

## Organisation

**Stoffwechszentrum Thüringen, Klinik für Neuropädiatrie, UKJ**

OA Dr. med. Ralf Husain

**Klinik für Innere Medizin III, FB Endokrinologie /  
Stoffwechselerkrankungen, UKJ**

OA Dr. med. Sebastian Schmidt

PD Dr. rer. nat. Dr. med. habil. Nicolle Müller

**Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Jena**



## Referent:innen

**Stoffwechszentrum Thüringen, Klinik für Neuropädiatrie, UKJ**

OA Dr. med. Ralf Husain

Frau Kathrin Schönherr, Dipl. Ernährungswissenschaftlerin

Frau Maria Günther, Diätassistentin, Ing. für LMtechnologie

Frau Antonia Albers, Ernährungswissenschaften (B.A.)

**Klinik für Innere Medizin III, FB Endokrinologie/  
Stoffwechselerkrankungen, UKJ**

OA Dr. med. Sebastian Schmidt

PD Dr. rer. nat. Dr. med. habil. Nicolle Müller

**Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsdiagnostik, UKJ**

Dr. rer. nat. Diana Schmerler

## Mit freundlicher Unterstützung durch

BioMarin Deutschland GmbH

Cambrooke Therapeutics International Ltd

metaX Institut für Diätetik GmbH

Danone Deutschland GmbH / Nutricia Metabolics

VitaFlo Deutschland GmbH

**UNIVERSITÄTS  
KLINIKUM  
Jena**



# Einladung zum PKU-Patiententag

am Samstag, den 08. Juni 2024

**Ort:** Hörsaal II, Universitätsklinikum Jena,  
Standort Lobeda

**Zeit:** 09:00 – 12:30 Uhr

# Liebe Patient:innen, liebe Kinder, liebe Eltern,

wir möchten Sie herzlich zu unserem PKU-Patiententag einladen.

Diesen gestalten wir gemeinsam mit der Klinik für Innere Medizin III / Endokrinologie, die seit 2019 eine Sprechstunde für Erwachsene mit seltenen Stoffwechselerkrankungen anbietet. Wir möchten über aktuelle Themen informieren und die Gelegenheit zum Austausch bieten. Es besteht das Angebot einer Laborkontrolle im Laufe der Veranstaltung, bei der wir Sie bitten werden, auch für eine laufende Studie eine Blutprobe abzugeben.

Mit freundlichen Grüßen,  
**Ihr Stoffwechselteam am UKJ**

## Anmeldung

Kostenlose Anmeldung bitte unter Nennung von Name und Alter

### Kinder / Jugendliche

Klinik für Neuropädiatrie, Stoffwechsel-Sprechstunde

**Tel.:** 03641 9-32 96 80

**E-Mail:** SPZ@med.uni-jena.de

### Erwachsene

Klinik für Innere Medizin III, FB Endokrinologie /  
Stoffwechselerkrankungen

**Tel.:** 03641 9-32 43 41

**E-Mail:** M3-Endo@med.uni-jena.de

## Rahmenprogramm

### Kinderprogramm Industrierausstellung DIG-PKU e.V.

Möglichkeit der Blutentnahme (Überweisungsschein für das aktuelle Quartal erforderlich, ggf. vorher zusenden oder mitbringen)

Getränke werden von uns gestellt, über mitgebrachte / zur Verfügung gestellte eiweißarme Lebensmittel freuen wir uns!

## Programm

10:00 Uhr **Eröffnung, Information über Teilnahme-  
Möglichkeit an Biomarker-Studie**

*OA Dr. med. Ralf Husain*

*OA Dr. med. Sebastian Schmidt*

10:10 Uhr **Aminosäuremischungen und alternative  
Eiweißpräparate für PKU – Stand der Dinge, wann  
können welche Produkte eingesetzt werden?**

*Frau Kathrin Schönherr*

*Frau Maria Günther*

*Frau Antonia Albers*

10:30 Uhr **Phe-Bestimmung im Trockenblut – worauf ist zu  
achten?**

*Dr. rer. nat. Diana Schmerler*

10:50 Uhr **18 Jahre – und wie weiter?! – Transition in die  
Erwachsenenmedizin und erste Erfahrungen  
mit Pegvaliase**

*OA Dr. med. Sebastian Schmidt*

*PD Dr. rer. nat. Dr. med. habil. Nicolle Müller*

11:20 Uhr **Neue PKU-Therapien: Stand der Forschung**

*OA Dr. med. Ralf Husain*

11:40 Uhr **Selbsthilfeaktivitäten**

*DIG-PKU e.V.*