

Referenten und Vorsitzende

Priv.-Doz. Dr. Urban Geisthoff

Klinik für Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde,
Kopf- und Halschirurgie · Krankenhaus Holweide
Kliniken der Stadt Köln gGmbH
51067 Köln

Univ.-Prof. Dr. Thorsten Marquardt

Stoffwechsel Spezialambulanz
Bereich angeborene Stoffwechselerkrankungen
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Münster
48149 Münster

Univ.-Prof. Dr. Peter Walter

Augenklinik der RWTH Aachen
Universitätsklinikum Aachen
52074 Aachen

Dr. Jörg Semler

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Osteologische Ambulanz
Universitätsklinikum Köln
50937 Köln

Prof. Dr. Matthias Wettstein

Klinikum Passau · 1. Medizinische Klinik
94032 Passau

Prof. Dr. Christine Kurschat

Klinik II für Innere Medizin
Nephrologie, Rheumatologie, Diabetologie
und Allgem. Innere Medizin
Universitätsklinikum Köln
50937 Köln

Dr. Leona Wagner

06108 Halle / Saale

Prof. Dr. Stephan vom Dahl

Klinik für Innere Medizin und Gastroenterologie
Akademisches Lehrkrankenhaus der Universität Köln
St. Franziskus-Hospital
50825 Köln

Prof. Dr. Tobias Heintges

Medizinische Klinik II
Lukaskrankenhaus GmbH
41464 Neuss

Veranstalter

Ärzte, Betroffene, Selbsthilfegruppen sowie Verbände
und Institutionen aus Köln, NRW und Deutschland.

Schirmherrschaft

Prof. Gabriele Henkel, Düsseldorf

Organisation

ASIM (Arbeitsgemeinschaft für angeborene Stoffwechsel-
störungen in der Inneren Medizin e. V.) und
St. Franziskus-Hospital, Köln, Klinik für Innere Medizin

ASIM



UNIKLINIK
KÖLN

Mit freundlicher Unterstützung von:

Actelion Pharmaceuticals · Biomarin · Dr. Falk Pharma ·
Genzyme · Healthcare at Home · Metax · Milupa Metabolics ·
Nutricia · Shire · Swedish Orphan Biovitrum · Vitaflo

St. Franziskus-Hospital

Eine Einrichtung der Stiftung der Cellitinnen zur hl. Maria

St. Franziskus-Hospital

Klinik für Innere Medizin – Gastroenterologie und
Allgemeine Innere Medizin
Schönsteinstraße 63
50825 Köln-Ehrenfeld
Tel 0221 5591-1101 oder -1102
E-Mail innere@st-franziskus-koeln.de
www.st-franziskus-koeln.de

Ort

Forum der Volkshochschule im Rautenstrauch-Joest-
Museum (RJM)
Cäcilienstraße 29-33, 50676 Köln
(direkt am Neumarkt)

Anfahrt und Parken Rautenstrauch-Joest-Museum

Mit öffentlichen Verkehrsmitteln:

Haltestelle Neumarkt (2 Minuten Fußweg)
KVB-Linien 1, 3, 4, 9, 16, 18 / Buslinien 136, 146

Mit dem PKW:

Tiefgarage Cäcilienstraße, direkt unter dem Museum,
Einfahrt über die Cäcilienstraße
Museumstarif (4 Stunden): 3 € / Information an der Kasse

Barrierefreiheit

Das Museum ist für Rollstuhlfahrer geeignet.
Der Veranstaltungssaal ist mit Induktionsschleifen
sowie Leitstreifen ausgestattet.

St. Franziskus-Hospital

Eine Einrichtung der Stiftung der Cellitinnen zur hl. Maria

Häufiges Symptom – seltene Krankheit:

Gemeinsam für die „Seltene“



Februar 2013

Cellitinnen
Der Mensch in guten Händen

Häufiges Symptom – seltene Krankheit: Gemeinsam für die „Seltenen“

02.03.2013 · 10:00 bis 16:00 Uhr · Forum der Volkshochschule im Rautenstrauch-Joest-Museum

**Sehr geehrte Leserin,
sehr geehrter Leser,**

hinter ganz normalen Befunden oder Beschwerden bei Erwachsenen verbirgt sich manchmal eine seltene Stoffwechselkrankheit. Selten heißt, dass die Erkrankung höchstens einmal bei 2.000 Patienten vorkommt – es gibt also in Deutschland in der Regel nur ein paar Hundert oder einige Tausend Patienten. Bis zur richtigen Diagnosestellung oder Einleitung einer spezifischen Therapie haben viele Patienten oft eine regelrechte Odyssee hinter sich. Dewegen nennt man diese Gruppe von Erkrankungen auch „die Stiefkinder der Medizin“. Angesichts der immer besseren Labordiagnostik und neueren Therapiemöglichkeiten können aber immer mehr Patienten mit diesen Störungen effektiv behandelt werden, wenn die Diagnose nur früh genug gestellt wird.

Am 02.03.2013 findet weltweit der Tag der Seltenen Erkrankungen (Rare Disease Day) statt, an dem auch in Köln auf diese Gruppe von Erkrankungen aufmerksam gemacht werden soll. Im VHS-Forum in Köln informieren dabei mehr als 20 Selbsthilfegruppen, wiss. Organisationen und klinische Einrichtungen über diese faszinierende Gruppe von Erkrankungen. Patienten werden über ihre persönliche Odyssee berichten und Ärzte in klar verständlichen Worten über Behandlungsmöglichkeiten informieren.

Alle Besucher und Interessierte sind herzlich eingeladen.

Für das Organisationsteam



Prof. Dr. Stephan vom Dahl

Chefarzt Klinik für Innere Medizin –

Gastroenterologie und Allgemeine Innere Medizin

Programm

Moderation *S. Standl, Köln*

10:00 **Begrüßung**

Prof. Dr. S. vom Dahl, Köln

M. Wolf, Bürgermeister, Köln

Prof. G. Henkel, Düsseldorf

Dr. Prütting, Leiterin der Abteilung Gesundheit,

Gesundheitsministerium NRW, Düsseldorf

10:30-11:30 **Betroffene berichten – Experten kommentieren**

Mehr als nur Nasenbluten – Morbus Osler

M. Paschke / Dr. U. Geisthoff

Ein Schritt vor – zwei Schritte zurück:

Wenn die Entwicklung stagniert –

Niemann-Pick Typ C

L. Fornfeist / Prof. Dr. T. Marquardt

11:30 -12:00 **Kaffeepause**

12:00-13:30 **Betroffene berichten – Experten kommentieren**

Schlecht hören und schlecht sehen oder

blind = Usher Syndrom Typ 2

M. Rathmann / Prof. Dr. P. Walter

Knochenbrüche ohne Anlass – Osteogenesis imperfecta, die Glasknochenkrankheit

M. Trapp / Dr. J. Semler

Immer müde und schlapp: Eisenmangel oder Eisenüberladung? – Die Eisen- speicherkrankheit Hämochromatose

N. N. / M. Wettstein

13:30-14:15 **Mittagspause mit Imbiss**

14:15-16:00 **Betroffene berichten – Experten kommentieren**

Armschmerzen und die Unfähigkeit zu schwitzen – Morbus Fabry

A. Oelkers / Prof. Dr. C. Kurschat

Alter Rücken in jungem Körper – Alkaptonurie

Dr. L. Wagner

(Betroffene und medizinische Expertin)

Dauernd schlapp und große Milz – Morbus Gaucher

M. Käb / Prof. Dr. S. vom Dahl

Juckreiz – hohe Leberwerte – Primär biliäre Zirrhose: eine chronische Lebererkrankung

S. Felten / Prof. Dr. T. Heintges

16:00 **Ende der Veranstaltung**

Während des gesamten Tages findet eine Rallye mit Quiz und Preisen für Kinder und junge Besucher statt.

Informationsstände von Selbsthilfegruppen und Fachgesellschaften:

ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen)

ASIM (Arbeitsgemeinschaft für angeborene Stoffwechselstörungen in der Inneren Medizin e. V.)

Bundesverband Neurofibromatose / VRG e. V.

CholCo e. V. Pat.organisation f. Pat. mit Familiärer Hypercholesterinämie

Deutsche Ehlers-Danlos-Initiative e. V.

Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta Betroffene e. V.

Deutsche Leberhilfe e. V.

Deutschsprachige Selbsthilfegruppe für Alkaptonurie (DSAKU)

Gaucher Gesellschaft Deutschland e. V.

Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e. V.

Hämochromatose-Vereinigung Deutschland

Histiozytose Hilfe e. V.

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e. V.

Morbus Osler Selbsthilfe e. V.

Niemann-Pick Selbsthilfegruppe Deutschland e. V.

PRO RETINA Deutschland e. V.