

## Wissenschaftliche Leitung

Dr. med. Annekathrin Rödiger, Sprecherin ZSE Jena

## Organisation

### Universitätsklinikum Jena

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Jena

Astrid van der Wall

Am Klinikum 1, 07747 Jena

## Anmeldung

Anmeldung bitte **bis zum 06.09.2024** per E-Mail an **[zse@med.uni-jena.de](mailto:zse@med.uni-jena.de)**. Bitte nennen Sie bei der Anmeldung per E-Mail: **Name, ggf. Einrichtung, Wohnort und E-Mail-Adresse** als Kontakt bei Online-Teilnahme.

## Kontakt

### Astrid van der Wall

Geschäftsführung ZSE Jena

Tel.: 03641 9-396807

E-Mail: [astrid.vanderwall@med.uni-jena.de](mailto:astrid.vanderwall@med.uni-jena.de)

[www.uniklinikum-jena.de/zse](http://www.uniklinikum-jena.de/zse)

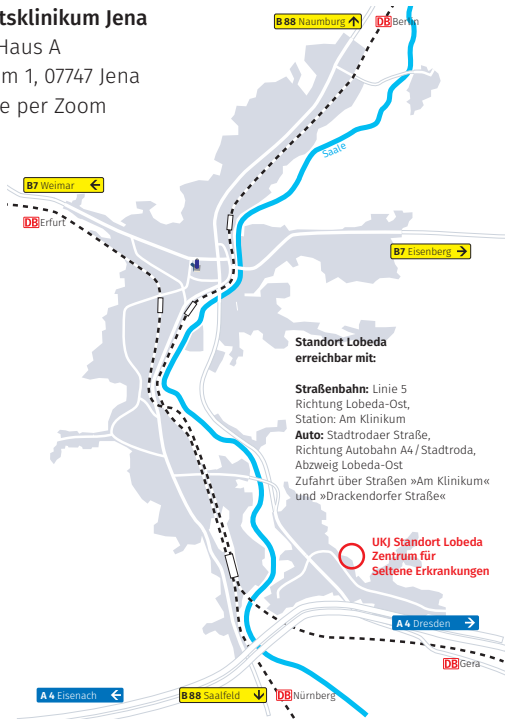
## Veranstaltungsort

### Universitätsklinikum Jena

Hörsaal I, Haus A

Am Klinikum 1, 07747 Jena

oder online per Zoom



## 4. Symposium des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) Jena 2024

18. September 2024, 16 – 19 Uhr

Universitätsklinikum Jena, Hörsaal 1, Haus A  
Hybridveranstaltung

## Sehr geehrte Damen und Herren,

das 4. Symposium des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) Jena beschäftigt sich mit dem Thema „Transition“. Sie sind herzlich eingeladen, sich mit der Diagnostik und Behandlung von Seltenen Erkrankungen im Übergang von der Geburts- in die Kinder- und schließlich in die Erwachsenenmedizin zu beschäftigen.

Die meisten Seltenen Erkrankungen verlaufen chronisch. Der allergrößte Teil (ca. 72 %) ist ganz oder teilweise genetisch bedingt. Dadurch treten Symptome in der Regel schon im Kindesalter auf. Die Betroffenen müssen ihr Leben lang medizinisch betreut werden. In diesem Symposium widmen wir uns dem Weg der Patienten und Patientinnen von der pränatalen Diagnostik und Geburt, über das Kindesalter bis hin zum erwachsenen Patienten, exemplarisch am Beispiel der Mukoviszidose und den seltenen Stoffwechselerkrankungen.

Prof. Dr. med. Ekkehard Schleußner wird im ersten Vortrag über die pränatale Diagnostik bei Mukoviszidose sprechen, bevor Herr Michael Lorenz sich in seinem Beitrag der Behandlung im Kindes- und Erwachsenenalter widmen wird. Als Leiter des Mukoviszidosezentrums Jena begleitet er die Betroffenen durch neue Therapiemöglichkeiten inzwischen bis ins Erwachsenenalter.

Im zweiten Teil des Symposiums richten wir den Fokus auf seltene Stoffwechselerkrankungen. Diese werden am Universitätsklinikum Jena hauptsächlich durch Dr. med. Ralf Husain in der Neuropädiatrie betreut. Im Erwachsenenalter wechseln die Patienten und Patientinnen in die Klinik für Innere Medizin III – Fachbereich Endokrinologie / Stoffwechselerkrankungen und Diabetes. Dr. Sebastian Schmidt und Dr. rer. nat. / med. habil. Nicolle Müller werden über die Transition und die weitere Behandlung im Erwachsenenalter referieren.

Eine Erkrankung gilt in der Europäischen Union als „selten“, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Aktuell werden über 8.000 Erkrankungen als selten eingestuft. Nach Angaben des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) leiden allein in Deutschland rund vier Millionen Menschen an einer Seltenen Erkrankung, in Thüringen ergeben sich rein rechnerisch bis zu 40.000 Betroffenen.

Oberstes Ziel des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) Jena ist die schnelle Diagnosestellung und Weiterleitung der Patienten und Patientinnen an Zentren mit der passenden Expertise zur weiteren Behandlung.

## Programm

### 16:00 Uhr **Eröffnung und Begrüßung**

*Dr. med. Annekathrin Rödiger  
Sprecherin des ZSE Jena*

### 16:05 Uhr **Mukoviszidose – Wie fällt das bereits pränatal auf und welche diagnostischen Möglichkeiten gibt es?**

*Prof. Dr. med. Ekkehard Schleußner  
Direktor der Klinik für Geburtsmedizin*

### 16:35 Uhr **Von Geburt bis zum Adoleszenten – Betreuungskonzepte junger Menschen mit Mukoviszidose**

*Herr Michael Lorenz  
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin,  
Leiter des Mukoviszidosezentrums*

### 17:05 Uhr **Pause**

### 17:30 Uhr **Seltene angeborene Stoffwechselerkrankungen – Beispiel für Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin**

*Dr. med. Ralf Husain  
Klinik für Neuropädiatrie,  
Leiter des Stoffwechselzentrums*

*PD Dr. rer. nat. / med. habil. Nicolle Müller  
Dr. med. Sebastian Schmidt  
Klinik für Innere Medizin III, FB Endokrinologie /  
Stoffwechselerkrankungen / Diabetes*

### 18:30 Uhr **Schlussworte und Ende der Veranstaltung**

Bei der LÄK erhalten Sie für die Veranstaltung drei Fortbildungspunkte der Kategorie A. Die Teilnahme ist kostenfrei. Bitte melden Sie sich zur Präsenz- oder Online-Teilnahme unter **[zse@med.uni-jena.de](mailto:zse@med.uni-jena.de)** an. Bitte nennen Sie bei der Anmeldung **Name, ggf. Einrichtung, Wohnort und eine E-Mail-Adresse** als Kontakt bei Online-Teilnahme. Der Veranstaltungslink zur Teilnahme wird Ihnen im Verlauf übermittelt. Vielen Dank!

Wir freuen uns auf Ihre Teilnahme.

**Dr. med. Annekathrin Rödiger**  
Sprecherin des ZSE Jena

**Astrid van der Wall**  
Geschäftsführung ZSE Jena