

## VERANSTALTUNGSORT

Großer Hörsaal des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin  
Mathildenstraße 1, 79106 Freiburg



Zertifizierungspunkte bei der Landesärztekammer Baden-Württemberg sind beantragt.

Musik: Augenband

## Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE)

Kontakt für Patient\*innen und Ärzt\*innen:

E-mail: [fzse@uniklinik-freiburg.de](mailto:fzse@uniklinik-freiburg.de)  
Telefon: 0761 270 77030

Weitere Infos zum FZSE und seinen Fachzentren:

[www.uniklinik-freiburg.de/fzse](http://www.uniklinik-freiburg.de/fzse)

Stand bei Drucklegung

Herausgeber: Universitätsklinikum Freiburg | © 2020  
Redaktion: Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen  
Bilder: © Universitätsklinikum Freiburg | Gestaltung: Medienzentrum

  
Freiburg Zentrum für  
Seltene Erkrankungen



## Internationaler Tag der Seltenen Erkrankungen 2020 - Selten sind viele



Freiburg Zentrum für  
Seltene Erkrankungen (FZSE)



Gemeinsam stark für  
Patient\*innen mit  
Seltenen Erkrankungen



21./22. Februar 2020  
Großer Hörsaal des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin, Mathildenstr. 1, 79106 Freiburg

## Freitag 21. Februar 2020

### Vorstellung des Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE) für Ärzt\*innen und Interessierte

- 12.00 Uhr **Willkommen mit Kaffee und Imbiss**
- 12.30 Uhr **Begrüßungen**  
Prof. Dr. Leena Bruckner-Tuderman | Sprecherin des Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE)  
NN Klinikumsvorstand  
Bernada Deufel | Selbsthilfebüro Freiburg/Breisgau-Hochschwarzwald
- 12.50 Uhr **Vorstellung des FZSE – Struktur und Funktionen**  
Prof. Dr. Leena Bruckner-Tuderman
- 13.15 Uhr **Überweisung in das FZSE**  
Dr. Leonora Houet | Ärztliche Lotsin FZSE
- 13.40 Uhr **Key Note Lecture: Seltene Erkrankungen in Deutschland und Europa: Netzwerke und Zusammenarbeit**  
Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich | Vorstand Eva Luise und Horst Köhler Stiftung
- 14.10 Uhr **Kaffeepause und Posterausstellung** der Fachzentren des FZSE
- 15.15 Uhr **Seltene Erkrankungen – Einblicke und Herausforderungen: Beispiele aus dem FZSE**  
**15-jähriges Mädchen mit Hautverfärbungen und Schulterschmerzen**  
– Interdisziplinäre Behandlung eines seltenen Krankheitsbildes  
Dr. Friedrich Kapp | Zentrum für Angeborene Gefäßfehlbildungen  
**Sarkoidose: Nur ein bisschen Husten oder lebensgefährlich?**  
Prof. Dr. Joachim Müller-Quernheim | Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen  
**Differentielle Diagnostik und personalisierte Therapieangebote bei seltenen Epilepsien**  
Prof. Dr. Andreas Schulze-Bonhage | Epilepsiezentrum  
**Salbentherapie für eine Seltene Erkrankung der Haut**  
PD Dr. Dimitra Kiritsi | Zentrum für Fragile Haut & Epidermolysis bullosa  
**Von Hornhautveränderung zur systemischen Erkrankung**  
Dr. Benjamin Roschinski | Zentrum für Seltene Augenerkrankungen
- 16.30 Uhr **Podiumsdiskussion**  
Bernada Deufel  
Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich  
PD Dr. Torsten Langer | Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen  
Prof. Dr. Andy Maun | Leiter des Lehrbereichs Allgemeinmedizin, Universitätsklinikum Freiburg  
Dr. Sabine Schindler | Ministerium für Soziales und Integration Baden-Württemberg  
Moderation: Prof. Dr. Bodo Grimbacher
- 17.15 Uhr **Zusammenfassung und Fazit**
- 17.30 Uhr **Ausklang und Networking** mit Musik, Getränken und Fingerfood

## Samstag 22. Februar 2020

### Seltene Erkrankungen bei Kindern – eine besondere Herausforderung für Eltern, Ärzt\*innen und Gesellschaft

- 10.00 Uhr **Begrüßung**  
Prof. Dr. Leena Bruckner-Tuderman | Sprecherin des Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE)
- 10.10 Uhr **Seltene Erkrankungen bei Kindern brauchen eine besondere Medizin**  
Prof. Dr. Charlotte Niemeyer | Sprecherin des Zentrums für Kinder- und Jugendmedizin
- 10.20 Uhr **Wenn eine rasche Diagnose entscheidend ist** - Diagnostik und Therapie lebensbedrohlicher Seltener Erkrankungen am Beispiel von Immundefekten  
Prof. Dr. Stephan Ehl | Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI)
- 10.40 Uhr **Auch mit Seltenen Erkrankungen ist man nicht allein** - Alltag und Herausforderungen von Patient\*innen und Eltern am Beispiel der ponto-cerebellären Hypoplasie 2A  
Julia Matilainen | Elterninitiative Ponto-cerebelläre Hypoplasie (Cruise4Life)
- 11.00 Uhr **Nicht nur selten, sondern auch komplex** - Die Versorgung von Kindern mit Spinaler Muskelatrophie (SMA) aus Elternsicht  
PD Dr. Thorsten Langer | Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
- 11.20 Uhr **Diskussion und Ausblick mit Vortragenden** - Wie kann die klinische Versorgung bei Seltenen Erkrankungen optimiert werden  
Moderation: Dr. Karsten Häffner
- 11.40 Uhr -  
12:30 Uhr **Mittagspause**
- 12.30 Uhr **Der kleine Tropfen, der den großen Unterschied macht**  
Von der Klinik ins Labor und wieder zurück. Individualisierte Therapie am Beispiel der Stoffwechselmedizin  
PD Dr. Sarah Grünert | Zentrum für Angeborene Stoffwechselerkrankungen, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
- 12.50 Uhr **Manchmal muss man neue Wege gehen** - Von der Grundlagenforschung zur Entwicklung neuer Therapieansätze.  
Dr. Karsten Häffner | Pädiatrische Nephrologie, Universitätsklinikum Freiburg
- 13.10 Uhr **Systematisch Daten sammeln bei Seltenen Erkrankungen** - Das SMartCare Register  
Dr. Astrid Pechmann | Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
- 13.30 Uhr **Paneldiskussion: Wie viel Engagement sind uns Seltene Erkrankungen wert?**  
Preisgestaltung und Finanzierungsmodelle für Medikamente für Seltene Erkrankungen
- Gäste:  
Dr. Inge Schwersenz | Initiative SMA  
PD Dr. Joachim Boldt | Stellv. Leiter Institut für Ethik und Geschichte der Medizin  
NN Gesundheitswissenschaftler  
Dr. Astrid Pechmann | Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin  
Dr. Andreas Schaaf | Managing Director / CSO Greenovation Freiburg
- 14.00 Uhr **Ende und Ausklang** bei Kaffee und Kuchen