

## Sehr geehrte Damen und Herren,

Wir freuen uns, Sie zum Eröffnungssymposium für das Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases (CeRUD) einladen zu dürfen.

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn diese nicht mehr als einen von 2.000 Menschen betrifft. Wenngleich die Anzahl der PatientInnen pro Erkrankung gering ist, so ist die Gesamtzahl aller Betroffenen beträchtlich. Es wird geschätzt, dass 5-8 Prozent der Gesamtbevölkerung an einer seltenen Erkrankung leidet. Das sind mehr als 27 Millionen EuropäerInnen, mehr als 400.000 Menschen in Österreich und mehr als 100.000 Menschen im direkten Einzugsbereich von Wien.

Im neu gegründeten Zentrum für diese Erkrankungen sollen Ressourcen und Kompetenzen gebündelt werden, damit betroffene Menschen eine bestmögliche interdisziplinäre Abklärung und Versorgung erhalten. Hierzu zählen eine interdisziplinäre klinische Versorgung und international kompetitive Forschungsaktivitäten in enger Kooperation von MedUni Wien/AKH Wien und CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin der ÖAW, um die Entwicklung neuer Wege in Diagnostik und Therapie solcher Erkrankungen voranzutreiben.

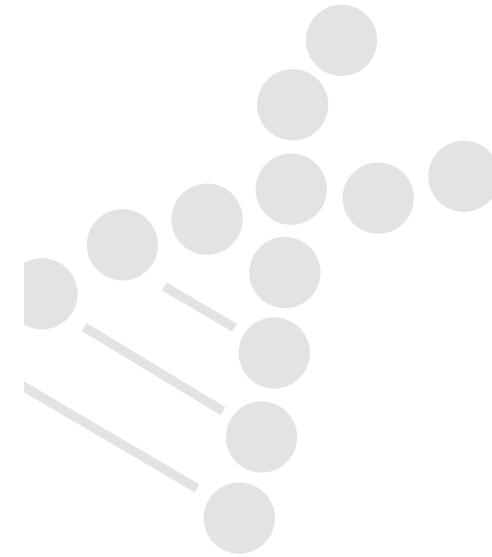
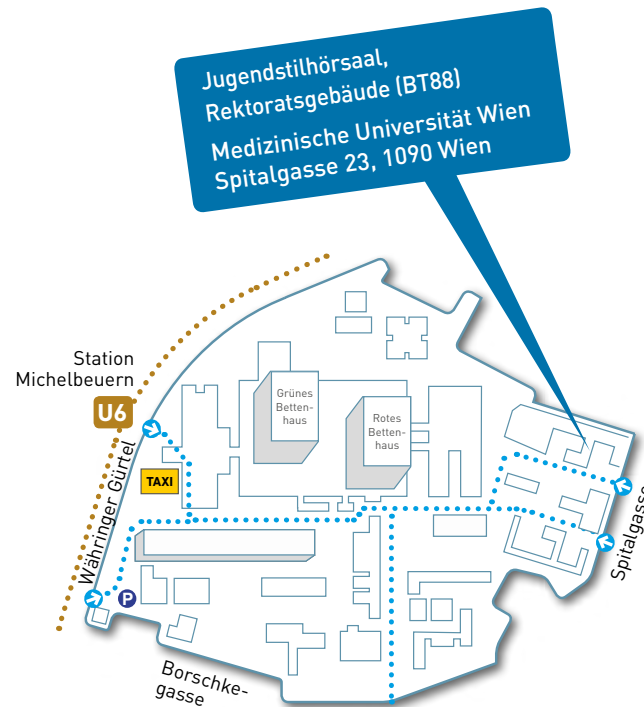
Wir freuen uns auf Ihren Besuch bei unserem Symposium, den persönlichen Austausch und auf eine intensive Zusammenarbeit in der Zukunft!

Kaan Boztug  
Leiter CeRUD (CeMM, MedUni Wien)

Arnold Pollak, Georg Stingl, Hubert Pehamberger (MedUni Wien),  
Giulio Superti-Furga (CeMM)  
Koordinationsgremium

Der Eintritt ist frei, wir ersuchen jedoch um Anmeldung unter [cerud@meduniwien.ac.at](mailto:cerud@meduniwien.ac.at)

[www.meduniwien.ac.at/cerud](http://www.meduniwien.ac.at/cerud)



Einladung

# Eröffnungssymposium CeRUD Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases

28. Februar 2014, 9.30 – 18.00 Uhr  
Jugendstilhösaal der MedUni Wien



# Programm

9:30 Uhr

## Grußworte

Rektor Wolfgang Schütz

---

9:45 bis 12:15 Uhr

## Aufgaben und Perspektiven von CeRUD

Arnold Pollak, Giulio Superti-Furga, Kaan Boztug

## Die Entschlüsselung bisher nicht diagnostizierbarer Erkrankungen – warum gerade jetzt?

Georg Stingl, Peter Heil

## Seltene Tumoren der Haut

Hubert Pehamberger, Robert Loewe

## Molecular Networks and Rare Diseases

Giulio Superti-Furga

## Funktionelle Genomik seltener Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter

Kaan Boztug

---

12:15 bis 13:15 Uhr

## Mittagspause

13:15 bis 15:15 Uhr

## Die Sicht der PatientInnen auf die seltenen Erkrankungen

Karin Modl (Pro Rare Austria)

## Bedeutung der PatientInnentransition bei der Betreuung seltener Erkrankungen

Thomas Stulnig

## Die Rolle der Humangenetik in der Diagnostik seltener Erkrankungen

Markus Hengstschläger

## Seltene rheumatologische Erkrankungen: Herausforderung für die Zukunft

Josef Smolen

## Bioinformatische Herausforderungen in der Arbeit mit seltenen Erkrankungen

Christoph Bock (CeMM, MedUni Wien)

## Angeborene Stoffwechselerkrankungen – ein Leben auf der Kippe

Vassiliki Konstantopoulou

---

15:15 bis 15:40 Uhr

## Kaffeepause

15:40 bis 18:00 Uhr

## Von der Pathologie zur Pathogenese am Beispiel einer seltenen Nierenerkrankung

Dontscho Kerjaschki

## Seltene Erkrankungen in der Neuropädiatrie – eine interdisziplinäre Herausforderung

Michael Freilinger

## Entwicklung eines Schwerpunktes für seltene angeborene Störungen des Immunsystems an der Medizinischen Universität Wien

Elisabeth Förster-Waldl

## Molekulare Analysen im Bereich pädiatrischer Syndromologie am Beispiel von seltenen Skeletterkrankungen

Julia Vodopituz

## Metabolisches Screening am Beginn des Lebens – Österreichisches Vorsorgeprogramm zur Erkennung seltener Erkrankungen

David Kasper

## Die ACHSE dreht sich – Selbsthilfe und nationaler Aktionsplan in Deutschland

Michael Paschke (Allianz chronischer seltener Erkrankungen e.V.)

## Der europäische Blick auf die Initiative der „Rare Diseases“ (angefragt)

Till Voigtländer

---

18:00 Uhr

## Verabschiedung, Schlussworte

Im Anschluss: Empfang im Foyer

