

# NEURO PAED colloquium für seltene erkrankungen

23. - 24. Mai 2024

Salzburg Congress

## Scientific Organisation

Universitätsklinik für Neurologie, neurologische  
Intensivmedizin und Neurorehabilitation  
Christian-Doppler-Klinik  
Ignaz-Harrer-Straße 79, A-5020 Salzburg

Karl Landsteiner Institut für Neurorehabilitation und  
Weltraumneurologie

European Reference Network EpiCARE

[www.colloquium.congresspilot.com](http://www.colloquium.congresspilot.com)

**Grafik & Gestaltung**

studio12 gmbh

Kaiser-Josef-Straße 9

6020 Innsbruck

E: [office@studio12.co.at](mailto:office@studio12.co.at)

I: [www.studio12.co.at](http://www.studio12.co.at)



# INHALT

Willkommen .....	4
Allgemeine Informationen .....	5
Programm .....	6
Donnerstag, 23. Mai 2024 .....	6
Freitag, 24. Mai 2024 .....	8
Anreise .....	10
Sponsoren .....	11
Notizen .....	12

# WILLKOMMEN

Das Colloquium Update seltene neurologische Erkrankungen ist eine traditionelle Konferenz, die seit der Gründung in den 1960er Jahren diesmal bereits zum 19. Mal abgehalten wird.

Nach zwischenzeitlicher Pause wurde der Fokus der Veranstaltung ab 2016 auf seltene Erkrankungen in der Neurologie gelegt. Erfreulicherweise findet die Tagung von Jahr zu Jahr immer mehr Zuspruch.

Im Rahmen des diesjährigen Programms werden spannende Inhalte aus verschiedenen Themengebieten unter dem Aspekt seltene Erkrankungen von namhaften internationalen sowie nationalen Referent\*innen vorgetragen und interdisziplinär betrachtet. Das Programm spannt den Bogen vom pädiatrischen zum erwachsenen Patienten.



Prim. Univ.-Prof. Dr. Mag. Eugen Trinka, FRCP



Univ.-Prof. Dr. Florian Lagler

# ALLGEMEINE INFORMATIONEN



## Wissenschaftliche Leitung

Universitätsklinik für Neurologie, neurologische Intensivmedizin und Neurorehabilitation  
Christian-Doppler-Klinik  
Ignaz-Harrer-Straße 79, A-5020 Salzburg



Karl Landsteiner Institut für Neurorehabilitation und Weltraumneurologie  
Christian Doppler Klinik Salzburg  
Ignaz-Harrer-Straße 79, A-5020 Salzburg

## Kontakt

Prim. Univ.-Prof. Dr. Mag. Eugen Trinkka, FRCP  
E-Mail: [e.trinka@salk.at](mailto:e.trinka@salk.at)  
Tel.: +43 (0)5 7255-30200  
Fax: +43 (0)5 7255-34899



## Kongressorganisation

studio12 gmbh  
Kaiser Josef Straße 9, 6020 Innsbruck, Austria  
T: +43-(0)512-890438  
E: [ker@studio12.co.at](mailto:ker@studio12.co.at)  
I: [www.studio12.co.at](http://www.studio12.co.at)



## Tagungsort

Salzburg Congress  
Auerspergstraße 6  
5020 Salzburg

## Website

[colloquium.congresspilot.com](http://colloquium.congresspilot.com)



## DFP

Die Teilnahme wurde für den Erwerb des Fortbildungsdiploms der Österreichischen Ärztekammer mit folgenden DFP-Punkten approbiert:

Donnerstag, 23.05.2024: 6 Punkte (ID 805753)  
Freitag, 24.05.2024: 6 Punkte (ID 805754)

PROGRAMM

Donnerstag, 23. Mai 2024

09:00-17:30 Uhr

09:00 **Begrüßung**

09:15-10:45 **Myasthene Syndrome**

09:15-09:35 Myasthenie – Erkennen und verstehen  
*Hakan Cetin, Wien*

09:45-10:05 Myasthenien bei Kindern  
*Wolfgang Müller-Felber, München (DE)*

10:15-10:35 Therapieupdate - Myasthenie  
*Wolfgang Löscher, Innsbruck*

10:45-11:15 **Pause**

11:15-12:45 **Developmental and Epileptic Encephalopathies**

11:15-11:35 Neurofibromatose NF1 – Neue Therapieoptionen  
*Amedeo Azizi, Wien*

11:45-12:05 Dravet Syndrome – Diagnosis and Management  
*Marietta Papadopoulou, Lyon (FR)*

12:15-12:35 Tuberöse Sklerose Komplex  
– Neues aus Diagnostik und Therapie  
*Martha Feucht, Wien*

12:45-13:00 Beyond seizures: Aspekte der Lebensqualität jenseits  
der Anfälle – neue Daten der BECOME Studie  
*Martha Feucht, Wien*

**Data Blitz**

– mit freundlicher Unterstützung von Jazz Pharmaceuticals

13:00-13:45 **Mittagspause**

**13:45-17:30 Demyelinisierende Erkrankungen**

**Key Note lecture:**

13:45-14:15 Pathomechanismen der MOG Antikörper  
*Edgar Meinl, München (DE)*

14:30-14:50 Update Neuromyelitis Optica  
*Helmut Rauschka, Wien*

15:00-15:20 CAR-T-Zell Therapien bei autoimmunologischen  
Erkrankungen  
*Michael Leisch, Salzburg*

15:30-16:00 **Pause**

**16:00-17:30 Varia 1**

16:00-16:20 Morbus Pompe – Diagnose und Therapie  
*Jörg Weber, Klagenfurt*

16:30-16:50 Morbus Fabry – Ein Update  
*Gere Sunder-Plassmann, Wien*

17:00-17:20 Neue Therapieoptionen bei TTR Amyloidose  
*Katrin Hahn, Berlin (DE)*

**17:30 Ende Tag 1**

PROGRAMM

Freitag, 24. Mai 2024

09:00-17:15 Uhr

09:00 **Begrüßung**

09:15-10:45 **Varia 2**

09:15-09:35 Sehen, Erkennen und Verstehen  
– Neurokutane Syndrome, die man kennen sollte...  
*Fabio Rossini, Salzburg*

09:45-10:05 NORSE and FIRES - Diagnosis and Management  
*Aurelie Hanin, Paris (FR)*

10:15-10:35 Autoimmune Encephalitis  
– Neues aus Diagnostik und Therapie  
*Raphael Reinecke, Wien*

10:45-11:15 **Pause**

11:15-12:45 **Rare Disease Networks I**

11:15-11:35 Neurogenetische Diagnostik  
– Was? Wie? Wann? Wo?  
*Christiane Neuhofer, Salzburg*

11:45-12:05 Connecting Connections – von NETRE zu PATRE am  
Beispiel FOXP1- und SYNGAP1-Mutation  
*Milka Pringsheim, Vogtareuth (DE)*  
*Kirsten Eschermann, Salzburg*  
*Lorenz Kiwull, Salzburg*

12:15-12:35 Referenznetzwerk für seltene und komplexe  
Epilepsien – EpiCARE  
*Martin Geroldinger, Salzburg*

- 12:45-13:45 **Mittagspause**
- 13:45-15:15** **Genetische und Metabolische Erkrankungen**
- 13:45-14:05 What can we learn from the treatment of rare diseases for the treatment of frequent diseases  
*Celina Steinbeis-von Stülpnagel, München (DE)*
- 14:15-14:35 Pathomechanism based precision medicine  
*Hans Mayr, Salzburg*
- 14:45-15:05 The future is now: Next generation metabolic screening  
*Judith Jans, Utrecht (NL)*
- 15:15-15:45 **Pause**
- 15:45-17:15** **Rare Disease Networks II**
- 15:45-16:05 NETRE – The grassroot network approach  
*Gerhard Kluger, Vogtareuth (DE)*  
*Gianmichele Villano, Genua (IT)*
- 16:15-16:35 Lysosomale Saure Lipase Defizienz  
*Georg Strebinger, Salzburg*
- 16:45-17:05 ERN-SKIN und Zentrum für seltene Erkrankungen  
Salzburg  
*Johann Bauer, Salzburg*
- 17:15** **Ende Tag 2**

# ANREISE

## **Anreise mit Öffentlichen Verkehrsmitteln**

Mit den Zügen der ÖBB, Westbahn, DB, BRB und SBB erreichen Sie den Salzburger Hauptbahnhof. Von dort bringen Sie die Buslinien 25, oder die O-Busse 1, 2, 3 innerhalb von 3min zum Salzburg Congress (Haltestelle Salzburg Kongresshaus).

## **Anreise mit dem PKW**

Innerhalb von Österreich kommen Sie über die A1 oder die A10, von Deutschland über die A8 nach Salzburg. Nehmen Sie die Ausfahrt Salzburg Mitte und folgen Sie der Straße 155 in die Stadt.

### *Garagen*

Sheraton Grand Salzburg Garage - Einfahrt Auerspergstraße (Direkter Zugang ins Kongresshaus)

Tarif pro Stunde € 2,70 - jede weitere angefangene Stunde € 2,70, Tarif 24 Stunden € 24,30, 24h geöffnet

Mirabell-Congress-Garage - Einfahrt am Mirabellplatz (2-3 Minuten Gehzeit ins Kongresshaus)

Tarif je 20 min. € 1,10, Tarif ab 4 Stunden € 4,50 / pro Stunde, Tarif 24 Stunden € 36,00, 24h geöffnet

## **Park and Ride**

Das P+R Messe bei der Autobahnabfahrt Messe kostet 15 Euro und bringt Sie bequem mit dem Bus in die Stadt. Das Kombiticket gilt für das Parken und als Tageskarte für den öffentlichen Verkehr (bis 24 Uhr) für bis zu 5 gemeinsam fahrende Personen.

## **Anreise mit dem Flugzeug**

Mit dem Flugzeug landen Sie am Salzburg Airport. Hier können Sie mit dem Obus 2 in Richtung Salzburg Obergnigl in 28min die Haltestelle Salzburg Kongresshaus erreichen.

# SPONSOREN UND AUSSTELLER

Wir danken den folgenden Firmen für Ihre Unterstützung:

## SILBER SPONSOREN



## BRONZE SPONSOREN

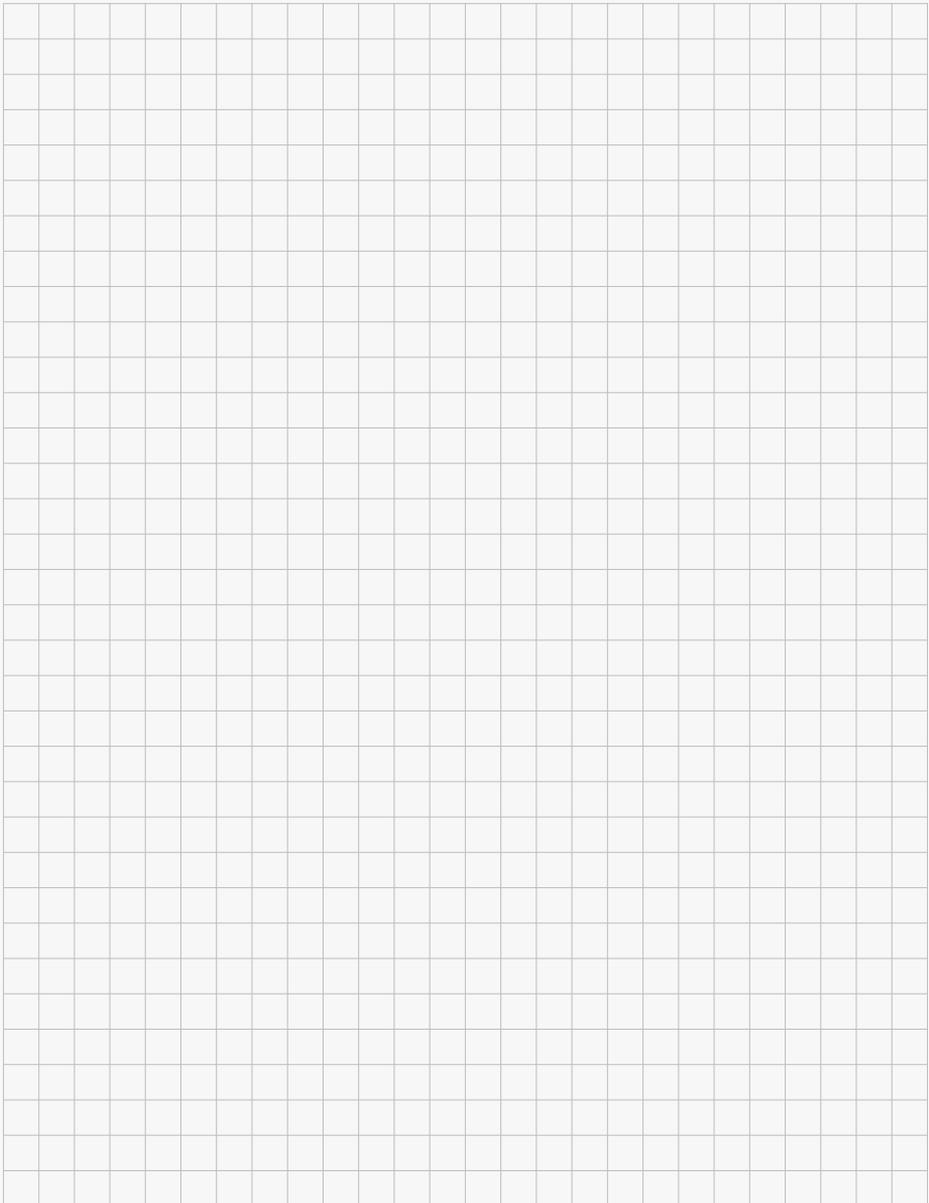


## SPONSOREN





# NOTIZEN

A large grid of graph paper for taking notes, consisting of 20 columns and 30 rows of small squares.





LGS, DS und TSC

# BEGEGNEN SIE DER KOMPLEXITÄT UND ENTDECKEN SIE IHREN PATIENTEN NEU: MIT EPIDYOLEX®



EPIDYOLEX® kann die **Anfallsfrequenz** **signifikant** senken bei multiplen Anfallstypen und Altersgruppen.<sup>1</sup>



EPIDYOLEX® konnte die **Lebensqualität** **verbessern** bei Kognition, Verhalten, Schlaf und Kommunikation.<sup>2,3</sup>



EPIDYOLEX® zeigte ein **gutes** **Verträglichkeitsprofil** über 3 Jahre.<sup>4-6</sup>

LGS, DS und  
TSC in der  
gelben Box

DS, Dravet-Syndrom; LGS, Lennox-Gastaut-Syndrom; TSC, Tuberöse Sklerose.

**1.** Fachinformation Epidyolex®, aktueller Stand. **2.** Berg AT, et al. Caregiver-reported outcomes with real-world use of cannabidiol in Lennox-Gastaut syndrome and Dravet syndrome from the BECOME survey. *Epilepsy Research*. 2024;200:107280. **3.** Wilson SML, et al. Caregiver-Reported Nonseizure Outcomes With Real-World Use of Cannabidiol in Tuberous Sclerosis Complex: Interim Results From the BECOME-TSC Survey. *American Epilepsy Society Annual Meeting*, 1–5 December 2023, Orlando, FL, USA Poster 2.499. **4.** Scheffer IE, et al. Add-on cannabidiol in patients with Dravet syndrome: Results of a long-term open-label extension trial. *Epilepsia*. 2021;62(10):2505–2517. **5.** Patel AD, et al. Long-term safety and efficacy of add-on cannabidiol in patients with Lennox-Gastaut syndrome: Results of a long-term open-label extension trial. *Epilepsia*. 2021;62(9):2228–2239. **6.** Thiele EA, et al. Long-Term Safety and Efficacy of Add-on Cannabidiol (CBD) for Seizures Associated with Tuberous Sclerosis Complex (TSC): 3-Year Results from GWPCARE6 Open-Label Extension (OLE) (P14-1004). *Neurology*. 2023;100(17\_supplement\_2):2500.

**Bezeichnung des Arzneimittels:** Epidyolex 100 mg/ml Lösung zum Einnehmen.

**Qualitative und quantitative Zusammensetzung:** Jeder ml der Lösung zum Einnehmen enthält 100 mg Cannabidiol. Sonstiger Bestandteil mit bekannter Wirkung: Jeder ml Lösung enthält: 79 mg Ethanol, 736 mg raffiniertes Sesamöl, 0,0003 mg Benzylalkohol. **Liste der sonstigen Bestandteile:** Raffiniertes Sesamöl, Ethanol, Sucralose (E955), Erdbeer-Aroma (enthält Benzylalkohol). **Anwendungsgebiete:** Epidyolex wird als Zusatztherapie von Krampfanfällen im Zusammenhang mit dem Lennox-Gastaut-Syndrom (LGS) oder dem Dravet-Syndrom (DS) in Verbindung mit Clobazam bei Patienten ab 2 Jahren angewendet. Epidyolex wird als Zusatztherapie von Krampfanfällen im Zusammenhang mit Tuberöser Sklerose (TSC) bei Patienten ab 2 Jahren angewendet. **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile. Patienten mit erhöhten Transaminasewerten, die das Dreifache der oberen Normgrenze (ULN) übersteigen, und deren Bilirubinwerte das Zweifache der ULN übersteigen. **Pharmakotherapeutische Gruppe:** Antiepileptika,

andere Antiepileptika, **ATC-Code:** N03AX24. **Inhaber der Zulassung:** Jazz Pharmaceuticals Ireland Ltd, 5th Floor, Waterloo Exchange, Waterloo Road, Dublin 4, D04 E5W7, Irland. **Rezeptpflicht/Apothekenpflicht:** Rezept- und apothekenpflichtig, wiederholte Abgabe verboten. **Weitere Informationen zu den Abschnitten Warnhinweise und Vorsichtsmaßnahmen für die Anwendung, Wechselwirkungen mit anderen Arzneimitteln und sonstige Wechselwirkungen, Nebenwirkungen und Gewöhnungseffekte sowie zu Fertilität, Schwangerschaft und Stillzeit entnehmen Sie bitte der veröffentlichten Fachinformation.**

**Darreichungsform:** Eine 100-ml-Flasche; jeder ml der Lösung zum Einnehmen enthält 100 mg Cannabidiol. Die Flasche ist in einem Karton mit zwei 5-ml- und zwei 1-ml- Applikationsspritzen für Zubereitungen zum Einnehmen und zwei Flaschenadaptern verpackt. Die 5-ml-Spritzen sind in Schritten von 0,1 ml und die 1-ml-Spritzen in Schritten von 0,05 ml unterteilt. **Für mehr Information kontaktieren Sie bitte:** medinfo-int@jazzpharma.com



Erfahren Sie  
mehr auf  
[www.epidyolex.at](http://www.epidyolex.at)