

**Liebe Kolleginnen und Kollegen,  
sehr geehrte Damen und Herren,**

früh erkennen, um bestmöglich (be)handeln zu können – für die Seltenen Erkrankungen gilt dieser Anspruch in besonderem Maße. Meist treten sie schon im Kindesalter auf und wenn es therapeutische Zeitfenster gibt, so schließen sich diese schnell. Die frühzeitige Diagnose und der rechtzeitige Therapiebeginn sind daher entscheidend für den Krankheitsverlauf und letztlich das Leben der Patientinnen und Patienten.

Viel zu oft führen langwierige Diagnosewege und unstrukturierte Versorgungspfade jedoch zu tragischen Folgen für die Betroffenen. Wie es besser gehen kann, zeigt seit mehr als 50 Jahren das Neugeborenencreening, das eine Diagnosestellung direkt nach der Geburt und damit die rasche Einleitung spezifischer präsymptomatischer Therapien erlaubt. Mit dieser weltweit erfolgreichsten Maßnahme der medizinischen Sekundärprävention konnten viele Tausend Kinder vor schwerer Behinderung oder dem Tod bewahrt werden. Und die Erfolgsgeschichte wird fortgeschrieben: Zunehmend ermöglichen genomweite Untersuchungen mittels Hochdurchsatztechniken und digitalisierte Analyseverfahren eine schnelle und effiziente Diagnosestellung, legen das Fundament einer personalisierten Präzisionsmedizin – und werfen zugleich sehr grundsätzliche Fragen für unsere Gesellschaft auf. Denn Prävention hat viele Facetten und ist keineswegs nur Sache des Gesundheitswesens.

Ich lade Sie herzlich ein, beim 7. Rare Disease Symposium Möglichkeiten und Grenzen der Prävention aus medizinischer, ethischer und gesellschaftlicher Perspektive zu beleuchten. Gemeinsam möchten wir überlegen, welche Strukturen sich als erfolgreich erwiesen haben und wo ein Umdenken und Umlenken geboten ist. Herzlich,

Ihre



Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich,  
Vorsitzende des Vorstands

**Teilnahme**

Die Teilnahme ist kostenlos nach vorheriger Anmeldung unter [www.elhks.de/rds2023](http://www.elhks.de/rds2023) oder direkt unter <https://rds2023.eventbrite.de>

10 Fortbildungspunkte wurden von der Ärztekammer Berlin gewährt

**Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung**

Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung setzt sich durch gezielte Forschungsförderung und Netzwerkarbeit seit bald 20 Jahren für eine bessere medizinische Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ein. Der jährlich vergebene Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen gehört mittlerweile zu den etabliertesten Auszeichnungen in diesem Forschungsbereich. Mit der Alliance4Rare initiierte die Stiftung die Zusammenarbeit führender Universitätskinderkliniken entlang einer gemeinsamen translationalen Forschungsstrategie.



*„Egal, ob Kind oder erwachsen,  
niemand sollte sich mit einer ernsten,  
oft chronischen und lebensverkürzenden  
Erkrankung allein gelassen fühlen –  
schon gar nicht in einem der besten  
Gesundheitssysteme der Welt.“*

Eva Luise und Bundespräsident a. D. Horst Köhler

**Spendenkonto**

Sparkasse KölnBonn  
IBAN DE83 3705 0198 1901 4480 17  
BICCOLSDE33X

Mehr über unsere Arbeit erfahren Sie  
unter [www.elhks.de](http://www.elhks.de)



**Eva Luise  
und Horst Köhler  
Stiftung**

RARE DISEASE SYMPOSIUM 2023

Frühzeitig erkennen und  
behandeln: Die Rolle der  
Prävention bei Seltenen  
Erkrankungen



Eva Luise und Horst Köhler Stiftung  
Simrockstr. 4 | 53113 Bonn  
Büro Berlin | Telefon: 030 915 42 333  
[info@elhks.de](mailto:info@elhks.de)

Mit freundlicher Unterstützung von:



**9. & 10. Juni 2023**

KARL STORZ Besucher- und Schulungszentrum  
Scharnhorststraße 3 | 10115 Berlin

10:30 | Beginn Registrierung und Kaffee

11:00 | Begrüßung  
Eva Luise Köhler

11:05 | Präventive Versorgung der Zukunft – in Sozialräumen denken, Sozial- und Gesundheitssystem verbinden  
Prof. Dr. Freia De Bock, Universitätsklinikum Düsseldorf

11:30 | Forschung zu Prävention ermöglicht Leben und Lebensqualität für Menschen mit Seltene Erkrankungen  
Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich

12:00 | Die (Erfolgs)geschichte des Neugeborenen Screenings  
Prof. Dr. Georg Hoffmann, Universitätsklinikum Heidelberg

12:20 | Fr1da – Typ 1 Diabetes früh erkennen und früh gut behandeln  
Prof. Dr. Anette-Gabriele Ziegler, Helmholtz Zentrum München

12:40 | Gesicherte Erfolgsgeschichte: Screening auf angeborene Hypothyreose  
Prof. Dr. Heiko Krude, Charité Universitätsmedizin Berlin

13:00 | Erfolgsgeschichte im Werden: Screening auf Sichelzellerkrankheit  
Dr. Stefan Lobitz, Gemeinschaftsklinikum Mittelrhein

13:15 | Mittagspause

14:00 | Key note lecture: The Future of Newborn Screening is starting now  
Dr. Stephen F. Kingsmore, Rady Children's Hospital, San Diego

14:30 | Genetic Screening in Israel – an overview  
Prof. Ohad Birk, Leiter des National Knowledge Center for Rare / Orphan Diseases Israel

15:00 | Podiumsdiskussion: Ist die Gesellschaft bereit für ein genetisch basiertes Neugeborenen Screening?  
Prof. Dr. Hans-Hilger Ropers, Direktor emeritus Max-Planck-Institut für molekulare Genetik  
Prof. Dr. Dr. Christian Dierks, Dierks+Company  
Prof. Dr. Markus Zimmermann, Universität Fribourg  
Prof. Dr. Ute Spiekercötter, Universitätsklinikum Freiburg  
Moderation: Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich

15:45 | Verabschiedung  
Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich

16:00 | Bustransfer zur Abendveranstaltung

17:00 | Verleihung des 15. Eva Luise Köhler Forschungspreises für Seltene Erkrankungen

*Festakt mit anschließendem Empfang in der*  
Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften (BBAW)  
Jägerstraße 22 – 23, 10117 Berlin  
(Eingang über Markgrafenstraße)

\*\*\* Teilnahme nur nach vorheriger Anmeldung \*\*\*

Anmeldung unter <https://FP2023.eventbrite.de>

08:30 | Registrierung und Kaffee

09:00 | From Exome to Genome and beyond in Rare Diseases  
Prof. Dr. Ana Pombo, Max Delbrück Centrum für Molekulare Medizin

Dr. Stephen  
F. Kingsmore  
The Future  
of Newborn  
Screening  
is starting  
now



„Ending the diagnostic odyssey is finally within our grasp. Screening newborns for genetic diseases will help to identify rare diseases earlier and rapidly progress treatment.“

Prof. Dr. Ana  
Pombo  
From Exome  
to Genome  
and beyond  
in Rare  
Diseases



„The about 20.000 genes in each person's body are like the ingredients chefs have at their disposal. As a scientist, I'm interested in the recipes behind them.“

09:30 | genomDE – Aufwind für die Genommedizin in Deutschland?  
Sebastian C. Semler, Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V.

10:00 | Prävention und die Rolle der Medizinischen Systembiologie im Bereich der Seltene Erkrankungen  
Prof. Dr. Nikolaus Rajewsky, Berlin Institute for Medical Systems Biology

10:30 | 20 Jahre Nationales Register für angeborene Herzfehler – Standpunkt und Ausblick  
Prof. Dr. Felix Berger, Charité Universitätsmedizin Berlin

11:00 | Kaffeepause

11:20 | Transition als Schlüssel für Eigenverantwortung im Leben mit einer Seltene Erkrankung  
Dr. Nora Matar, Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr

11:40 | Versorgungslücken aus Sicht der Patient:innen  
Geske Wehr, Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen ACHSE e.V.

12:00 | Krisen-Prävention: Was können und müssen wir für Seltene Erkrankungen aus der Pandemie lernen?  
Prof. Dr. Laura Inhestern, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

12:30 | ROUNDTABLE Digitalisierung, Artificial Intelligence und Prävention – eine perfekte Kombination?  
Prof. Dr. Sylvia Thun, Berlin Institute of Health  
Bernd Rosenbichler, Alström Initiative  
Prof. Dr. Martin Mücke, RWTH Aachen  
Moderation: Prof. Dr. Helge Hebestreit, Universitätsklinikum Würzburg

13:15 | Offizielle Verabschiedung, Lunch und Abreise  
Eva Luise Köhler