# ****Nationale Konferenz zu Seltenen Erkrankungen GEMEINSAM BESSER VERSORGEN****

## Praktisches

Die Konferenz wendet sich an: Selbsthilfeorganisationen aus dem Bereich Seltene Erkrankungen, behandelnde Ärzte, Pflegekräfte, Therapeuten etc., darüber hinaus an Vertreter aus Wissenschaft, Industrie, Selbstverwaltung, Ministerien.

### Wann?

* Tag 1. Donnerstag, 26. September, Beginn 11 Uhr.
* Tag 2. Freitag, 27. September 2019, Beginn 9 Uhr, Ende etwa 16 Uhr.

### Wo?

Holiday Inn Berlin Airport Conference Centre

Adresse: Hans-Grade-Allee 5, Schönefeld bei Berlin, 12529 Berlin

## Inhalt

4 Millionen Kinder und Erwachsene in Deutschland leben mit chronischen seltenen Erkrankungen. Wie muss eine adäquate Versorgung aussehen und welche Maßnahmen müssen ergriffen werden, damit Menschen mit Seltenen Erkrankungen länger und besser leben können?

Wir laden Sie ein, sich über das Thema Seltene Erkrankungen zu informieren und mit den Experten aus Medizin, Forschung und Selbsthilfe sowie Vertretern aus Selbstverwaltung und Politik, ins Gespräch zu kommen und sich zu vernetzen, über Maßnahmen zu diskutieren, die die Versorgung von Betroffenen verbessern, deren mögliche Umsetzung zu beraten und aktiv zu werden.

Die Konferenz ist hochrangig besetzt: Zur Eröffnung begrüßt Sie Eva Luise Köhler, die Schirmherrin der ACHSE. Wir freuen uns besonders, dass anschließend Sabine Weiss, die Parlamentarische Staatssekretärin beim Bundesminister für Gesundheit und Yann le Cam, CEO von EURORDIS – Rare Diseases Europe, ihre Vision für eine bessere Versorgung der Betroffenen vorstellen.

Die NAKSE 2019 ist eine Konferenz der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. in Kooperation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen.

## Programm

### Donnerstag, 26. September 2019

11:00 bis 11:15 Uhr Eröffnung:

Dr. Jörg Richstein, ACHSE und Dr. med. Cornelia Zeidler, AG Zentren für Seltene Erkrankungen (AG ZSE)

11:15 bis 11:25 Uhr Grußwort:

Eva Luise Köhler, Schirmherrin der ACHSE

11:25 bis 11:40 Uhr Impulsvortrag:

Sabine Weiss, Parlamentarische Staatssekretärin beim Bundesminister für Gesundheit

11:40 bis 11:55 Uhr Folker Quack, Birgit Hardt und Dario, von Tay-Sachs und Sandhoff betroffene Familie von Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.

11:55 bis 12:10 Uhr Dr. Jörg Richstein (ACHSE):

Politisches Statement der ACHSE

12:10 bis 12:30 Uhr Yann le Cam (EURORDIS):

A European vision for better healthcare for people with rare diseases

12:30 bis 13:30 Uhr Podiumsdiskussion mit

* Dr. Kirsten Kappert-Gonther, MdB, Bündnis 90/Die Grünen
* Yann le Cam, EURORDIS
* Mirjam Mann, ACHSE
* Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich, Universitätsklinikum Heidelberg
* Dr. Bernhard Egger, GKV Spitzenverband

13:30 bis 15:00 Uhr Mittagessen und Poster Session

### Themenblock 1 Diagnose

15:00 bis 15:15 Uhr Sandra Mösche, Elterninitiative Apert-Syndrom und verwandte Fehlbildungen e.V. (EAS): Warum ist die Diagnosestellung so wichtig?

15:15 bis 15:30 Uhr Prof. Dr. Heiko Krude, Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE): Etablierte Diagnosewege der Innovationsfondsprojekte TRANSLATE-NAMSE und ZSE-DUO

15:30 bis 15:45 Uhr PD Dr. Martin Mücke, Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn:

Interdisziplinäre Sprechstunde für Patienten ohne Diagnose (InterPoD)

15:45 bis 16:00 Uhr Prof. Dr. Stefan Mundlos, Charité Berlin:

Pädiatrische Patienten ohne Diagnose – Stand der Exomdiagnostik

16:00 bis 16:15 Uhr Dr. Tobias Müller, Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen (ZusE), Universitätsklinikum Marburg: Find Zebra, Dr. Google, Big Data. Wie kann die Digitalisierung bei der Diagnostik Seltener Erkrankungen helfen?

16:15 bis 17:00 Uhr Kaffeepause

17:00 bis 17:15 Uhr Prof. Dr. Olaf Rieß, Universitätsklinikum Tübingen: „Genome First" Diagnostik in der Regelversorgung. Ist das die Zukunft?

17:15 bis 17:30 Uhr Sebastian C. Semler, TMF - Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V.: Chancen der Medizininformatik-Initiative für Patienten mit Seltenen Erkrankungen

17:30 bis 18:30 Uhr Thema: Was muss sich verbessern, damit der Weg zur Diagnose in Zukunft kürzer wird? Diskussionsrunde mit

* Sandra Mösche, EAS
* Prof. Dr. med. Heiko Krude, BCSE
* Prof. Dr. med. Olaf Rieß, Universitätsklinikum Tübingen
* PD Dr. med. Martin Mücke, ZSE Bonn und niedergelassener Arzt

**Ab 19.00 Uhr Empfang und festliches Abendessen vor Ort aus Anlass 15 Jahre ACHSE.**

## Freitag, 27. September 2019

### Themenblock 2 – Zugang zu guten Arzneimitteln

09:00 bis 09:15 Uhr Stephan Kruip, Mukoviszidose e.V.: Gute Arzneimittel aus Sicht von Patienten mit Seltenen Erkrankungen am Beispiel der Mukoviszidose: Bedürfnisse, Mitwirkung, Zugang und Preise

09:15 bis 09:30 Uhr Dr. Frauke Naumann-Winter, Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte: Zulassung von Orphan Drugs

09:30 bis 09:45 Uhr Dr. Antje Behring, Gemeinsamer Bundesausschuss:

Evidenzanforderung für die Nutzenbewertung: Warum bedarf es einer Datenerhebung nach Marktzugang?

09:45 bis 10:00 Uhr Martina Ochel, Sanofi-Aventis: Datenerhebung nach Zulassung. Chancen und Herausforderungen aus Sicht der Industrie.

10:00 bis 10:15 Uhr Mirjam Mann, ACHSE: Ist der Zugang zu Orphan Drugs für Patienten in Deutschland in Gefahr?

10:15 bis 10:30 Uhr PD Dr. Thorsten Wolf, Pronova BKK: Innovativität und Bezahlbarkeit. Wo geht die Reise hin und wer hält die Balance?!

10:30 bis 11:00 Uhr Wie stellen wir sicher, dass gute Arzneimittel entwickelt werden?

Diskussionsrunde mit

* Stephan Kruip, Mukoviszidose e.V.
* Dr. Markus Frick, Verband der forschenden Pharma-Unternehmen in Deutschland
* Mirjam Mann, ACHSE
* Dr. Frauke Naumann-Winter, Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte
* Dr. Antje Behring, Gemeinsamer Bundesausschuss
* PD Dr. Thorsten Wolf, Pronova BKK

11:00 bis 11:30 Uhr Kaffeepause

### Themenblock 3 – Zentren

11:30 bis 11:45 Uhr Anke Widenmann-Grolig, KEKS e.V.:

Vision für eine vernetzte Versorgung

11:45 bis 12:00 Uhr Dr. Miriam Schlangen, Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen: Das NAMSE-Zentrenmodell. Ziele, Kriterien, Zertifizierung

12:00 bis 12:15 Uhr Prof. Dr. Helge Hebestreit, ZSE Würzburg:

Was leisten die Zentren für Seltene Erkrankungen zurzeit?

12:15 bis 12:30 Uhr Dr. Holm Graeßner, ZSE Tübingen:

Europäische Referenznetzwerke (ERN). Mehrwert für die Versorgung der Patienten mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland.

12:30 bis 12:45 Uhr Kurt Kirch, Deutsche Institut für Medizinische Dokumentation und Information: Kodieren von Seltenen Erkrankungen. Chancen und Herausforderungen für Versorgung und Epidemiologie.

12:45 bis 13:00 Uhr Holger Storf, Medical Informatics Group, Universitätsklinikum Frankfurt:

Der se-atlas. Eine Plattform zur Darstellung von Zentren, Experten und Selbsthilfe

13.00 bis 14:00 Uhr Mittagspause

14:00 bis 14:15 Uhr Sonja Froschauer, Bundesverband ambulante spezialfachärztliche Versorgung e.V.: Hat die Ambulante Spezialfachärztliche Versorgung (ASV) für Seltene noch eine Zukunft oder was müsste sich ändern?

14:15 bis 14:30 Uhr Ralf Heyder, Verband der Universitätsklinika Deutschlands:

Welche Möglichkeiten der Finanzierung gibt es? Was sind die Chancen und Herausforderungen?

14:30 bis 14:45 Uhr Johannes Wolff, GKV Spitzenverband:

Wie kann die Finanzierung der Zentren sichergestellt werden?

14:45 bis 15:30 Uhr Wie wird Qualität finanziert?

Diskussionsrunde mit

* Anke Widenmann-Grolig, KEKS e.V.
* Ralf Heyder, Verband der Universitätsklinika Deutschlands (VUD)
* Geske Wehr, ACHSE
* Johannes Wolff, GKV Spitzenverband
* Sonja Froschauer, Bundesverband ambulante spezialfachärztliche Versorgung e.V.

Abschluss

15:30 bis 16:00 Uhr Geske Wehr, ACHSE und Dr. Holm Graeßner, ZSE Tübingen:

Fortschritte für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erreichen. Was ist jetzt zu tun?

## 16:00 Uhr Preisverleihung bestes Poster

## Sponsoring der NAKSE

Die Durchführung der NAKSE wird durch die großzügige Selbsthilfeförderung des BKK Bundesverbandes und eine Spende der Stiftung Universitätsmedizin Aachen ermöglicht sowie durch das Sponsoring von 15 Firmen aus der pharmazeutischen Industrie (Alexion, Astra Zeneca, Biogen, CSL Behring, Janssen, Kyowa Kirin, Medios Apotheke, Medios Specialty Pharma, MSD, Novartis, Pfizer, Roche, Sanofi Genzyme, Vertex), insbesondere durch das Premium-Sponsoring der Firma Takeda. Vielen Dank.