

### **Sponsoren**

**Actelion**

1.500,00 Euro

**Biomarin**

1.500,00 Euro

**Novartis**

1.250,00 Euro

**Sanofi Genzyme**

2.000,00 Euro

**Shire**

1.000,00 Euro

**SOBI**

500,00 Euro

**Veranstaltungsort:**

Universitätsklinikum Jena  
Hörsaal 1, Haus A  
Am Klinikum 1  
07747 Jena

**Wissenschaftliche Leitung:**

Prof. Dr. med. Ulrich Brandl  
Prof. Dr. med. Christian Hübner



Das Thüringer Kompetenzzentrum  
für seltene Erkrankungen stellt  
sich vor:

**Symposium zum Tag der  
seltenen Erkrankungen**  
**28.02.2018**

## Einladung

Erkrankungen, von denen weniger als einer von 2000 Menschen betroffen sind, gelten als seltene Erkrankung. Momentan sind nahezu 8000 seltene Erkrankungen bekannt, mit Fortschritten der Medizin steigt diese Zahl stetig an. Durch die hohe Anzahl dieser Erkrankungen sind insgesamt etwa 5% der Bevölkerung in der EU von mindestens einer dieser Erkrankungen betroffen. Der Weg zur Richtigen Diagnose und die Nutzung zunehmend auch für diese Erkrankungen verfügbarer Therapien erfordert eine engmaschige interdisziplinäre Zusammenarbeit von Spezialisten.

Eine Herausforderung ist dabei, den betroffenen Patienten, bei denen häufig auch noch keine klare Diagnose vorliegt, einen Zugang zu diesen spezialisierten Teams zu ermöglichen. Diese Aufgabe erfüllen die Zentren für seltene Erkrankungen. Im Rahmen des „Tages der Seltenen Erkrankungen 2018“ möchten wir einen Überblick über die Arbeitsweise der Zentren für seltenen Erkrankungen geben. Diese Gelegenheit möchten wir natürlich nutzen, Ihnen das „Thüringer Kompetenzzentrum für seltene Erkrankungen (THÜKSE)“ mit seinen Strukturen und Angeboten vorzustellen. Im wissenschaftlichen Teil erwarten Sie interessante Vorträge zu einigen wichtigen seltenen Erkrankungen des Kindes- und Erwachsenenalters und den Stand ihrer Behandlungsmöglichkeiten.

Wir freuen uns auf Ihre Teilnahme und wünschen Ihnen einen spannenden und informativen Nachmittag.

**Prof. Dr. med. U. Brandl**  
Klinik für Neuropädiatrie

**Prof. Dr. med. C. Hübner**  
Institut für Humangenetik

- 13:00 Uhr** **Eröffnung und Begrüßung**  
(Prof. Dr. C. Hübner)
- 13:10 Uhr** **Grußworte der Thüringer Ministerin für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Frauen und Familie**  
(H. Werner)
- 13:30 Uhr** **Grußworte des ärztlichen Direktors des Universitätsklinikums Jena**  
(PD Dr. J. Maschmann)
- 13:45 Uhr** **Zentren für seltene Erkrankungen – Erfahrungen und Perspektiven**  
(Prof. Dr. O. Riess, Tübingen)
- 14:20 Uhr** **Das Zentrum für seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Jena**  
(Prof. Dr. U. Brandl)
- 14:35 Uhr** **Pause**
- 15:00 Uhr** **Wissenschaftliche Vorträge**
- 15:00 Uhr** **Seltene Erkrankungen in der Neurologie**  
(PD Dr. Großkreutz)
- 15:30 Uhr** **Seltene angeborene Stoffwechselerkrankungen und deren Therapie**  
(Dr. R. Husain)
- 16:00 Uhr** **Seltene erbliche Hauterkrankungen**  
(Prof. Dr. J. Fischer, Freiburg/br.)
- 16:30 Uhr** **Gentherapeutische Ansätze bei seltenen Erkrankungen**  
(Prof. Dr. C. Hübner)
- 17:00 Uhr** **Operative Therapie seltener Fehlbildungen des Genitales**  
(Prof. Dr. F. Eckoldt-Wolke)
- Ca. 17:30** **Ende der Veranstaltung**

Für die Veranstaltung sind 2 Fortbildungspunkte bei der Landesärztekammer Thüringen beantragt.