weiterhin zum Teil jahrelang durch das System irren.

Moderation: **Dr. Christine Mundlos**, ACHSE e.V.

09:00 – 09:30 | Dem Patienten den Weg durch das System erleichtern – was wurde bislang erreicht?

Dr. Holm Graebner, ZSE Tübingen

Dr. Christine Mundlos, ACHSE e.V.

09:30 – 09:45 | Translate-NAMSE hat mir mein Leben zurück gegeben – Patienten-Testimonial

Dilara Mejzlik

09:45 – 10:00 | Ergebnisse des Gutachtens zur Lebens- und Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Diana Schneider, Fraunhofer-Institut für System- und Innovationsforschung ISI

10:00 – 10:15 | ZSE-DUO: Eine duale Lotsenstruktur verbessert die Diagnosestellung an Zentren für Seltene Erkrankungen – und nun?

Prof. Dr. Helge Hebestreit, Universitätsklinikum Würzburg

10:15 – 10:30 | Was können wir von der „Joint Action on Integration of ERNs“ erwarten?

Dr. Cornelia Blaschke, Bundesministerium für Gesundheit

10:30 – 11:15 | Kaffeepause

11:15 – 12:30 | Podiumsdiskussion mit

Dr. Holm Graebner, ZSE Tübingen

Dilara Mejzlik

Diana Schneider, Fraunhofer-Institut für System- und Innovationsforschung ISI

Prof. Dr. Helge Hebestreit, Universitätsklinikum Würzburg

Dr. Cornelia Blaschke, Bundesministerium für Gesundheit

12:30 – 14:00 | Mittagessen und Posterpreis

Themenblock 3 – Daten und Digitalisierung – Nutzen für Patienten mit Seltenen Erkrankungen

Wir leben in einer immer stärker digitalisierten Welt, die alle Bereiche des Lebens durchdringt. Es eröffnen sich neue Möglichkeiten, und für die von chronischen seltenen Erkrankungen betroffenen Menschen gehen damit viele Hoffnungen einher: die Hoffnung, schneller die richtige Diagnose zu erhalten, besser die eigenen Daten mit allen Versorgungsteilnehmenden teilen zu können bzw. von innovativen Methoden wie künstlicher Intelligenz zu profitieren. Auch für Forschende und Behandelnde eröffnen sich neue Möglichkeiten, sei es durch Register, digitale Patientenakte, Telemedizin, Künstliche Intelligenz, Genomische Medizin oder Individualisierte Therapien. Die neuen Methoden, Technologien und Prozesse erfordern und erzeugen große Datenmengen, deren Verarbeitung zugleich immer schneller und unter Einbeziehung vieler Akteure erfolgt.

Über den Nutzen und die Risiken einiger dieser Entwicklungen, insbesondere für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, wollen wir im dritten Themenblock diskutieren.

Moderation: **Dr. Holm Graebner**, ZSE Tübingen

14:00 – 14:20 | Transformation des Gesundheitswesens durch Daten und Digitalisierung

Prof. Dr. Holger Storf, Universitätsklinikum Frankfurt

14:20 – 14:40 | Orphakodierung – Nutzen und Probleme

Dr. Andrea Schmedding, Städtisches Klinikum Braunschweig

14:40 – 15:00 | Genomische Medizin für Seltene Erkrankungen – genomDE und Modellvorhaben

Prof. Dr. Markus Nöthen, Universitätsklinikum Bonn

15:00 – 15:30 | Kaffeepause

15:30 – 16:45 | Podiumsdiskussion mit

Prof. Dr. Holger Storf, Universitätsklinikum Frankfurt

Dr. Andrea Schmedding, Städtisches Klinikum Braunschweig

Prof. Dr. Markus Nöthen, Universitätsklinikum Bonn

Claudia Finis, Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (Glasknochen) Betroffene e.V.

16:45 – 17:00 | Fazit und Verabschiedung

Dr. Holm Graebner, ZSE Tübingen

Mirjam Mann, ACHSE e.V.



Wolfgang van den Bergh

ist langjähriger Herausgeber und Chefredakteur der Ärztezeitung. Zudem ist er wissenschaftlicher Leiter des Gesundheitsforums beim

Hauptstadtkongress. Seit 2010 verantwortet er den gesundheitspolitischen Bereich bei Springer Medizin als Director News + Politics. Er ist assoziiertes Mitglied der Geschäftsführung. Seit Mitte der 90-er Jahre moderiert Wolfgang van den Bergh gesundheits- und medizinische Fach-Veranstaltungen. Er kam 1989 zur Ärzte Zeitung und arbeitete zunächst im Ressort Gesundheitspolitik. Zuvor hatte der gelernte Politikwissenschaftler (M.A.) ein Redaktionsvolontariat bei der Westdeutschen Zeitung in Düsseldorf absolviert. 2001 übernahm er die Leitung des Ressorts Gesundheitspolitik und Panorama bei der Ärzte Zeitung.



Dr. Cornelia Blaschke

Bundesministerium für Gesundheit

Dr. Cornelia Blaschke ist Diplom-Biochemikerin und seit dem Abschluss ihrer Promotion im Jahr 2010 gesund-

heitspolitisch tätig. Nach mehreren Jahren in der ärztlichen Selbstverwaltung sowie als Projektmanagerin für klinische Studien und als Beraterin im Bereich Arzneimittelentwicklung, ist sie seit dem Jahr 2021 Referentin im Bundesministerium für Gesundheit im Referat Molekulare Medizin, Fortpflanzungsmedizin und Bioethik.



Yann Le Cam

EURORDIS – Rare Diseases Europe

Yann Le Cam war 1997 einer der Gründer der europäischen Organisation für Menschen mit Seltenen Erkrankungen,

EURORDIS – Rare Diseases Europe, deren Geschäftsführer er seit 2000 ist. Zudem hat er 2009 Rare Diseases International (RDI) initiiert. Yann Le Cam ist Mitglied des RDI Rates und Vorsitzender der Interessenvertretung von RDI. Er ist seit 2014 Gründungsmitglied des „NGO Committee for Rare Diseases“ der Vereinten Nationen, New York und dessen stellvertretender Vorsitzender.

2017 bis 2019 war Yann Le Cam in der Geschäftsführung der European Medicines Agency (EMA) tätig. Seine kürzlich bekleideten Ämter umfassen: Vorsitzender IRDiRC (Therapies Scientific Committee of the International Rare Diseases Research Consortium), 2013–2017, Stellvertretender Vorsitzender von EUCERD (EU Committee of Experts on Rare Diseases), 2011–2013 und Mitglied der Expertengruppe zu Seltenen

Erkrankungen im EU-Rat, 2014–2017. Seit 2018 Co-Vorsitzender der Global Commission to End the Diagnostic Odyssey for Children with a Rare Disease.

Yann Le Cam war einer der ersten Patientenvertreter, die ins COMP berufen wurden (Committee for Orphan Medicinal Products, EMA). Dort war er neun Jahre tätig, sechs davon als stellvertretender Vorsitzender.

Yann Le Cam hat einen MBA der HEC (École des hautes études commerciales de Paris). Er ist Vater von drei Töchtern, die älteste lebt mit Mukoviszidose.



Jean-Luc Delay

Takeda Pharma Vertrieb GmbH&Co. KG und Vorsitzender des Ausschusses Orphan Drugs im vfa

Jean-Luc Delay ist seit April 2022

Sprecher der Geschäftsführung der Takeda GmbH in Konstanz und Geschäftsführer der Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG in Berlin. Im November 2022 wurde er zusätzlich in das Präsidium des Verbandes Forschender Pharma-Unternehmen (vfa) gewählt und leitet dort den neu gegründeten Arbeitsausschuss „Orphan Drugs“. Seine pharmazeutische Karriere begann in der Schweiz mit Positionen bei Janssen Pharmaceutical, Grünenthal und Healthcare & Pharma Consulting AG. Er kam 1999 als Business Unit Manager zu Takeda. Es folgten führende Positionen u.a. Geschäftsführer Takeda Schweiz (2003–2012), Geschäftsführer von Takeda Deutschland und Vorsitzender der Geschäftsführung der Takeda GmbH (2012), ab 2016 Leiter der nordischen und baltischen Länder und vorübergehend Country Manager Takeda Frankreich (2017), Leiter von Takeda Süd- und Mitteleuropa (2017), Leiter von Customer Excellence (2018) sowie Head of Central South East Europe Takeda (2019–2022).



Claudia Finis

Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta (Glasknochen) Betroffene e.V.

Diplom Psychologin Claudia Finis

arbeitete in Praxis und Wissenschaft mit und für Menschen mit Behinderung. Derzeit ist sie als wissenschaftliche Mitarbeiterin im Berlin Institut of Health der Charité im Bereich der Registerentwicklung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen tätig. Sie ist die gesundheitspolitisch Beauftragte der Deutschen Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta Betroffene e.V. (DOIG) und Vorstandsmitglied des Landesverbands NRW der DOIG. Im europäischen Raum vertritt sie Patientinnen und Patienten mit seltenen Knochenkrankungen bei dem europäischen Referenznetzwerk für seltene Knochenkrankungen (ERN-BOND) sowie dem europäischen Register für Menschen mit seltenen Knochenkrankungen (EuRR-Bone). Bei nationalen (G-BA) und

europäischen Regulationsbehörden (EMA, EUnetHTA) vertritt sie als Patientenvertretung die Interessen von Menschen mit OI.



Dr. Holm Graebner
ZSE Tübingen

Dr. Holm Graebner ist seit der Gründung im Jahr 2010 Geschäftsführer des Zentrums für Seltene Erkrankungen Tübingen. Seither wurden in Tübingen Versorgungspfade und Versorgungsstrukturen für Patienten mit Seltene Erkrankungen etabliert, innovative Infrastrukturen wie die Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen und das Therapieforschungszentrum aufgebaut sowie Forschungs- und Versorgungsnetzwerke erfolgreich koordiniert. Das Tübinger Zentrum für Seltene Erkrankungen zeichnet sich durch eine enge Vernetzung von Forschung und Versorgung auf lokaler, deutscher und europäischer Ebene aus. Holm Graebners Funktionen als Koordinator des Europäischen Referenznetzwerkes für Seltene Neurologische Erkrankungen und als Koordinator des Europäischen Flaggschiff-Forschungsprojektes „Solve-RD. Solving the Unsolved Rare Diseases“ sind Ausdruck dieser gelungenen Vernetzung.



Dr. Antje Haas
GKV-Spitzenverband

Nach ihrem Studium der Humanmedizin war Dr. Antje Haas von 1987–1996 an der Charité-Universitätsklinik für Innere Medizin ärztlich und wissenschaftlich tätig. Sie ist Fachärztin für Innere Medizin sowie für Hämatologie und internistische Onkologie. Von 1996–2008 war sie Leitende Oberärztin der Abteilung Hämatologie / Onkologie am Klinikum Ernst von Bergmann Potsdam. Von 2005–2007 absolvierte Dr. Antje Haas ein postgraduales Studium MBA Health Care Management mit Abschluss Master of Business Administration. 2005: ESMO-Zertifikat (European Society for Medical Oncology); 2006: Zusatzbezeichnung Hämostaseologie. Von 2008–2012 war sie im GKV-Spitzenverband Referatsleiterin in der Abteilung Krankenhäuser; seit 2012 ist sie Abteilungsleiterin Arznei- und Heilmittel des GKV-Spitzenverbands.



Prof. Dr. Helge Hebestreit
ZSE Würzburg

Prof. Hebestreit koordinierte die Gründung des Zentrums für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern (ZESE) in Würzburg, zu dessen erstem Sprecher er 2014 gewählt wurde. Seit 2018 ist er Direktor des ZESE. Prof. Hebestreit war Konsortialleiter des Innovationsfond-Projekts ZSE-DUO, in dem u.a. elf deutsche Zentren für Seltene Erkrankungen und die ACHSE zusammen gearbeitet haben, koordiniert das Netzwerkprojekt des Bayerischen Arbeitskreises Seltene Erkrankungen BASE-Netz und ist Sprecher der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE). Als Kinderarzt und Kinderpneumologe, stellvertretender Direktor der Universitäts-Kinderklinik und Leiter des Christiane Herzog-Zentrums für Mukoviszidose in Würzburg kann er bei seiner Arbeit auf viel Erfahrung in der Betreuung von Menschen mit Seltene Erkrankungen und der Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe zurückgreifen.



Florian Innig
ACHSE e.V.

Lange mit dem Thema Kleinwuchs verbunden, arbeitet Florian Innig für den Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e.V. (BKMF). In den letzten Jahren ist neben der Arbeit für den Verein ein inhaltlicher Punkt bei Arzneimitteln für Seltene Erkrankung bzw. Bewertung von Arzneimitteln hinzugekommen. Seit 2019 ist Florian Innig Sprecher der Patientenvertretung im UA Arzneimittel des Gemeinsamen Bundesausschusses. Arzneimittel sind auch ein Schwerpunkt im Vorstand der ACHSE e.V., in dem Florian Innig seit 2020 aktiv ist.



Dr. Thomas Kaiser
Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG)

Nach seiner Ausbildung zum Systementwickler bei der Bayer AG in Leverkusen, arbeitete Dr. Thomas Kaiser zunächst dort und anschließend bei der AGFA-Gevaert AG. Zwischen 1993 und 1999 studierte er Humanmedizin an der Universität Köln und war anschließend bis 2004 in der Inneren Medizin und der Geriatrie im St. Katharinen Hospital, Frechen, und im St. Franziskus Hospital, Köln- Ehrenfeld tätig. 2002–2004 war Dr. Thomas Kaiser beim Institut für evidenzbasierte Medizin, Köln (DieM) tätig, 2004 wechselte er als Leiter des Ressorts Arzneimittelbewertung zum Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG). Seit 2023 leitet er das Institut.



Franz Knieps
BKK Dachverband e. V.

Franz Knieps leitet den BKK Dachverband seit dem 1. Juli 2013. Der 1956 geborene Jurist, Politik- und Literaturwissenschaftler kennt das deutsche und internationale Gesundheits- und Sozialwesen seit Jahrzehnten: unter anderem als Geschäftsführer Politik beim AOK-Bundesverband, bevor er als Leiter der Abteilung Gesundheitsversorgung, Gesetzliche Krankenversicherung, Pflegesicherung zum Bundesministerium für Gesundheit wechselte. Franz Knieps arbeitete als Berater für Sozialpolitik und Gesundheitssystementwicklung für die WHO und die Europäische Union. Er ist Herausgeber der Zeitschrift „Gesundheits- und Sozialpolitik“.



Stephan Kruip
Mukoviszidose e.V. Bundesverband
Cystrische Fibrose und Mitglied des
Ethikrates

Nach seinem Studium der Physik von 1984–1991, arbeitete Stephan Kruip zunächst als Projektmanager im großtechnischen Anlagenbau, bevor er im Jahr 2000 als Patentprüfer an das Deutsche Patent- und Markenamt wechselte. Seit 2008 ist Stephan Kruip Patentprüfer für das Europäische Patentamt. Er ist seit 1991 Ehrenamtliches Vorstandsmitglied des Mukoviszidose e.V. Bundesverbands. Seit 2014 ist er dessen Vorsitzender. Im April 2016 wurde Stephan Kruip vom Bundestagspräsidenten in den Deutschen Ethikrat berufen. Der Ethikrat verfolgt die ethischen Fragen und Folgen, die sich aus den Lebenswissenschaften ergeben. Für sein Engagement wurde Stephan Kruip 2019 mit dem Verdienstkreuz am Bande des Verdienstordens der Bundesrepublik Deutschland ausgezeichnet.



Eva Luise Köhler
Schirmherrin ACHSE e.V.,
Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für
Menschen mit Seltene Erkrankungen

Eva Luise Köhler war als Lehrerin an verschiedenen Grund- und Förderschulen tätig und übernahm bereits während der Amtszeit ihres Mannes, Prof. Dr. Horst Köhler, als Bundespräsident der Bundesrepublik Deutschland von 2004 bis 2010, verschiedene Ehrenämter. Seit 2005 ist Eva Luise Köhler Schirmherrin der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. In vielen Begegnungen hat sie miterlebt, was es für Menschen bedeutet, wenn sie oder ihre Angehörigen von einer chronischen seltenen Erkrankung betroffen sind. Mit enormem Engagement und großer Überzeugungskraft setzt sie sich seither für die Waisen der Medizin ein. Ein

wichtiger Baustein ihres vielfältigen Engagements ist dabei die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltene Erkrankungen, die seit 2006 medizinisch-wissenschaftliche Forschung fördert. Dazu vergibt die Stiftung Forschungsgelder und Stipendien, veranstaltet regelmäßig Symposien und verleiht in enger Kooperation mit der ACHSE mit dem Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen eine der renommiertesten Auszeichnungen in diesem Forschungsbereich. Mit der Alliance4Rare hat die Stiftung zudem ein visionäres Versorgungs- und Forschungsnetzwerk für Seltene Erkrankungen von Kindern und Jugendlichen auf den Weg gebracht.



Prof. Dr. Karl Lauterbach
Bundesminister für Gesundheit

Studium der Medizin 1982–1989 an der RWTH Aachen, Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf, University of Texas San Antonio (USA), (Promotion zum Dr. med.). 1987 Forschungsaufenthalt an der University of Arizona, Tucson. 1985 bis 1990 Promotion zum Dr. med. im Institut für Nuklearmedizin der Kernforschungsanlage Jülich. Master of Public Health (MPH) mit Schwerpunkten Epidemiologie und Health Policy and Management sowie Master of Science in Health Policy and Management an der Harvard School of Public Health. Promotion an der Harvard Universität (Dr. Sc.) in Boston, USA. Seit 1996 Gastdozent an der Harvard School of Public Health in Boston. Seit 1998 Direktor des Instituts für Gesundheitsökonomie und Klinische Epidemiologie (IGKE) der Universität zu Köln. Seit 2008 Adjunct Professor an der Harvard School of Public Health in Boston. Forschungsschwerpunkte: Primäre und sekundäre Vorbeugung von chronischen Erkrankungen, insbesondere Disease Management von Diabetes Mellitus, Hypertonie, COPD, und Hypercholesterinämie, Gesundheitsökonomie und Gesundheitspolitik. Seit 2005 Mitglied des Bundestages, 2013–2019 stellvertretender Fraktionsvorsitzender der SPD. Seit Dezember 2021 Bundesminister für Gesundheit.



Mirjam Mann
ACHSE e.V.

Mirjam Mann ist seit der Gründung der ACHSE im Jahr 2004 deren Geschäftsführerin. Sie hat den Dachverband von und für Menschen mit Seltene Erkrankungen von Anfang mit aufgebaut. In den vergangenen 20 Jahren etablierte sich die ACHSE zu einer wichtigen Stimme der Seltene, sie bündelt Expertise und Wissen im Bereich Seltene Erkrankungen

und vertritt die Interessen aller Betroffenen in Politik und Gesellschaft, in Medizin, Wissenschaft und Forschung. Mittlerweile gehören zur ACHSE 130 Mitgliedsorganisationen, 18 Mitarbeitende und ein großes nationales und internationales Netzwerk. Die politische Interessenvertretung und Netzwerkarbeit liegen Mirjam Mann besonders am Herzen. Die gebürtige Niederländerin hat Rechtswissenschaften an der Universität van Amsterdam und an der Columbia University, School of Law, New York studiert und kann auf mehr als zehn Jahre Berufserfahrung in Wirtschaftskanzleien und als Justitiarin zurückblicken.



Dilara Mejlík
Patientin des ZSE Tübingen

Dilara Mejlík leidet seit ihrer Geburt 1995 an einer seltenen Erkrankung. Im Alter von zwei Monaten bemerkte ihre Mutter, dass sich die betroffenen Gliedmaßen verändern. Nach mehr als 12 Operationen und mehrfachen Abweisungen durch Ärzte ist sie auf das ZSE in Tübingen gestoßen. Dort wurde im Rahmen von TNAMSE 24 Jahre nach ihrer Geburt im Dezember 2019 ihre richtige Diagnose gestellt, eine Mutation auf dem Pik3CA-Gen. Einen Platz in einer Studie hatte sie vorerst abgelehnt, da die Studie mit der Familienplanung nicht vereinbar gewesen wäre. Im März ist sie Mutter eines gesunden Jungen geworden. Dilara Mejlík war mit ihrer Geschichte Gast in der Stuttgarter Zeitung und im SWR, um auf Seltene Erkrankungen aufmerksam zu machen. Dilara Mejlík ist als Angestellte eines Landratsamtes für die Sachbearbeitung für Schwerbehinderten Ausweise zuständig.



Dr. Christine Mundlos
ACHSE e.V.

Christine Mundlos war nach dem Medizinstudium in Mainz Anfang der 90-Jahre beruflich zunächst in der Zytogenetik (Labordiagnostik), später in der Molekulargenetik (Forschung) tätig. In diesem Zeitraum fand ein mehrjähriger Auslandsaufenthalt in Australien und den USA statt. Seit 2000 lebt Christine Mundlos mit ihrer Familie bei Berlin. Als Projektmitarbeiterin war sie bei der Einführung der DRGs an der Charité durch Lohmann & Birkner Health Care Consulting tätig. Von 2005 bis 2007 absolvierte sie den Masterstudiengang „Wissenschaftsmarketing und Wissenschaftskommunikation“ an der TU Berlin. Ende 2008 nahm sie ihre Tätigkeit als „ACHSE Lotsin“ für die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. auf und arbeitet seitdem an der Schnittstelle von Medizin, Forschung und Patientenselbsthilfe. Zudem ist sie stellvertretende Geschäftsführerin und Leiterin der ACHSE Beratung.



Prof. Dr. Markus Nöthen
Universitätsklinikum Bonn

Markus Nöthen hat Medizin in Würzburg studiert. Er absolvierte seine Ausbildung zum Facharzt für Humangenetik am Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Bonn. 2001 wurde er auf den Lehrstuhl für Medizinische Genetik der Universität Antwerpen und die Leitung des gleichnamigen Instituts am dortigen Universitätsklinikum berufen. Er folgte 2004 einem Ruf auf die Alfred Krupp von Bohlen und Halbach – Professur für Genetische Medizin an die Universität Bonn. Seit 2008 ist er Direktor des Instituts für Humangenetik am Universitätsklinikum Bonn. Die Forschungsgruppen des Instituts beschäftigen sich mit den genetischen Grundlagen von Krankheiten, und forschen dabei sowohl zu seltenen, monogen bedingten als auch zu häufigen, multifaktoriell verursachten Krankheiten. Markus Nöthen ist Gründungsmitglied des Zentrums für Seltene Erkrankungen Bonn. In genomDE vertritt er die im Selektivvertrag „Exomsequenzierung“ vertretenen Zentren für Klinische Genomdiagnostik.



Dr. Andrea Schmedding
Städtisches Klinikum Braunschweig

Andrea Schmedding leitet seit 2023 die Kinderchirurgie und Kinderurologie am Klinikum Braunschweig. Ihr klinischer und wissenschaftlicher Schwerpunkt liegt in der Versorgung seltener Erkrankungen in der Kinderchirurgie und -urologie. Nach ihrer Weiterbildung an der MH Hannover und dem Universitätsklinikum Mannheim arbeitete sie in Bremen und dem Bürgerhospital Frankfurt. Ab 2016 leitete sie die Kinderurologie am Universitätsklinikum Frankfurt, ebenfalls ein B-Zentrum für seltene Erkrankungen. Zusätzlich wirkte sie in der Medizininformatik Frankfurt beim Aufbau des Datenintegrationszentrums mit und koordinierte die Einführung der Orpha-Kodierung am Klinikum. Seit 20 Jahren ist sie Mitglied im Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie. Dort koordiniert sie die Optimierung der Alpha-ID-SE und Orpha-Kodierung und baut seit 2015 als Studienleitung das Kinderregister für angeborene Fehlbildungen (kirafe.org) auf, mit dem Ziel, die Versorgungsqualität dieser Kinder zu verbessern.



Dr. Rüdiger Schulze
Ultragenyx GmbH

Rüdiger Schulze studierte in Bonn, Heidelberg und Miami Biologie und promovierte 1996 am Institut für Pharmakologie der Universitätsklinik Essen. Seitdem war er in verschiedenen Unternehmen der pharmazeutischen Industrie in Marketing, Vertrieb und Market Access tätig, unter anderem bei Janssen-Cilag und Bristol-Myers Squibb. 2013 übernahm er die Geschäftsführung bei Shire für Mittel- und Osteuropa und widmet sich seitdem überwiegend seltenen Erkrankungen. 2016 gründete er die deutsche Niederlassung von Ultragenyx, die auch europäische Zulassungsinhaberin ist, und ist seitdem dort Geschäftsführer. Ultragenyx ist ein amerikanisches Biotech-Unternehmen, das auf die Entwicklung neuer Therapien für seltene metabolische Erkrankungen spezialisiert ist.



Prof. Dr. Rebecca Schüle
Universität Heidelberg

Prof. Rebecca Schüle, Leiterin der Sektion für Neurodegenerative Erkrankungen an der Universität Heidelberg, ist eine angesehene Forscherin und Akademikerin im Bereich seltener Erkrankungen. Sie koordiniert das TreatHSP-Netzwerk und das europäische PROSPAX-Konsortium, ist Sprecherin der BMBF-geförderten Netzwerke für seltene Krankheiten und Koordinatorin des Ataxie/HSP-Netzwerkes im Europäischen Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen ERN-RND. Als Mitbegründerin des „1 Mutation 1 Medicine“ (1M1M) – Konsortiums arbeitet sie am Aufbau einer akademischen Plattform für die Entwicklung mutationsspezifischer RNA-Therapien für ultraseltene Erkrankungen. Fr. Prof. Schüle hat über 200 wissenschaftliche Artikel veröffentlicht und forscht zu Pathophysiologie von Axonopathien, Genomik seltener Krankheiten sowie Entwicklung patientenzentrierter Outcomes für Progressionsuntersuchungen und Durchführung klinischer Studien.



Diana Schneider
Fraunhofer-Institut für System- und Innovationsforschung ISI

Diana Schneider ist wissenschaftliche Mitarbeiterin im Competence Center Neue Technologien am Fraunhofer-Institut für System- und Innovationsforschung ISI. Sie studierte Philosophie und Germanistik (Universität Potsdam) sowie Kultur und Technik (BTU Cottbus-Senftenberg) und war Promovendin im

Graduiertenkolleg NRW Digitale Gesellschaft (2018–2022). Diana Schneider verfügt über umfassende Expertise zur sozialen Teilhabe und den Bereichen Gesundheit, Pflege und Soziale Arbeit. Ihr Arbeitsschwerpunkt liegt in der Evaluation von Innovationen in Medizin, Sozial- und Gesundheitswesen sowie der Technikfolgenabschätzung. Gemeinsam mit Heike Aichinger, Nicole Brkic und Tanja Bratan erarbeitete sie im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) ein Gutachten zur gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen.



Tino Sorge
MdB CDU

Nach Abitur und Bundeswehrgrundwehrdienst studierte Tino Sorge als Stipendiat der Konrad-Adenauer-Stiftung Rechtswissenschaften an den Universitäten Jena, Halle und Lyon und schloss Studium und Referendariat mit Erstem und Zweitem Juristischem Staatsexamen ab. Anschließend war er als Wirtschaftsanwalt und Unternehmensjurist sowie in leitenden Funktionen in Legislative und Exekutive (u. a. Wirtschaftsministerium Sachsen-Anhalt) tätig. Seit 2013 ist Tino Sorge Mitglied des Deutschen Bundestages. Er ist Vorstandsmitglied der CDU/CSU-Bundestagsfraktion und Mitglied im Gesundheitsausschuss des Deutschen Bundestages. Seit 2021 ist er Gesundheitspolitischer Sprecher der CDU/CSU-Bundestagsfraktion.



Martina Stamm-Fibich
MdB SPD

Martina Stamm-Fibich, Jahrgang 1965, ist seit 2013 SPD-Bundestagsabgeordnete. Sie ist Vorsitzende des Petitionsausschusses seit 2021, Mitglied im Gesundheitsausschuss und seit 2018 Patientenbeauftragte der SPD-Bundestagsfraktion. Martina Stamm-Fibich ist Berichterstatterin für Heil- und Hilfsmittel, Arzneimittel, Medizinprodukte und Patientenrechte. Von 1989 an war Martina Stamm-Fibich bei Siemens Healthcare beschäftigt und dort zuletzt Betriebsrätin.



Prof. Dr. Holger Storf
Universitätsklinikum Frankfurt

Prof. Dr. Holger Storf ist Direktor des Instituts für Medizininformatik (IMI, ehemals Medical Informatics Group)

am Universitätsklinikum Frankfurt. Ebenso leitet er von wissenschaftlicher Seite das Datenintegrationszentrum (DIZ), welches im Rahmen der Medizininformatik-Initiative konzipiert und umgesetzt wird und die Nutzung, Integration und Bereitstellung von klinischen Routine- und Forschungsdaten für verschiedene Zwecke anstrebt. Das IMI konzentriert sich auf die Konzeption und Entwicklung innovativer Softwarelösungen mit besonderem Fokus auf den Bereich der Seltenen Erkrankungen. Neben dem Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen – SE-ATLAS (www.se-atlas.de), wird am IMI u.a. die Open Source Registersoftware OSSE mit Begleitmaterialien weiterentwickelt, welche in zahlreichen klinischen Forschungsprojekten eingesetzt wird. Auch in europäischen Projekten wie dem European Joint Programmes on Rare Diseases (EJP-RD) ist das IMI beteiligt.



Geske Wehr
ACHSE e.V.
EURORDIS – Rare Diseases Europe
Selbsthilfe Ichthyose e.V.

Die Geburt ihres Sohnes 1996 mit einer lamellären Ichthyose brachte Geske Wehr 1997 zur Selbsthilfe Ichthyose e.V. Hier engagiert sie sich seither besonders in der Betroffenenberatung und hat sich der Organisation von Seminaren verschrieben. 2010 war die „Vollzeit-Ehrenamtlerin“ an der Gründung des Europäischen Netzwerks für Ichthyose e.V. beteiligt, dessen Geschäftsführerin sie bis heute ist. 2013 wurde sie zudem in den Vorstand von EURORDIS – Rare Diseases Europe gewählt und ist dort seit 2017 als General Secretary tätig. Auch in der ACHSE ist sie seit vielen Jahren aktiv. Unter anderem war sie stellvertretende Vorsitzende. Seit 2019 ist sie die Vorsitzende der ACHSE und treibt, dank ihrer vielfältigen grenzübergreifenden Expertise, die Etablierung der Europäischen Referenznetzwerke ERN auf nationaler Ebene maßgeblich mit voran.



Jörg Thadeusz

Jörg Thadeusz moderierte im rbb die Sendungen „Thadeusz“ und „Talk aus Berlin“. Aktuell präsentiert er dort die politische Gesprächssendung „Thadeusz und die Beobachter“.

Auf WDR 2 läuft zudem viermal die Woche das Talkradio „Jörg Thadeusz“, wo er mit Prominenten und Vordenker*innen spricht. Er präsentierte eine Vielzahl von Veranstaltungen, darunter den Theodor-Wolf-Journalistenpreis, den Tag der Deutschen Industrie oder den Kongress der Deutschen Gesellschaft für Neurologie. Jörg Thadeusz veröffentlichte mehrere Bücher, zuletzt den Roman „Steinhammer“, und schreibt eine wöchentliche Kolumne in der Berliner Morgenpost. Er wurde u.a. mit dem Grimme-Preis ausgezeichnet. Jörg Thadeusz ist der ACHSE seit Jahren freundschaftlich verbunden.



Anna Wiegandt
Selbsthilfe Ichthyose e. V.

Anna Wiegandt wurde 1990 mit einer lamellären Ichthyose geboren, ihr Bruder kam vier Jahre später ebenfalls mit der seltenen Hauterkrankung zur Welt. Daraufhin tat sich ihre Mutter mit anderen betroffenen Eltern zusammen und sie gründeten den Selbsthilfe Ichthyose e. V. Während die Diagnose Ichthyose bereits im ersten Jahr gestellt wurde, ist eine gute Versorgung bis heute schwer zu bekommen. Von Cremes bis zum Pflegegrad – um alles muss hart gekämpft werden, oftmals ohne Erfolg. Als aktive Unterstützerin der Ichthyose-Gemeinschaft teilt sie ihre Pflegeerfahrung mit anderen Betroffenen und setzt sich für eine angemessene Versorgung ein. In ihrer Rolle in der Öffentlichkeitsarbeit bei der ACHSE vereint sie ihr Engagement für Menschen mit Seltenen Erkrankungen mit ihrem Berufsleben. Weiter hat sie einen Abschluss in „Moderne Fremdsprachen, Kultur und Wirtschaft“, mit den Sprachen Russisch und Englisch. Ihr Ichthyose Netzwerk hat sie international ausgeweitet und konnte somit neben einem Auslandssemester in Russland viele weitere Auslandsaufenthalte verwirklichen.

Donnerstag, 18:00-20:00 Uhr Poster Session

Die Posterausstellung kann während der gesamten Dauer der Konferenz besichtigt werden.

Am Donnerstag, den 28.9., 18:00-20:00 Uhr werden die Poster während der Postersession präsentiert.

Themenblock Daten und Digitalisierung

Darstellung der Zugangswege an die Zentren für Seltene Erkrankungen im SE-ATLAS.

Johanna Schäfer¹, Niels Tegtbauer¹, Manuela Till¹, Holger Storf¹

Affiliation

1: J. W. Goethe-Universität Frankfurt, Universitätsklinikum Frankfurt, Institut für Medizininformatik

Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE): Aufbau eines internationalen Patientenregisters für Cohesinopathien.

Tina Schönberger¹, Alma Osmanovic¹, Frank Kaiser¹

Affiliation

1: Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE), Universitätsklinikum Essen

Vernetzung der Bayerischen Zentren für Seltene Erkrankungen (BASE-Netz).

Tim Maisch¹, Helge Hebestreit⁷, Melanie Ullrich⁷, Beate Winner², Desiree Dunstheimer⁵, Fabian Hauck³, Thomas Meitinger⁴, Asarnusch Rashid⁶, Anja Müller⁶, Mark Berneburg¹

Affiliationen

1: ZSER Uniklinikum Regensburg, Klinik und Poliklinik für Dermatologie

2: ZSE Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg

3: ZSE Ludwig-Maximilians-Universität München

4: ZSE Klinikum rechts der Isar, Technische Universität München

5: ZSE Universitätsklinikum Augsburg

6: Zentrum für Telemedizin Bad Kissingen

7: ZESE Universitätsklinikum Würzburg

Das Deutsche Humangenom-Phänomarchiv (GHGA) – Eine nationale Infrastruktur für die sichere Archivierung und Analyse von Omics-Daten.

Birte Zurek¹, Holm Graeßner¹, Janika Kiltz¹, GHGA-Konsortium

Affiliation

1: Universitätsklinikum Tübingen, Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik

Plötzlicher Herztod in jungen Jahren – RESCUED Register als Sprungbrett zum Verständnis und zur Prävention seltener genetischer Herzerkrankungen.

Eva Corvest¹, Renaldas Barkauskas¹, Tina Jenewein¹, Stefanie Scheiper-Welling¹, Verena Wilmes¹, Rina Jürgens¹, Constanze Niess¹, Elise Gradhand³, Jessica Vasseur², Jens Göbel², Holger Storf², Marcel A. Verhoff¹, Britt-Maria Beckmann¹, Silke Kauferstein¹

Affiliationen

1: Zentrum für plötzlichen Herztod und familiäre Arrhythmiesyndrome, Institut für Rechtsmedizin, Universitätsklinikum Frankfurt, Johann Wolfgang Goethe-Universität, Frankfurt am Main

2: Institut für Medizininformatik, Johann Wolfgang Goethe-Universität, Frankfurt am Main

3: Dr. Senckenbergisches Institut für Pathologie und Humangenetik, Universitätsklinikum Frankfurt, Johann Wolfgang Goethe-Universität, Frankfurt am Main

Ähnlichkeitssuche – Aktuelle Ansätze aus anderen Fachdomänen.

Jonas Hügel^{1,3}, Tamara Martin², Kais Tahar¹, Holm Graeßner², Dagmar Krefting^{1,3}

Affiliationen

1: Institut für Medizinische Informatik, Universitätsmedizin Göttingen

2: Zentrum für Seltene Erkrankungen und Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Universität und Universitätsklinikum Tübingen

3: Campus-Institut Data Science, Georg-August-Universität Göttingen

Das Angelman-Syndrom Online Register am ZSE des Universitätsklinikums Leipzig.

Ilona Krey¹, Skadi Beblo¹

Affiliation

1: ZSE Leipzig

Centocloud® – CE-IVD Softwarelösung zur Unterstützung der Genomdiagnostik bei seltenen Erkrankungen.

Krishna Kumar Kandaswamy¹, Maria Kammerer¹, Ana Popic¹, Michael Rothhaar¹, Peter Bauer¹, Omid Paknia¹

Affiliation

1: Centogene GmbH, Rostock, Deutschland

Collaboration on Rare Diseases (CORD-MI): Erfolge und Ausblick.

Jannik Schaaf¹, Michele Zoch², Julia Fleck³, Josef Schepers⁴

Affiliationen

1: Institut für Medizininformatik, Goethe Universität Frankfurt, Universitätsklinikum, Frankfurt, Deutschland

2: Institut für Medizinische Informatik und Biometrie, Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus, Technische Universität Dresden, Dresden, Deutschland

3: Zentrum für Seltene Erkrankungen, RWTH Aachen Universitätsklinikum, Aachen, Deutschland

4: Berlin Institute of Health (BIH) at Charité – Univeristätmedizin Berlin, Berlin, Deutschland

Therapieadaptierung durch Orientierung an Langzeitergebnissen am Beispiel der Cystinose.

Dieter Weitzel¹, Katharina Hohenfellner¹, Heike Holla^{1,2}

Affiliationen

1: RoMed Klinikum Rosenheim

2: Cystinose Stiftung

Konsil-SE – eine eHealth Plattform zur konsiliarischen Falldiskussion.

Helge Hebestreit¹, Lisa Pfister¹, Mark Berneburg², Holm Graeßner³, Christopher Schippers⁴

Affiliationen

1: Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern, Universitätsklinikum Würzburg

2: Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Regensburg

3: Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Tübingen

4: Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Aachen

unrare.me – ein soziales Netzwerk – nicht nur – für Menschen mit seltenen chronischen Erkrankungen.

Lara Fendrich^{1,2}, Justus Schumacher², Henriette Högl³, Ralf Schmidt⁴, Armin Berger⁵, Max Lübbering⁵, David Bascom⁶, Julia Sellin⁷, Gudrun Bascom⁶, Gundula Ernst⁸, Lorenz Grigull²

Affiliationen

1: Hämatologie, Onkologie und Palliativmedizin, Robert-Bosch-Krankenhaus Stuttgart

2: Zentrum für seltene Erkrankungen, Uniklinikum Bonn

3: Kindernetzwerk e. V., Aschaffenburg

4: Digitalux, Uplengen

5: Fraunhofer-IAIS, St. Augustin

6: Agentur 99°, Wiesbaden

7: RWTH Aachen, Institut für Digitale Allgemeinmedizin

8: Medizinische Psychologie, Medizinische Hochschule Hannover

Qualität der Versorgung von Menschen mit Varianten der Geschlechtsentwicklung- Ergebnisse aus dem DSDReg-Register.

Maike Schnoor¹, Andreas Heidenreich¹, Jannick Scherf¹, Martina Jürgensen², Ulla Döhnert², Olaf Hiort², Alexander Katalinic¹ & DSD Study Group

Affiliationen

1: Institut für Sozialmedizin und Epidemiologie, Universität zu Lübeck

2: Sektion für Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck

Solve-RD – solving the unsolved rare diseases.

Holm Graeßner^{1,2}, Birte Zurek¹, Kornelia Ellwanger¹, Solve-RD consortium

Affiliationen

1: Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Universität Tübingen

2: Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Tübingen

SENTENCE (strukturierte multidisziplinäre Datenerhebung für Cystinose).

Sarah Wildenhain¹, M. Schumann², S. Froschauer¹, H. Holla³, U. Treikaskas³, N. Herzig³, C. Knerr³, C. Köppl³, C. Priglinger⁴, K. Hohenfellner³

Affiliationen

1: Cystinose Stiftung, Dr.-Max-Str. 21, 82031 Grünwald

2: itc-ms, Wilhelm-Raabe-Weg 3 a, 35039 Marburg

3: RoMed Klinikum Rosenheim, Kinderneurologie, Pettenkoferstrasse 10, 83022 Rosenheim

4: LMU München, Augenklinik, Mathildenstraße 8, 80336 München

RoUnD: Register für unklare Diagnosen.

Daniela Choukair¹, Pamela M. Okun¹, Susanne Wenz¹, Diana Ridinger¹, Georg F. Hoffmann¹

Affiliation

1: Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsmedizin Heidelberg

Qualität der ORPHAcodierung in Routinedaten deutscher Universitätsklinika – eine CORD-MI-Studie.

Tamara Martin^{1,2}, Kais Tahar³, Holm Graebner^{1,2}, Dagmar Krefting³

Affiliationen

1: Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Tübingen

2: Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Universität Tübingen

3: Institut für Medizinische Informatik, Universitätsmedizin Göttingen

Vorstellung des Projekts „SATURN - Smartes Arztportal für Betroffene mit unklarer Erkrankung.

Najia Ahmad¹, Lena Frischen², Michele Zoch¹, Dania Schütze³, Jannik Schaaf⁴, Holger Storf⁴, Andreas Jedlitschka⁵, Michael von Wagner², Martin Sedlmayr¹

Affiliationen

1: Institut für Medizinische Informatik und Biometrie, Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus, Technische Universität Dresden, Dresden, Deutschland;

2: Universitätsklinikum Frankfurt, Goethe Universität, Stabsstelle medizinische Informationssysteme und Digitalisierung, Frankfurt, Deutschland;

3: Goethe-Universität Frankfurt am Main, Institut für Allgemeinmedizin, Frankfurt, Deutschland;

4: Goethe Universität Frankfurt, Universitätsklinikum Frankfurt, Institut für Medizinische Informatik, Frankfurt, Germany;

5: Fraunhofer-Institut für Experimentelles Software Engineering IESE, Kaiserslautern, Germany

SeEe – Seltene Erkrankungen Bürgerwissenschaftlich erforschen.

Jannik Schaaf¹, Michaela Neff¹, Holger Storf¹, Andreas Khouri², Jörg Scheidt²

Affiliationen

1: Institut für Medizinische Informatik, Goethe Universität Frankfurt, Universitätsklinikum, Frankfurt, Deutschland

2: Institut für Informationssysteme, Hochschule für angewandte Wissenschaften Hof, Hof, Deutschland

Themenblock Orphan Drugs

Erfolgreiche Behandlung einer Patientin mit Gleich-Syndrom, einer seltenen Erkrankung mit Ödemneigung und Hypereosinophilie.

Vega Gödecke^{1,2}, Martina Schwalba¹, Christine Babka¹, Anna Dierking¹, Torsten Witte^{1,3}

Affiliationen

1: Zentrum für Seltene Erkrankungen, Medizinische Hochschule Hannover

2: Klinik für Nieren- und Hochdruckerkrankungen, Medizinische Hochschule Hannover

3: Klinik für Rheumatologie und Immunologie, Medizinische Hochschule Hannover

Orphan-Drugs in der frühen Nutzenbewertung: RCT vs. bestverfügbare Evidenz.

Gerrit Müller¹, Lena Fanter¹, Julia Knierim¹

Affiliation

1: Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG

Orphan vs. Non-Orphan Drugs in Deutschland – Besteht in der Nutzenbewertung wirklich Anpassungsbedarf?

Ingo Hantke¹, Steven Krüger¹, Matthias P. Schönemark¹

Affiliation

1: SKC Beratungsgesellschaft mbH, 30177 Hannover, DE

Themenblock Patientenpfade

Eine duale Lotsenstruktur verbessert die Diagnosefindung an Zentren für Seltene Erkrankungen – Ergebnisse des ZSE-DUO-Projekts.

Helge Hebestreit¹, ZSE-DUO Working Group

Affiliation

1: Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern, Universitätsklinikum Würzburg

Interdisziplinäre Zusammenarbeit am Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE).

Katalin Komlosi^{1,5}, Leonora Houet¹, Fabian Seiler¹, Luis Meister¹, Susanne Hammes¹, Miriam Schmidts^{1,2}, Daniel Böhringer^{1,3}, Janbernd Kirschner^{1,4}, B-Zentren des FZSE1

Affiliationen

1: Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Freiburg

2: Sektion Pädiatrische Genetik, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Freiburg

3: Klinik für Augenheilkunde, Universitätsklinikum Freiburg

4: Klinik für Neuropädiatrie und Muskelerkrankungen, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Freiburg

5: Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Freiburg, Medizinische Fakultät, Albert-Ludwigs-Universität Freiburg

Aufbau des deutschsprachigen Referenznetzwerkes Seltene Osteopathien (NetsOs).

Joline Surau^{1,2}, Corinna Grasemann^{1,2}, Mitglieder NetsOs

Affiliationen

1: Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin der Ruhr-Universität Bochum, Abteilung für Seltene Erkrankungen, Katholisches Klinikum Bochum, Bochum

2: Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr – CeSER, Ruhr-Universität Bochum und Universität Witten-Herdecke, Bochum

Qualitätssicherung für die Next-Generation-Sequencing-Diagnostik im Europäischen Referenznetzwerk für Seltene Neurologische Erkrankungen.

Holm Graeßner^{1,2}, Lena-Marie Urbanczik², Aleš Maver³

Affiliationen

- 1: Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Tübingen
- 2: Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Universität Tübingen
- 3: Centre for Mendelian Genomics, Clinical Institute of Medical Genetics, University Medical Centre Ljubljana, Slovenia

Auswertung von 283 Exomen der Bonner Kohorte mit einer Analyse der Diagnosequote nach Phänotypkodierung mittels HPO.

Tim Bender^{1,2}, Nadine Weinstock¹, Esther Fettich¹, Mina Lyutenska¹, Axel Schmidt², Kirsten Cremer², Claudia Perne², Hartmut Engels², Sophia Peters², Stephanie Heilmann-Heimbach^{2,3}, Pietro Incardona⁴, Lorenz Grigull¹

Affiliationen

- 1: Zentrum für seltene Erkrankungen Bonn, Universitätsklinik Bonn
- 2: Institut für Humangenetik Bonn, Universitätsklinik Bonn
- 3: NGS Core Facility, Medizinische Fakultät Universität Bonn
- 4: Core Unit for Bioinformatics Data Analysis, Medizinische Fakultät Universität Bonn

Prozess und Aufwand einer dualen Lotsenstruktur zur Diagnosefindung an Zentren für Seltene Erkrankungen – Ergebnisse aus dem ZSE-DUO-Projekt.

Anne-Marie Lapstich¹, Christian Krauth¹, Kristina Schaubert¹

Affiliationen

- 1: Medizinischen Hochschule Hannover, Center for Health Economics Research Hannover

Etablierung von innovativen Versorgungsstrukturen zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Monika Glauch¹, Mark Berneburg², Reinhard Berner³, Judith Fischer⁴, Corinna Grasemann⁵, Helge Hebestreit⁶, Julia Höfele⁷, Judit Horvath⁸, Frank Kaiser⁹, Katalin Komlosi⁴, Uwe Kornak¹⁰, Christian Kubisch¹¹, Miriam Elbracht¹², Johannes Lemke¹³, Stefan Mundlos¹⁴, Christian Netzer¹⁵, Markus Nöthen¹⁶, André Reis¹⁷, Olaf Rieß¹, Tim Ripperger¹⁸, Christian Schaeff¹⁹, Evelin Schröck³, Malte Spielmann²⁰, Dagmar Wiczorek²¹, Martin Zenker²², Heiko Krude¹⁴

Affiliationen

- 1: Universitätsklinikum Tübingen
- 2: Universitätsklinikum Regensburg
- 3: Universitätsklinikum Dresden
- 4: Universitätsklinikum Freiburg
- 5: Universitätsklinikum Bochum
- 6: Universitätsklinikum Würzburg
- 7: TU München
- 8: Universitätsklinikum Münster
- 9: Universitätsklinikum Essen
- 10: Universitätsklinikum Göttingen
- 11: Universitätsklinikum Hamburg
- 12: Uniklinik RWTH Aachen
- 13: Universitätsklinikum Leipzig
- 14: Charité-Universitätsmedizin Berlin
- 15: Universitätsklinikum Köln
- 16: Universitätsklinikum Bonn
- 17: Universitätsklinikum Erlangen
- 18: MHH Hannover
- 19: Universitätsklinikum Heidelberg
- 20: Universitätsklinikum Schleswig Holstein
- 21: Universitätsklinikum Düsseldorf
- 22: Universitätsklinikum Magdeburg

Koordinierte Versorgung für Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Shared-Care und Case-Management.

Elmar Stegmeier¹

Affiliation

1: Koordinierungsbüro Gesundheit, Aschau im Chiemgau

Interdisziplinäre Cystinose Sprechstunde – Erkenntnisse aus 11 Jahren Erfahrung.

Katharina Hohenfellner¹, Sonja Froschauer², Ulrike Treikuskas¹, Christian Köppl¹, Nadine Herzig¹, Christiane Knerr¹, Günter Steidle¹, Dieter Weitzel¹, Judith Erler¹, Claudia Priglinger³, Susanne Bechtold-Dalla Pozza⁴, Renate Dosch¹, Heike Holla^{1,2}, Torsten Uhlig¹, Michael Buss¹, Roland Weber¹, Gabi Hopfensberger¹, Sabine Schimmer-Weiß¹, Sandra Becker¹, Thekla Getzinger¹, Andreas Greiner¹, Sophie Hering¹, Andreas Thiele¹, Hanna Lechner¹, Dunja Bradl¹

Affiliationen

1: RoMed Klinikum Rosenheim

2: Cystinose Stiftung

3: Augenklinik der LMU München

4: Dr. Hauner'sches Kinderspital München

Themenblock Sonstiges

Auswirkungen der COVID-19 Pandemie auf die Gesundheitsversorgung aus Perspektive der Betroffenen und Angehörigen – Eine Mixed-Methods Studie.

Laura Inhestern¹, David Zybarth¹, Christine Mundlos²

Affiliationen

1: Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie

2: ACHSE e. V. - Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen

Selbsthilfearbeit von K.i.s.E. e. V.

Jana-Kathrin Blumberg¹, Christian Blumberg¹

Affiliation

1: Kinder in schwieriger Ernährungssituation e. V.

Seltene Erkrankungen – auch für Behandelnde belastend? Eine Pfadanalyse.

David Zybarth¹, Laura Inhestern¹, Corinna Bergelt²

Affiliationen

1: Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie

2: Universität Greifswald, Institut für Medizinische Psychologie

Die Neurofibromatose Typ 1 als facettenreiche Multisystemerkrankung und nationale interdisziplinäre Herausforderung.

Daniela Angelova-Toshkina¹, Josua A. Decker², Fabio Hellmann³, Mareike Schimmel¹, Jochen Vielhaber⁴, Desiree Dunstheimer^{1,4}, Andreas Weins^{1,4}, Elisabeth Andre³, Michael C. Frühwald¹, Michaela Kuhlen¹

Affiliationen

1: Kinder- und Jugendmedizin, Medizinische Fakultät, Universität Augsburg, Augsburg

2: Diagnostische und Interventionelle Radiologie, Medizinische Fakultät, Universität Augsburg, Augsburg

3: Lehrstuhl für Menschzentrierte Künstliche Intelligenz, Fakultät für Angewandte Informatik, Universität Augsburg, Augsburg

4: AZeSe, Universitätsklinikum Augsburg und Medizinische Fakultät, Universität Augsburg, Augsburg

Gemeinsam sind wir stark.

Marcos Mengual Hinojosa¹, Verena Schmeder¹

Affiliation

1: Syngap Elternhilfe e. V.

Projekt Mia-Hospital.

**Nicole Binuya¹, Marietta Lenz², Hannah Hacker³,
Charlotte Stuber⁴**

Affiliationen

1: SHG Franceschetti e. V.

2: Vorstandsmitglied Franceschetti e. V. / Mitgründerin des Projekt

3: Vorstandsmitglied Franceschetti e. V.

4: Vorstandsmitglied Franceschetti e. V.

Research for Rare – Forschung für Seltene Erkrankungen.

Corinna Schultheis¹ Katja Franke-Rupp¹

Affiliation

1: Friedrich-Baur-Institut an der Neurologischen Klinik und Poliklinik, LMU Klinikum, LMU München

Qaly-GAIN: Lebensqualität von Patient*innen mit Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen und ihre Beziehung zu einer patientenorientierten Versorgung.

**Sabrina Herbst¹, Gabriele Müller¹, Christian Schlett²,
Marianne Bayrhuber-Habeck², Erik Farin-Glattacker²**

Affiliationen

1: Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung, Universitätsklinikum und Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus an der Technischen Universität Dresden

2: Universitätsklinikum Freiburg, Sektion Versorgungsforschung und Rehabilitationsforschung

Schnelle und kostengünstige Nanoporen-basierte Amplikon-Gensequenzierung bei seltenen Erkrankungen am Beispiel von Familiärer Hypercholesterinämie (FH) und Hypertropher Kardiomyopathie (HCM).

Muhidien Soufi¹, Volker Ruppert¹, Jürgen R. Schäfer¹

Affiliation

1: Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE), Universitätsklinikum Giessen und Marburg, Standort Marburg

Erythropoetische Protoporphyrinurie – Wenn Sonne wehtut... aus Patientensicht.

Elke Hauke¹

Affiliation

1: Selbsthilfe EPP e. V.

Multiomische Analysen zur Verbesserung der Diagnostik seltener genetischer Erkrankungen.

**Mandy Radefeldt¹, Ruslan Al-Ali¹, Sabrina Lemke¹,
Jorge Pinto Basto¹, Christin Frentrup¹, Peter Bauer¹**

Affiliation

1: Centogene GmbH, Rostock, Deutschland

Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE) der Charité Universitätsmedizin Berlin.

**Claudia Schmidtke¹, Peter Kühnen^{1,2}, Knut Mai^{1,3},
Stefan Mundlos^{1,4}**

Affiliationen

1: Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen der Charité Universitätsmedizin Berlin

2: Pädiatrie, Endokrinologie, Charité Universitätsmedizin Berlin

3: Erwachsene, Endokrinologie, Charité Universitätsmedizin Berlin

4: Humangenetik, Charité Universitätsmedizin Berlin

DSDCare – Aufbau eines nationalen Netzwerkes zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Varianten der Geschlechtsentwicklung (Differences of Sex Development, DSD).

Ulla Döhnert¹, Martina Jürgensen¹, Louise Marshall¹, Lutz Wunsch², Olaf Hiort¹ & DSDCare Study Group

Affiliationen

1: Sektion für Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck

2: Klinik für Kinderchirurgie, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck

Diagnostische Ergebnisse von Panel-basierten Gentests in einer Kohorte von Patienten mit früh einsetzender Adipositas.

Abubakar Moawia¹, Stefanie Zorn², Margit Klehr-Martinelli¹, Simone Seiffert¹, Melanie Schirmer², Daniel Tews², Julia von Schnurbein², Reiner Siebert¹, Martin Wabitsch²

Affiliationen

1: Zentrum für Seltene Endokrine Erkrankungen, ZSE Ulm, Institut für Humangenetik, Universität Ulm & Universitätsklinikum Ulm, Ulm, Deutschland

2: Zentrum für Seltene Endokrine Erkrankungen, ZSE Ulm, Sektion Pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Ulm, Ulm, Deutschland

Das Pareto-Prinzip in der Lehre über Seltene Erkrankungen: Beurteilung der Repräsentation der häufigsten Seltene Erkrankungen im Gegenstandskatalog des Medizinstudiums und im ICD-10-GM.

Alexandra Berger¹/Kai Lars Grimm¹, Richard Noll², Prof. TOF Wagner¹

Affiliationen

1: Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen, Uniklinik Frankfurt, Goethe-Universität Frankfurt am Main, Deutschland

2: Goethe-Universität Frankfurt, Universitätsklinikum, Institut für Medizinische Informatik (IMI), Frankfurt am Main, Deutschland

Prävalenz seltener Erkrankungen in einer überörtlichen Gemeinschaftspraxis für Allgemeinmedizin in Hessen.

Alexandra Berger¹, Jannik Kromm², Prof. TOF Wagner¹, Christine Röder²

Affiliationen

1: Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen, Uniklinik Frankfurt, Goethe-Universität Frankfurt

2: Überörtliche Gemeinschaftspraxis Reichelsheim/Nieder-Mockstadt/Gelnhaar

Heterozygote interstitielle Deletion des BCL11B-Gens als mögliche seltene Ursache einer kognitiven und sprachlichen Entwicklungsverzögerung mit fazialen Auffälligkeiten und Reduktion von ILC2-Zellen – Aktueller Stand und Ausblick.

Corinna Hendrich¹, Jana Lentjes¹, Tim Ripperger¹, Nataliya Di Donato¹, Eva Tolosa², Davor Lessel³, Hendrik Langen⁴, Anke Katharina Bergmann¹

Affiliationen

1: Medizinische Hochschule Hannover, Institut für Humangenetik, Carl-Neuberg-Straße 1, 30625 Hannover

2: Institut für Immunologie, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Martinistraße 52, 20246 Hamburg

3: Universitätsinstitut für Humangenetik der PMU, Landeskrankenhaus, Müllner Hauptstraße 48, A-5020 Salzburg

4: Kinder – und Jugendkrankenhaus Auf der Bult, Sozialpädiatrisches Zentrum Hannover, Janusz-Korczak-Allee 8, 30173 Hannover

Psychosoziale Unterstützung für Menschen mit seltenen Erkrankungen – Studienprotokoll des internationalen Forschungsprojekts Q.RARE.LI.

Natalie Uhlenbusch¹, Arpinder Bal², Boglárka Balogh³, Annika Braun¹, Anja Geerts^{4,9}, Gideon Hirschfield², Maciej K. Janik^{5,9}, Ansgar W. Lohse^{6,9}, Piotr Milkiewicz^{5,7,9}, Mária Papp^{3,9}, Carine Poppe⁴, Christoph Schramm^{6,8,9}, Bernd Löwe¹

Affiliationen

1: University Medical Centre Hamburg-Eppendorf, Department of Psychosomatic Medicine and Psychotherapy, Germany

2: University Health Network, Toronto Centre for Liver Disease, Canada

3: University of Debrecen, Faculty of Medicine, Department of Internal Medicine, Division of Gastroenterology, Hungary

4: Ghent University Hospital, Department of Internal Medicine and Pediatrics, Belgium

5: Medical University of Warsaw, Liver and Internal Medicine Unit, Poland

6: University Medical Centre Hamburg-Eppendorf, I. Department of Medicine, Germany

7: Pomeranian Medical University, Translational Medicine Group, Poland

8: University Medical Centre Hamburg-Eppendorf, Martin Zeitz Center for Rare Diseases, Germany

9: European Reference Network for Hepatological Diseases (ERN RARE-LIVER)

verNETZt für Seltene Erkrankungen.

Katharina Schubert¹, Laura Feuck²

Affiliationen

1: MKSE (Universitätsklinikum Magdeburg, Med.Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg)

2: Roche Pharma AG

Wir danken

Die Durchführung der NAKSE wird ermöglicht durch das Sponsoring von:



Die Posterausstellung wurde ermöglicht durch die Unterstützung von Centogene



Wir danken der Aktion Mensch für die Förderung der Gebärden- und Schriftdolmetscherinnen sowie -dolmetscher.



Wir danken der DRK-Schwesternschaft Berlin e.V. für ihre Unterstützung



DRK-Schwesternschaft Berlin e.V.

Herausgeber

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V.
c/o DRK Kliniken Berlin | Mitte
Drontheimer Straße 39
13359 Berlin

Ansprechpartnerin: Mirjam Mann
Telefon: +49-30-3300708-0
Fax: 0180-589 89 04
E-Mail: info@achse-online.de
Internet: www.achse-online.de

Universitätsklinikum Tübingen
Zentrum für Seltene Erkrankungen
Geschäftsstelle
Calwerstr. 7
72076 Tübingen

Ansprechpartner: Dr. Holm Graeßner
E-Mail-Adresse: info@zse-tuebingen.de
Internet: www.zse-tuebingen.de

Redaktion

Claire Steiner, ACHSE e. V.

Gestaltung und Druck

Tack Design
www.tack-design.de

Copyright

ACHSE e. V. und Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen

