

NRW-ZSE Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen: NRW-ZSE Mini-Masterclass Rare Diseases 2024

Virtuelle Veranstaltung per ZOOM

**Mittwoch, 13.11., 15:30 – 17:10 Uhr und
Mittwoch, 20.11., 16:00 – 18:15 Uhr**

Liebe Studierende der Medizin,

eine Erkrankung gilt als selten, wenn sie höchstens eine unter 2.000 Personen betrifft. Da es jedoch mehr als 8.000 Seltene Erkrankungen gibt, ist die Gesamtzahl der Betroffenen trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankung hoch: circa vier Millionen Menschen – allein in Deutschland – sind von einer Seltenen Erkrankung betroffen. Das heißt auch, dass sehr viele Betroffene und Ihre Angehörigen eine oft sehr lange Odyssee bis zur richtigen Diagnosestellung noch vor sich haben. Wir möchten Sie darin ausbilden, diese Menschen zu „erkennen“ und ihre Odyssee zukünftig abzukürzen – schön, dass Sie sich dafür interessieren.

Die sieben nordrhein-westfälischen Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) möchten Ihnen in zwei Online-Veranstaltungen einen Einblick in die „Welt der Seltenen Erkrankungen“ geben.

- **Ausführende:** Ärzt*innen der ZSE an den Unikliniken Aachen, Bochum, Bonn, Düsseldorf, Essen, Köln, Münster
- **Wer:** Studierende aus dem klinischen Abschnitt des Medizinstudiums
- **Was:** Einblick in die Arbeit von ZSE
- **Wie/wo:** per ZOOM, Mittwoch, 13.11., 15:30 – 17:10 Uhr und Mittwoch, 20.11., 16:00 – 18:15 Uhr
- **Anmeldung:** über das Anmeldetool unter www.nrw-zse.de/fakse/;
Anmeldeschluss: 13.11.2024. 12:00 Uhr
- **Kosten:** kostenfreie Teilnahme
- **Teilnahmezertifikat:** gibt es bei Teilnahme an beiden Terminen
- **Fragen:** bitte an Herrn Schippers vom Aachener ZSE (cschippers@ukaachen.de)

Programm

(1) Mittwoch, 13.11., 15:30 – 17:10 Uhr

- 15.30 **Begrüßung**
Dr. Christopher Schippers
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen
- 15.35 **Diagnostik seltener Erkrankungen: „Fallvorstellung“**
Dr. Carsten Döing
Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf
- 16.00 **Seltene neurologische Erkrankungen:
Syndrome und Phänotypen**
PD Dr. Wunderlich
Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln
- 16.25 Pause
- 16.35 **Seltene Erkrankungen aus Patientensicht**
Kyros Mani
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen
- 17.00 **Verabschiedung**
Dr. Christopher Schippers
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen
- 17:10 Ende der Veranstaltung

Zoom-Link: <https://rwth.zoom-x.de/j/66308263795?pwd=BADoaAsrhb9ZLjjBnyKe2jQADqpbno.1>
Meeting-ID: 663 0826 3795, Kenncode: 095932

(2) Mittwoch, 20.11., 16:00 – 18:15 Uhr¹

- 16:00 **Begrüßung**
PD Dr. Alma Osmanovic
Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen (EZSE)
- 16:05 **Einführung**
PD Dr. Alma Osmanovic
Das Netzwerk NRW-ZSE und die NRW-ZSE Fortbildungsakademie für
Seltene Erkrankungen

¹ gleichzeitig die Veranstaltung Kolibris und Zebras 4 - Fälle seltener Erkrankungen - das Nervensystem im Fokus (s. www.nrw-zse.de)

- 16:15 **Kurzeinführungen und Fallvorstellungen**
10 min Vorstellung und 5 min Diskussion
- 16:15 **Niemann Pick Typ C: Blickparese, Ataxie, Demenz**
PD. Dr. Kyriakos Martakis
Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln
- 16:30 **Rien ne va plus - Wenn der Darm stillsteht**
Dr. Natalie Börsch, Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen und Dr.
Andrea Maier, Medizinisches Zentrum für Erwachsene mit Behinderungen
Aachen
- 16:45 **Eine ungewöhnliche Ursache für
Sprachentwicklungsverzögerungen?**
Prof. Dr. Corinna Grasemann
Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr, Bochum
- 17:00 **Fallstricke bei der Diagnostik der Ataxie**
PD Dr. Jennifer Faber
Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn
- 17:15 **Megaconial congenital muscular dystrophy-
Entwicklungsverzögerung und CK-Wert Erhöhung**
Dr. Nina Rademacher
Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen
- 17:30 **The enemy within: Der ewige antivirale Kampf um unser Erbgut
mit katastrophalen Folgen für das ZNS**
Dr. Timo Deba
Centrum für seltene Erkrankungen Münster
- 17:45 **Neuromyelitis optica - die kleine Schwester der Multiplen Sklerose?**
PD. Dr. Marius Ringelstein
Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf
- 18:00 Schlusswort PD Dr. Alma Osmanovic
- 18:15 Ende der Veranstaltung

Zoom-Link: <https://uni-due.zoom-x.de/j/69194491266?pwd=CWdbs3i2l6HZBGhonQIrzOgkgvFZp4.1>
Meeting-ID: 691 9449 1266, Kenncode: 370886

Weitere Informationen unter www.nrw-zse.de.