



13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen

6.-7. Oktober 2023, Josephinum Wien



Hoffnung

Der Blick in die Zukunft:
Gentherapien für Seltene Erkrankungen
im Brennpunkt

www.forum-sk.congresspilot.com

We are
Rare



2141/TCP/portfo/AT/04-2023

Committed to providing
unique therapies designed
to meet unique needs

Certified



Corporation

 **Chiesi**
global rare diseases 

Inhaltsverzeichnis

13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen



Willkommen	4
Programm	6
Freitag, 6. Oktober 2023	6
Samstag, 7. Oktober 2023	12
Allgemeine Informationen	15
Notizen	16
Aussteller & Sponsoren	25
Anreise	26
Referent:innen	30
Kontakt	34



Willkommen

13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen

**Sehr geehrte Damen und Herren,
liebe Kolleginnen und Kollegen,
liebe Patientinnen, Patienten und Angehörige!**

Im Namen des Vereins Forum Seltene Krankheiten dürfen wir Sie herzlich zum 13. Österreichischen Kongress für Seltene Erkrankungen im Josephinum Wien, Freitag, 06.10. – Samstag, 7.10.2023 willkommen heißen!

Wir freuen uns sehr, uns in diesem Jahr zum 4. Mal in den letzten 13 Jahren in Wien zu versammeln, um im Jahre 2023 über die neuesten Entwicklungen und Fortschritte im Bereich der Gentherapien für Seltene Erkrankungen zu diskutieren.

Das Motto unseres Kongresses “Hoffnung – Der Blick in die Zukunft” spiegelt unsere Überzeugung wider, dass wir durch Zusammenarbeit, Austausch und Fortschritt auf dem Gebiet der Gentherapien eine positive Zukunft für Menschen mit Seltenen Krankheiten schaffen können.

Wir sind stolz darauf, eine hochkarätige Liste von Referentinnen und Referenten begrüßen zu dürfen, die ihre Kompetenz, Forschungsergebnisse und Erfahrungen mit uns teilen werden. Die neuesten Gentherapien wie zum Beispiel bei schwerer Hämophilie A, Leber´sche Hereditärer Optikusatrophie, erblicher Netzhautdystrophie, und äquivalente neuartige Therapien (Advanced Therapy Medicinal Products, ATMPs) bzw. Therapieansätze betreffend Hautkrankheiten, Porphyrien und weiterer hämatologischer Erkrankungen werden präsentiert. Auch speziell im pädiatrischen Bereich sind Gen- und alternative ATMPs erfolgreich mit bemerkenswerten Ergebnissen angewendet, wie z.B. bei Aromatischem L-Aminosäure-Decarboxylase (AADC) Mangel, Spinaler Muskelatrophie, metachromatischer Leukodystrophie und schweren angeborenen Immundefekten (SCID).

Für uns als Organisationsteam ist es besonders wichtig, die Betroffenen und deren Familien aktiv einzubeziehen und ihre Erfahrungen mit diesen revolutionären Therapien aus erster Hand zu hören. Wir haben unser Bestes getan, sie zu den Vorträgen einzuladen, um ihre Odyssee und ihre hoffnungsbringenden Erfolgsgeschichten zu erleben.

Willkommen

13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen



Zusätzlich planen wir interessante Diskussionspanels, die unter anderem auch die Kostenübernahme teurer Behandlungsoptionen und weiterer Versorgungsmöglichkeiten österreichweit behandeln sollen. Nicht zu kurz sollen auch diejenigen Patientinnen- und Patientengruppen kommen, für die derzeit noch keine Gentherapien oder ursächliche Alternativtherapien in Sicht sind.

Wir sind zuversichtlich, dass dieser Kongress eine wichtige Plattform für neue Ideen, neue Beziehungen und neue Partnerschaften sein wird.

Wir hoffen, dass Ihnen das von uns gestaltete Programm zusagt und bedanken uns bereits vorab für Ihren Besuch, die Zusammenarbeit sowie die rege Unterstützung!

Ein weiterer hoffnungsbringender Meilenstein wird gesetzt!

Herzliche Grüße,



Susanne Greber-Platzer

Univ. Prof. Drin., MBA
Leiterin der Universitätsklinik für
Kinder-/ Jugendheilkunde



Vassiliki Konstantopoulou

Dr.ⁱⁿ, Pädiatrische Metabolische Medizin
Medizinische Leiterin des
Österreichischen Neugeborenen Screenings



Ulrike Holzer

Obfrau Vorstand Pro Rare Austria



Programm

Freitag, 6. Oktober 2023 - Hörsaal

- 08:30 – 08:50 Begrüßung**
Christiane Druml (Wien), Susanne Greber-Platzer (Wien),
Markus Müller (Wien)
- 08:50 – 09:45 Eröffnungsvortrag**
Vorsitz: Julia Vodopiutz (Wien)
- Alles was Sie über Gentherapie wissen wollten**
Kaan Boztug (Wien)
- 09:45 – 12:00 Sitzung 1: Gentherapie – „game changer“ bei Seltenen Erkrankungen? Allround Sicht**
Vorsitz: Katharina Thom (Wien), Berthold Pemp (Wien)
- Gentherapie für Patienten mit Hämophilie A (Roctavian): Anwendung und Erfolge**
Wolfgang Miesbach (Frankfurt, Deutschland)
- 10:15 – 10:45 Pause**
- Rare eye diseases: advanced Therapie am Beispiel der erblichen Retinopathien**
Markus Ritter (Wien)
- Seltene Erkrankungen der Haut – Gentherapie und mehr**
Georg Stary (Wien)
- Patientenvortrag**
Patrik Passecker (Kollersdorf)
- 12:00 – 13:30 Mittagspause**
- 12:00 – 12:30 Lunchsymposium**
- Zukunftsweisende Labordiagnostik von seltenen Erkrankungen**
David Kasper (CEO ARCHIMEDlife Sience GmbH)
- mit freundlicher Unterstützung von **ARCHIMEDlife®**
internationales medizinisches Labor

ARCHIMEDlife®

Ein Unternehmen der amedes  Gruppe



Baby Health Check - erweitertes

Neugeborenen-Screening



Biochemische Spezialdiagnostik



Interdisziplinäre Gen-Panels

Besuchen Sie uns und erfahren Sie, wie unsere Dienstleistungen Sie und Ihre Patient*innen unterstützen können.

www.archimedlife.com



Zukunftsweisende Labordiagnostik von seltenen Erkrankungen

Besuchen Sie den Vortrag von CEO DDr. David Kasper

6. Oktober 2023 12.00h | Hörsaal



Programm

Freitag, 6. Oktober 2023 - Hörsaal

12:30 – 13:15 **Lunchsymposium / Meet the experts**
Management seltener, erblicher Augen- und Muskel-
erkrankungen am Beispiel der Netzhautdystrophie und
der SMA

Referenten:

Markus Ritter (Wien)

Simone Mahal (ehem. Weiss, Wien)

mit freundlicher Unterstützung von  **NOVARTIS**

13:30 – 15:00 **Sitzung 2: Gentherapie und neuartige Therapien**
(Advanced Therapy Medicinal Products, ATMPs)
Vorsitz: Miriam Hufgard-Leitner (Wien)

Neue Therapiemöglichkeiten für die Porphyrien – Erfahrun-
gen eines nationalen Zentrums

Anna Minder (Zürich, Schweiz)

Patientenvortrag

Cornelia Dechant (Wien)

Patientenvortrag

Livia Thomas (Mödling)

Gentherapie bei Sichelzellerkrankung

Leo Kager (Wien)

15:00 – 16:00 **Pause**

15:00 – 16:00 **Generalversammlung Forum Seltene Krankheiten**
Seminarraum

Programm

Freitag, 6. Oktober 2023 - Hörsaal



15:15 – 16:00 **Meet the Experts**
Therapielandschaft und Versorgungslücken seltener Erkrankungen in Österreich am Beispiel der Phosphatdiabetes (XLH)

Vorsitz: Olivia Kager (Kyowa Kirin DACH Medical Lead)

Vorträge der Experten

Adalbert Raimann (Wien), Roland Kocijan (Wien)

Vorstellung PAG, Sicht der XLH PatientInnen

Doris Prochaska (Wien)

Roundtablegespräch & Publikumsfragen

Adalbert Raimann (Wien), Roland Kocijan (Wien),
Doris Prochaska (Wien)

mit freundlicher Unterstützung von **KYOWA KIRIN**

16:00 – 19:15 **Sitzung 3: Hoffnungsbringende Therapien: Gentherapie und neuartige Therapien und die Rolle des Neugeborenscreenings**

Vorsitz: Elisabeth Förster-Waldl (Wien),
Maximilian Zeyda (Wien)

Gentherapie bei metachromatischer Leukodystrophie & die Rolle des Neugeborenscreenings – Neue Möglichkeiten, neue Herausforderungen

Lucia Laugwitz (Tübingen, Detuschland)

Patientenvortrag

Familie Rekittke (Bad Teinach, Deutschland),
Michael Scholz (Schwarze, Deutschland)

Hereditärer Adenosin-desaminase-Mangel – SCID (ADA-SCID) – ein Rollenmodell für seltene Krankheiten

Fabian Hauck (München, Deutschland)

Patientenvortrag

Familie Ghias (Wien)



Programm

Freitag, 6. Oktober 2023 – Hörsaal

Spinale Muskelatrophie – Prognoseänderung durch die neuen Therapien

Simone Mahal (ehem. Weiss, Wien)

Patientenvortrag

Familie Rötzer (Graz)

Podiumsdiskussion zum Thema im Brennpunkt: **Kostenübernahme der hoffnungsbringenden neuartigen Therapien für Seltene Erkrankungen**

Moderation: Wolfgang Sperl (Salzburg)

Karin Eglau (Wien)

Michael Binder (Wien)

Bernhard Rupp (Wien)

Dominique Sturz (Wien)

Ronald Pichler (Wien)

Barbara Plecko (Graz)

Daniela Karall (Innsbruck)

ab 19:30 Gemeinsames Abendessen

Restaurant KELSEN, Parlament Österreich

Das 1 x wöchentliche
Wachstumshormon im
praktischen Fertigpen*

 ngenla®
(Somatrogen)

Mehr
Freiheit
beim Wachsen



* Zur Behandlung von Kindern und Jugendlichen ab
einem Alter von 3 Jahren mit Wachstumsstörung durch
unzureichende Ausschüttung von Wachstumshormon

 Pfizer
Endocrine Care

Pfizer Corporation Austria GmbH, Wien
www.pfizer.at | www.pfizermed.at

PP-NGE-AUT-0014/06.2022



Programm

Samstag, 7. Oktober 2023 – Hörsaal

08:30 – 08:40 Begrüßung
Ulrike Holzer (Wien), Vassiliki Konstantopoulou (Wien)

08:40 – 09:25 Sitzung 3: Hoffnungsbringende Therapien: Gentherapie und neuartige Therapien und die Rolle des Neugeborenscreenings (Fortsetzung)
Vorsitz: Anne Roscher (Wien), Sandy Siegert (Wien)

Gentherapie für den AADC-Mangel: Theorie, Durchführung und Outcome
Thomas Opladen (Heidelberg, Deutschland)

Patientenvortrag
Stephanie Büchler (Wien)

Symposium Pro Rare Austria

09:25 – 10:05 Session 1: Patient:innenkompetenz: Krankheitsspezifisches Management
Vorsitz: Elisabeth Weigand (Wien),
Susanne Greber-Platzer (Wien)

Krankheitsspezifisches Management: was ist noch neben Gen- und advanced Therapien wichtig?
Julia Vodopiutz (Wien)

Lessons learned am Weg zur Versorgung
Cornelia Dechant (Wien)

10:05 – 10:35 Pause

10:35 – 11:15 Session 2: Patient:innenkompetenz: Psychosoziale Versorgung

Patient:innensicht: Psychosoziale Versorgung bei seltenen Erkrankungen – Bedarf, Lücken und Herausforderungen aus der Perspektive von Betroffenen und Angehörigen
Ulrike Holzer (Wien)

Programm

Samstag, 7. Oktober 2023 - Hörsaal



Expert:innensicht: Psychosoziale Versorgung von Kindern mit Seltenen Krankheiten und deren Familien – Erfahrungen aus dem klinischen Alltag

Verena Wasinger-Brandweiner (Wien)

11:15 – 12:45 Session 3: Patient:innenkompetenz: Transition

Vorsitz: Marion Herle (Wien), Elisabeth Weigand (Wien)

Patient:innensicht: Transition bei seltenen Erkrankungen in Österreich – Ergebnisse einer Befragung von betroffenen Personen, Angehörigen und medizinischem Personal im Rahmen des Projektes Booster NAP.se

Michaela Weigl (Scharten)

Expert:innensicht: Vom Brückenbauen: Transition und Transfer von Patient:innen mit Seltenen Erkrankungen

Miriam Hufgard-Leitner (Wien)

Podiumsdiskussion zum Thema
Transition aus der Sicht der Seltenen Erkrankungen

Moderation: Caroline Culen (Wien)

Claas Röhl (Wien)

Irene Promussas (Wien)

Marion Herle (Wien)

Miriam Hufgard-Leitner (Wien)

Dorothea Möslinger (Wien)

Thomas Müller-Sacherer (Wien)

Gabriele Hartmann (Wien)

Saskia Gruber (Wien)

Andrea Lakatos-Krepcik (Wien)

12:45 – 13:00 Abschied & Outline

Susanne Greber-Platzer (Wien),

Vassiliki Konstantopoulou (Wien), Ulrike Holzer (Wien)

13:00 Ende

Eat Well, Live Well.



CAMBROOKE™

PKU - TYR - KETO

Endlich ein Genuss
statt immer nur ein "Muss"



Lernen Sie unsere Produkte kennen!
cambrooke.de | info@cambrooke.de

Allgemeine Informationen

13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen



Öffnungszeiten Registrierung

Freitag, 6. Oktober 2023

08:00 bis 17:30 Uhr

Samstag, 7. Oktober 2023

08:00 bis 11:00 Uhr

DFP

Die Teilnahme am 13. Österreichischen Kongress für Seltene Krankheiten wurde für den Erwerb des Fortbildungsdiploms der Österreichischen Ärztekammer mit 16 Punkten approbiert (ID: 780195).

Bitte tragen Sie sich mit Ihrem Namen und Ihrer ÖÄK-Nummer in die bei der Registrierung aufliegenden DFP-Listen ein (einmal für die gesamte Fortbildung). Die Teilnahmebestätigung erhalten Sie nach der Fortbildung per E-Mail.



Herausgeber

Forum Seltene Krankheiten



Grafik & Gestaltung

S12! studio12 gmbh

Kaiser-Josef-Straße 9

6020 Innsbruck

E: office@studio12.co.at

I: www.studio12.co.at



Ist es eine akute hepatische Porphyrrie (AHP)?

NACHWEIS

Einige Krankheitszeichen und Symptome der AHP* sind:¹⁻³

STARKE DIFFUSE BAUCHSCHMERZEN



MINDESTENS EIN WEITERES SYMPTOM

PERIPHERES Nervensystem	ZENTRALES Nervensystem	AUTONOMES Nervensystem	HAUT**
<ul style="list-style-type: none">• Gliederschwäche oder -schmerzen• Periphere Neuropathie	<ul style="list-style-type: none">• Angst• Verwirrtheit• Schlaflosigkeit• Halluzinationen	<ul style="list-style-type: none">• Übelkeit• Erbrechen• Tachykardie	<ul style="list-style-type: none">• Hautläsionen an sonnenexponierten Stellen



92%

der Patienten mit einer AHP klagen über Bauchschmerzen

(ähnlich einem akuten Abdomen, aber ohne spezifische Lokalisation)^{1,5}

VERDACHT

Unspezifische Symptome können zu Fehldiagnosen führen

- Reizdarmsyndrom
- Entzündliche Darmerkrankung
- Endometriose
- Fibromyalgie
- Psychiatrische Erkrankungen
- AHPs

TEST

Bestätigen Sie den Verdacht durch einen einfachen Urin-Schnelltest^{1,2,3}

- PBG**
(Porphobilinogen)***
- ALA**
(Delta-Aminolävulinäure)***
- Porphyrie**
Der Urinporphyrin-Wert ist ein unspezifischer Parameter und sollte nicht allein zur Diagnose einer AHP herangezogen werden****

HINWEISE AUF AHP

Faktoren, die eine AHP-Diagnose erleichtern können

Die AHP kann früher erkannt werden, wenn betreuende Ärzte die neuroviszeralen/gastro-intestinalen Symptome in der Patienten-anamnese zusammen mit folgenden Faktoren untersuchen:⁶

- Krankenhauseinweisungen und wiederholtes Vorstelligwerden in der Notaufnahme ohne gesicherte Diagnose
- Notwendigkeit wiederholter Verschreibung von Opioid-Analgetika zur Schmerzlinderung



Informationen
für Fachpersonal
Thinkporphyria.eu



Informationen
für Patienten
livingwithporphyria.eu

* Es gibt vier AHP-Unterformen. In etwa 80 % der Fälle handelt es sich um eine akute intermittierende Porphyrie (AIP), gefolgt von der hereditären Koproporphyrrie (HCP), Porphyria variegata (PV) und der extrem seltenen ALAD-Mangel-Porphyrie (ADP).¹⁻⁴ ** Hautspezifische Symptome treten nur bei HCP und PV auf.¹⁻³ *** PBG und ALA sind Porphyrin-Vorstufen der Häm-Biosynthese in der Leber, die bei Patienten mit symptomatischer AHP neurotoxische Werte erreichen.^{2,3} **** Mit Porphyrin-Analysen kann der spezifische AHP-Typ ermittelt werden.²

Literatur:

1. Anderson KE, Bloomer JR, Bonkovsky HL, et al. Ann Intern Med. 2005; 142(6): 439-450. 2. Bissell DM, Anderson KE, Bonkovsky HL. N Engl J Med. 2017; 377(9): 862-872. 3. Balwani M, Wang B, Anderson KE, et al; im Namen des Clinical Research Network des Porphyrias Consortium of the Rare Diseases, Hepatology. 2017; 66(4): 1314-1322. 4. Simon A, Pompilus F, Querbes W, et al. Patient. 2018; 11(5): 527-537. 5. Gouya L, Bloomer JR, Balwani M, et al. EXPLORE: a prospective, multinational, natural history study of patients with acute hepatic porphyrias (AHP) with recurrent attacks. Hepatology 71.1546-1558 (2020). 6. Rudnick SR, et al. ACG 2018. Poster.

Our passion for making a difference unites us.

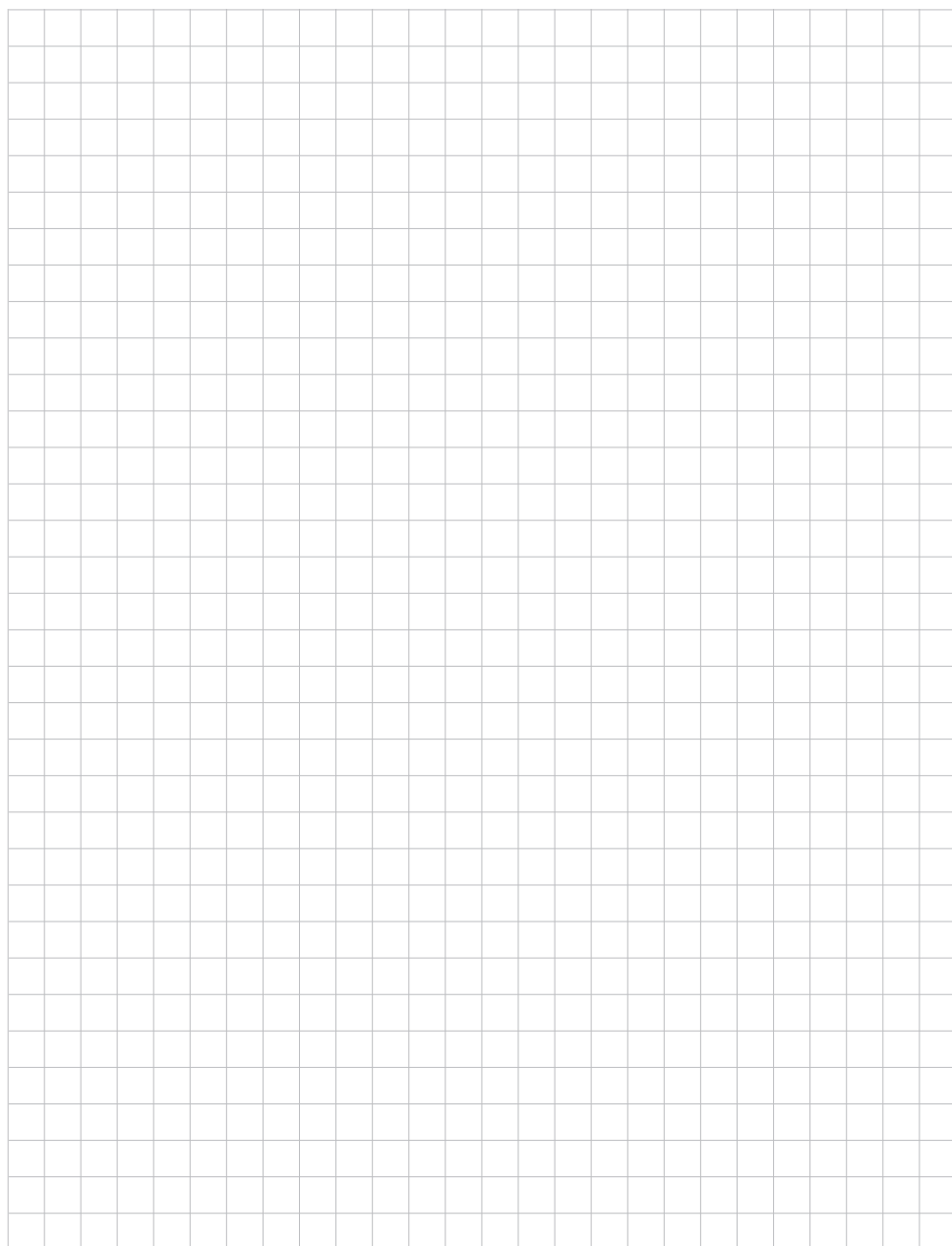
Amicus is committed to improving the lives of patients and families affected by rare and orphan diseases.



At the Forefront of Therapies for Rare and Orphan Diseases®



Notizen



WIR LEBEN EIWEIß!

EIWEIßSUPPLEMENTE AMINOSÄURENMISCHUNGEN ZUM DIÄTMANAGEMENT BEI PKU/HPA



SELTENEN ANGEBORENEN EIWEIß-STOFFWECHSELSTÖRUNGEN



EIWEIßARME LEBENSMITTEL



Aussteller & Sponsoren

13. Österreichischer Kongress für Seltene Erkrankungen



Wir danken den folgenden Firmen für Ihre Unterstützung:



Enhancing Lives Together
A Nestlé Health Science Company



Anreise

Josephinum Wien



<https://www.josephinum.ac.at/besucherinnen-information/>

Josephinum

Währinger Strasse 25
1090 Wien

Das Josephinum liegt zentral im 9. Bezirk, Alsergrund und ist zu Fuß, mit den öffentlichen Verkehrsmitteln als auch mit dem PKW erreichbar.

Öffentliche Verkehrsmittel

U2 (Schottentor + 5 Minuten zu Fuß)
Straßenbahn 37, 38, 40, 41, 42 (Schwarzschanierstraße)

PKW

Die nächstgelegene Parkgarage befindet sich in der Sensengasse 3, Alsergrund, 1090 Wien. Bitte beachten Sie zudem die Kurzparkzonen bzw. Parkverbotszonen in Wien (<https://www.wien.gv.at/verkehr/parken/kurzparkzonen/>).

NEU

LDL-C

Mit Evkeeza®¹ zu mehr LDL-C-Kontrolle

Ermöglichen Sie Ihren Patienten mit homozygoter familiärer Hypercholesterinämie eine zusätzliche LDL-C-Senkung von durchschnittlich ~50%²

¹ EVKEEZA® ist ein ANGPTL3 (Angiopoietin-like 3)-Inhibitor, der als adjuvante Therapie zusätzlich zu Diät und anderen Low-Density-Lipoprotein-Cholesterol (LDL-C)-senkenden Therapien zur Behandlung von homozygoter familiärer Hypercholesterinämie (HoFH) bei Erwachsenen und pädiatrischen Patienten ab 12 Jahren verwendet wird.

² EVKEEZA® Fachinformation, Ultragenyx Germany GmbH; 2022.

MRPC-UX858-00161

▼ Dieses Arzneimittel unterliegt einer zusätzlichen Überwachung. Dies ermöglicht eine schnelle Identifizierung neuer Erkenntnisse über die Sicherheit.

Evkeeza® 150 mg/ml Konzentrat zur Herstellung einer Infusionslösung. **Wirkstoff:** Evinacumab, hergestellt mittels rekombinanter DNA-Technologie in Ovarialzellen des chinesischen Hamsters. **Zusammensetzung:** 1 ml Konzentrat enthält 150 mg Evinacumab; 1 Durchstechflasche mit 2,3 ml bzw. 8 ml Konzentrat enthält 345 mg bzw. 1.200 mg Evinacumab. Sonstige Bestandteile: Prolin, Arginin-Hydrochlorid, Histidin-Hydrochlorid-Monohydrat, Polysorbat 80, Histidin, Wasser für Injektionszwecke. **Anwendungsgebiete:** Adjuvante Therapie zu Diät und anderen Therapien zur Senkung des Spiegels des Lipoprotein-Cholesterins niedriger Dichte (LDL-C) zur Behandlung von Erwachsenen und Jugendlichen ab einem Alter von 12 Jahren mit homozygoter familiärer Hypercholesterinämie (HoFH). **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile. **Nebenwirkungen:** Nasopharyngitis; Infektion der oberen Atemwege; Anaphylaxie; Schwindelgefühl; Rhinorrhö; Übelkeit; Abdominalschmerz; Obstipation; Rückenschmerzen; Schmerz in einer Extremität; grippeähnliche Erkrankung; Asthenie; Reaktion im Zusammenhang mit einer Infusion; Reaktionen an der Infusionsstelle. **Weitere Angaben:** Siehe Fach- und Gebrauchsinformation. **Verschreibungspflichtig.** Ultragenyx Germany GmbH, Rahel-Hirsch-Str. 10, 10557 Berlin, Deutschland. **Stand:** 03/2022

Angehörige von Gesundheitsberufen sind aufgefordert, jeden Verdachtsfall einer Nebenwirkung zu melden.

DIE ERSTE UND EINZIGE GENTHERAPIE BEI HÄMOPHILIE B

EIN SCHRITT IN EINE
NEUE WELT:

STABIL GESTEIGERTE FAKTOR-IX- SPIEGEL¹

LANGZEITSCHUTZ
VOR BLUTUNGEN
MIT EINER EINMALIGEN INFUSION¹

64%
ABR-
REDUKTION

REDUKTION DER
ANNUALISIERTEN BLUTUNGSRATE¹
im Vergleich zu konsequenter Prophylaxe
in der Lead-in Beobachtungsphase

36,7%

mittlere
FIX-Aktivität

AUCH NOCH NACH
2 JAHREN STABIL¹

96,3%
der Patienten

SETZTEN DIE
FIX-PROPHYLAXE AB¹

¹ Fachinformation HEMGENIX®, Stand Februar 2023
Fachkurzinformation siehe Seite 29

HÄMOPHILIE
LOGISCH

Fachkurzinformation

zu Inserat CSL Behring auf Seite 28



Dieses Arzneimittel unterliegt einer zusätzlichen Überwachung. Dies ermöglicht eine schnelle Identifizierung neuer Erkenntnisse über die Sicherheit. Angehörige von Gesundheitsberufen sind aufgefordert, jeden Verdachtsfall einer Nebenwirkung zu melden. Hinweise zur Meldung von Nebenwirkungen, siehe Abschnitt 4.8.

Hemgenix 1 x 10¹³ Genomkopien/ml Konzentrat zur Herstellung einer Infusionslösung
Qualitative und quantitative Zusammensetzung: Etranacogen dezaparvovec ist ein Gentherapeutikum, das den menschlichen Gerinnungsfaktor IX exprimiert. Es handelt sich um einen nicht-replizierenden, rekombinanten Vektor auf der Basis des Adeno-assoziierten Virus Serotyp 5 (AAV5), der eine kodon-optimierte cDNA der menschlichen Gerinnungsfaktor IX-Variante R338L (FIX-Padua) unter der Kontrolle eines leberspezifischen Promotors (LP1) enthält. Etranacogen dezaparvovec wird mittels rekombinante DNA-Technologie in Insektenzellen hergestellt. Ein Milliliter an Etranacogen dezaparvovec enthält 1 x 10¹³ Genomkopien (gk). Eine Durchstechflasche enthält ein extrahierbares Volumen von 10 ml Konzentrat zur Herstellung einer Infusionslösung mit insgesamt 1 x 10¹⁴ Genomkopien. Die Gesamtzahl der Durchstechflaschen in jeder Packung entspricht dem Dosierungsbedarf für den betreffenden Patienten, abhängig vom Körpergewicht des Patienten (siehe Abschnitte 4.2 und 6.5 in der Fachinformation). Hilfsstoffe mit bekannter Wirkung Dieses Arzneimittel enthält 35,2 mg Natrium pro Durchstechflasche (3,52 mg/ml).

Liste der sonstigen Bestandteile: Saccharose, Polysorbat 20, Kaliumchlorid, Kaliumphosphat, Natriumchlorid, Natriumphosphat, Salzsäure (zur pH-Einstellung). **Anwendungsgebiete:** Hemgenix ist indiziert zur Behandlung von schwerer und mittelschwerer Hämophilie B (angeborener Faktor-IX-Mangel) bei erwachsenen Patienten ohne Faktor-IX-Inhibitoren in ihrer Vorgeschichte. **Gegenanzeigen:** - Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der in der Fachinformation in Abschnitt 6.1 genannten sonstigen Bestandteile. - Aktive Infektionen, sowohl akute wie unkontrollierte chronische. - Patienten mit bekannter fortgeschrittener Leberfibrose oder -zirrhose (siehe Abschnitt 4.4 in der Fachinformation). **Pharmakotherapeutische Gruppe:** noch nicht zugewiesen, ATC-Code: noch nicht zugewiesen. **Inhaber der Zulassung:** CSL Behring GmbH, D-35041 Marburg, Deutschland. **Verschreibungspflicht/Apothekenpflicht:** Rezept- und apothekenpflichtig, wiederholte Abgabe verboten. **Informationen betreffend Warnhinweisen und Vorsichtsmaßnahmen für die Anwendung, Wechselwirkungen mit anderen Arzneimitteln und sonstige Wechselwirkungen, Schwangerschaft und Stillzeit und Nebenwirkungen, entnehmen Sie bitte der veröffentlichten Fachinformation. Stand der Information:** Februar 2023



Referent:innen

Binder Michael, Dr.

Wiener Gesundheitsverbund, Medizinischer Direktor

Boztug Kaan, Assoc. Prof. Priv.-Doz. Dr. med. univ.

Scientific Director & Principal Investigator CCRI St. Anna Kinderspital/ LBI-RUD, MUW Wien

Culen Caroline, Mag. Dr.

Klinische und Gesundheitspsychologin, Geschäftsführerin der Österreichischen Liga für Kinder- und Jugendgesundheit (Kinderliga)

Dechant Cornelia, Dr. med. univ.

EPP Austria

Druml Christiane, Dr. jur.

Leiterin der Sammlungen der MedUni Wien im Josephinum

Eglau Karin, Dr. med. univ., MPH

Gesundheit Österreich GmbH, Geschäftsbereichsleiterin BIQG, Wien

Förster-Waldl Elisabeth, Univ.-Prof. Dr. med. univ.

Leiterin Ambulanz für Störungen der Immunabwehr, Univ. Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien

Greber-Platzer Susanne, A.o. Univ.-Prof. Dr. med. univ., MBA

Leiterin der Universitätsklinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien

Gruber Saskia, OÄ Dr. med. univ.

Leitung Ambulanz für Cystische Fibrose, Universitätsklinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien

Hartmann Gabriele, A.o. Univ.-Prof. Dr. med. univ.

Leitung Ambulanz für Pädiatrische Endokrinologie und Osteologie, Universitätsklinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien

Hauck Fabian, Priv.-Doz. Dr. med. Dr. Sci. nat.

Leiter der Immundefektambulanz & Immundiagnostisches Labor, Universitätsklinik für Kinder-/ Jugendmedizin, LMU Klinikum München

Herle Marion, Mag. Dr.

Klinische und Gesundheitspsychologin, Univ. Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien

Referent:innen



Holzer Ulrike

Obfrau Pro Rare Austria; Obfrau-Stv. Ektodermale Dysplasie Austria, Wien

Hufgard-Leitner Miriam, OÄ Dr. med. univ., MSc

Referenzzentrum für endokrine und Stoffwechsel-Erkrankungen, Innere Medizin III, Univ. Klinik für Innere Medizin, MUW Wien

Kager Leo, OA Univ.-Prof. Dr. med. univ.

Leiter der Ambulanz für Hämatologie & Onkologie St. Anna Kinderspital; Institutsleiter CCRI St. Anna Kinderkrebsforschungsinstitut CCRI

Karall Daniela, A.o. Univ.-Prof. Dr. med. univ.

Stellv. Direktorin der Pädiatrie I, Leiterin des Stoffwechselzentrums, Univ.-Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde Innsbruck

Konstantopoulou Vassiliki, OÄ Dr. med. univ.

Medizinische Leiterin Österreichisches Neugeborenencreening, Ambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen, Universitätsklinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien

Lakatos-Krepcik Andrea, OÄ DDr. med. univ.

Klinik Hietzing Leitung Cystische Fibrose – Zentrum für Erwachsene

Laugwitz Lucia, OÄ Dr. med.

Abteilung für Neuropädiatrie, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Tübingen

Mahal Simone (ehem. Weiss), OÄ Dr. med. univ.

Neuropädiatrische Ambulanz, österreichisches ERN-NMD Zentrum, Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinikum Favoriten

Miesbach Wolfgang, Prof. Dr. med.

Leiter Schwerpunkt Hämostaseologie/ Hämophiliezentrum, Universitätsklinikum Frankfurt

Minder Anna, OÄ Dr. med.

Leiterin Schweizerisches Referenzzentrum für Porphyrien, Klinik für Innere Medizin, Stadtspital Zürich

Möslinger Dorothea, Ass. Prof. Dr. med. univ.

Leiterin der Ambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen, Universitätsklinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien



Referent:innen

Müller Markus, Univ.-Prof. Dr. med. univ.
Rektor, Medizinische Universität Wien (MUW)

Müller-Sacherer Thomas, Univ.-Prof. Dr.
Ambulanz für Nierentransplantierte, Univ.-Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde Wien

Opladen Thomas, Prof. (apl.) Dr. med., MHBA
Stellv. Sektionsleiter, Sektion Neuropädiatrie und Stoffwechselmedizin, Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Heidelberg

Pemp Berthold, Univ.-Prof. Priv.-Doz. Dr.
Leiter der neuroophthalmologischen Ambulanz, Univ. Klinik für Augenheilkunde, MUW Wien

Pichler Ronald, Dr.
Vertretung Verband der pharmazeutischen Industrie Österreichs, Head of Public Affairs & Market Access, PHARMIG

Plecko Barbara, Univ.-Prof. Dr. med. univ.
Leiterin der klinischen Abteilung für allgemeine Pädiatrie, Leiterin des Neuropädiatri-schen- & Stoffwechselzentrums Univ.-Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde Graz

Promussas Irene, Dr.
Selbsthilfegruppe Kongenitaler Hyperinsulinismus; Obfrau Lobby4Kids, Wien

Ritter Markus, Assoc. Prof. Priv.-Doz. Dr. med. univ.
Ambulanz für erbliche Netzhauterkrankungen – Elektrophysiologie, Univ. Klinik für Augenheilkunde und Optometrie, MUW Wien

Röhl Claas
Pro Rare Austria; Obmann NF Kinder Austria, Wien

Roscher Anne, OÄ Dr. med. univ.
Ambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen, Univ. Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien

Rupp Bernhard, Hon. Prof. (FH) Dr., MBA
Vertretung Kammer für Arbeiter und Angestellte für Niederösterreich, Leiter der Abteilung Gesundheitspolitik

Referent:innen



Siegert Sandy, OÄ Dr. med. univ.

Allgemeine Neuropädiatrische Ambulanz, Univ. Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien

Sperl Wolfgang, Univ.-Prof. Dr. med. univ.

Rektor, Paracelsus Medizinische Universität Salzburg

Stary Georg, Assoc. Prof. PD Dr. med. univ.

Universitätsklinik für Dermatologie, Co-Direktor LBI-RUD – Translationale Immunologie der Haut und der Schleimhaut, MUW Wien

Sturz Dominique, Mag.

Obfrau-Stv. Pro Rare Austria; Gründerin Usher Initiative Austria, Wien

Thom Katharina, OÄ Dr. med. univ.

Stv. Leiterin, Gerinnungsambulanz für Kinder & Jugendliche, Univ. Klinik für Kinder- / Jugendheilkunde, MUW Wien

Vodopiutz Julia, A.p. Prof. Dr. med. univ.

Leiterin der Ambulanz für klinische Genetik und unklare angeborene Syndrome bei Kindern, Univ. Klinik für Kinder-/ Jugendheilkunde, MUW Wien

Wasinger-Brandweiner Verena, Mag.

Klinische und Gesundheitspsychologin, Wiener Gesundheitsverbund – Ambulanz klinische Genetik, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, MUW Wien

Weigand Elisabeth, Mag., MBA

Geschäftsführung Pro Rare Austria

Weigl Michaela

Pro Rare Austria; MPS Austria, Scharten

Zeyda Maximilian, A.p. Prof. Priv.-Doz. Dr.

Technischer Leiter des Österreichischen Neugeborenen Screenings



Kontakt

Träger des wissenschaftlichen Programms

Forum Seltene Krankheiten



Lokales Organisationskomitee

Ao.Univ.-Prof.ⁱⁿ Dr.in Susanne Greber-Platzer, MBA

Dr.ⁱⁿ Vassiliki Konstantopoulou

Ulrike Holzer



Kongressorganisation

S12! studio12 gmbh

Frau Lena Werner

Kaiser-Josef-Straße 9

6020 Innsbruck

T: +43 660 7356 983

E: lew@studio12.co.at

I: www.studio12.co.at



Tagungsort

Medizinische Universität Wien

Josephinum

Währinger Straße 25

1090 Wien

Website

www.forum-sk.congresspilot.com

Publikationen

Kongress Updates



Achondroplasia verstehen

Jetzt anmelden und Informationen zu Achondroplasia und deren multidisziplinäre Behandlung erhalten



Achondroplasia.expert ist die erste digitale Plattform für medizinisches Fachpersonal zur Verbesserung der klinischen Ergebnisse und der Lebensqualität für alle Menschen mit Achondroplasia in jeder Phase ihres Lebens.

Diese Website kann werbliche Informationen zu BioMarin-Produkten enthalten.

B:OMARIN®

©2023 BioMarin.
Alle Rechte vorbehalten.
Entwickelt und finanziert von BioMarin.

BioMarin Deutschland GmbH
www.biomin.eu
07/23 EU-VOX-00937