



Sehr geehrte Frau Kollegin,  
sehr geehrter Herr Kollege,

hiermit laden wir Sie herzlich zur kommenden  
Fortbildungsveranstaltung

**Fortbildungsakademie für seltene  
Erkrankungen (FAKSE) am**

**Samstag, den 9. Juli 2011 um 9:00 Uhr  
in der HNO-Klinik Tübingen**

ein.

Seltene Erkrankungen sind häufig und treten auch im fachärztlichen Alltag auf. Eine Erkrankung gilt als selten, wenn durchschnittlich 1 von 2000 Personen unter dieser leidet. Mit der Gründung des bundesweit ersten Forschungs- und Behandlungszentrums für seltene Erkrankungen (ZSE Tübingen) Anfang 2010, möchten wir für diese Patienten eine interdisziplinäre Betreuung durch hochqualifizierte Experten gewährleisten. Die Spezialversorgung erfolgt in acht Spezialzentren.

In der Fortbildungsakademie für seltene Erkrankungen (FAKSE) möchten wir Ihnen die Möglichkeit geben, Ihr ‚Wissen zu den Seltenen‘ zu erweitern. Die kommende Veranstaltung wird sich mit seltenen Stoffwechselerkrankungen, insbesondere den lysosomalen Speichererkrankungen, beschäftigen.

Wir freuen uns auf Ihre Teilnahme!

Ihr FAKSE-Team

## PROGRAMM

- 9:00 Uhr **Begrüßung und Vorstellung des ZSE**  
*Dr. Holm Graessner*  
(Geschäftsführer des ZSE Tübingen)
- 9:10 Uhr **Einführung: Seltene Stoffwechselerkrankungen**  
*Prof. Dr. Michael Beck*  
(Villa Metabolica Mainz)
- 9:30 Uhr **Klinik der lysosomalen Speichererkrankungen: Vom Genotyp zum Phenotyp**  
*Dr. Eugen Mengel*
- 10:10 Uhr **Diagnostik der lysosomalen Speichererkrankungen**  
*Prof. Dr. Thorsten Marquardt*
- Pause*
- 11:00 Uhr **Therapie und Versorgung der lysosomalen Speichererkrankungen**  
*Prof. Dr. Ursula Plöckinger*
- 11:40 Uhr **Knochenmarktransplantationen und experimentelle Therapien für die lysosomalen Speichererkrankungen**  
*Dr. Nicole Muschol*
- 12:20 Uhr **‚Red Flags‘ aus interdisziplinärer Perspektive**  
*Alle Referenten*
- 12:40 Uhr *Mittagspause*
- 13:30 Uhr **‚Meet the Expert I‘**  
(Fallbesprechung mit anschließender Diskussion)
- 14:30 Uhr **Meet the Expert II**  
(Fallbesprechung mit anschließender Diskussion)

Für die Fortbildungsveranstaltung wurden bei der Landesärztekammer Baden-Württemberg **8 CME Punkte** beantragt. Bitte vergessen Sie nicht Ihre EFN Nummer mitzubringen!

## UNSERE REFERENTEN



### Prof. Dr. Thorsten Marquardt

Leiter der Stoffwechselabteilung in der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Münster



### Dr. Eugen Mengel

Leiter der Stoffwechselambulanz in der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt lysosomale Speichererkrankungen an der Villa Metabolica, Universitätsmedizin Mainz



### Prof. Dr. Ursula Plöckinger

Leiterin des Kompetenzzentrums Seltene Stoffwechselerkrankungen im Interdisziplinären Stoffwechsel Centrum, Charité – Universitätsmedizin Berlin, Campus Virchow-Klinikum



### Dr. Nicole Muschol

Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin in der Stoffwechsel-Spezialsprechstunde der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Unsere Sponsoren:



Innovation in Nutrition

