

Liebe Kolleginnen und Kollegen,  
sehr geehrte Damen und Herren,

bis zu 8.000 seltene Erkrankungen sind bis heute bekannt. Tendenz steigend. Die Herausforderungen bei der Diagnose und Behandlung dieser ernsten, zumeist chronischen Krankheiten sind vielfältig und nur über Fach- und Ländergrenzen hinweg zu bewältigen.

Wie gestaltet man Versorgungsstrukturen so, dass für die rund 30 Millionen Betroffenen in Europa ein schnellerer Zugang zu modernen diagnostischen Verfahren und eine wohnortnahe und qualitativ hochwertige medizinische Versorgung gewährleistet ist?

In den vergangenen fünf Jahren entstanden gemäß der im Nationalen Aktionsplan (NAMSE) definierten Kriterien an vielen Universitätskliniken Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE), die für Patientinnen und Patienten mit unklaren Diagnosen oder komplexen, seltenen Erkrankungen einen wohnortnahen Zugang zu internationalen und interdisziplinären Expertenteams sicherstellen sollen. Seit 2017 erleichtern rund 30 European Reference Networks (ERN) zudem den grenzüberschreitenden Austausch von Wissen, Erfahrungen und Ressourcen. Ein entscheidendes Element dieser Expertennetzwerke ist auch die Patientenbeteiligung in so genannten ePags.

Im Rahmen des 4. Rare Disease Symposiums 2019 stellen Ihnen unsere internationalen Referentinnen und Referenten die deutschen, niederländischen und israelischen Versorgungsstrukturen vor und gewähren Einblicke in die Arbeit verschiedener European Reference Networks (ERN).

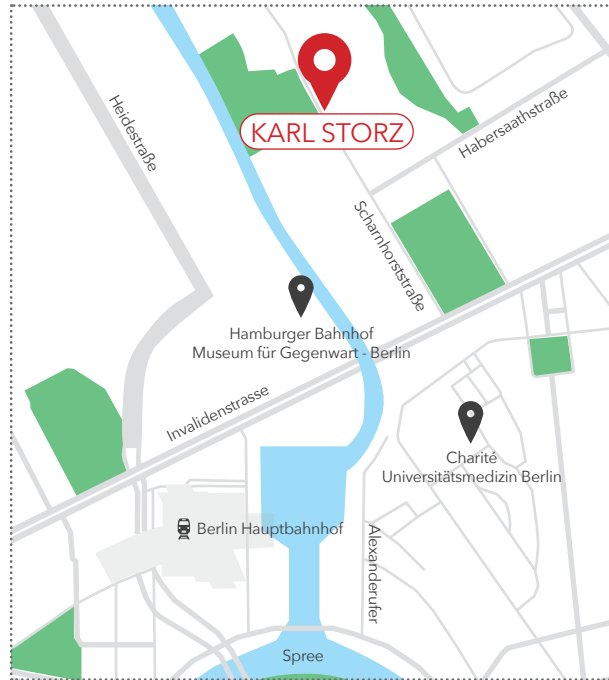
Ich möchte Sie herzlich einladen mit uns zu diskutieren, welche Implikationen sich daraus für den ins Stocken geratenen NAMSE-Prozess ableiten lassen und wie eine langfristige Qualitätssicherung und Finanzierung dieser dringend benötigten Versorgungsstrukturen sichergestellt werden kann!

Ihre

**Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich**

Vorsitzende des Vorstands

Eva Luise und Horst Köhler Stiftung  
für Menschen mit Seltene Erkrankungen



**Veranstaltungsort:**

KARL STORZ Besucher und Schulungszentrum Berlin  
Scharnhorststraße 3, 10115 Berlin

**Kontakt:**

Sanna Börgel  
Eva Luise und Horst Köhler Stiftung  
für Menschen mit Seltene Erkrankungen  
Simrockstr. 4  
53113 Bonn

+ 49 30 915 42 333  
+ 49 151 4129 7774  
boergel@elhks.de

Mit freundlicher Unterstützung von:



4. SYMPOSIUM ZUM  
RARE DISEASE DAY 2019  
4. Symposium on  
Rare Disease Day 2019

„Zentren oder Netzwerke -  
wie gestaltet man geeignete Strukturen  
für die Versorgung von Patienten  
mit seltenen Erkrankungen?“

„Centers or networks -  
how to design suitable care structures  
for rare disease patients?“



26. UND 27. FEBRUAR 2019  
26 and 27 February 2019

**Dear Colleagues, dear Ladies and Gentlemen,**

up to 8,000 rare diseases are known to date and the trend is rising. The challenges in the diagnosis and treatment of these serious, mostly chronic diseases are diverse and can only be overcome by crossing disciplinary and national borders. How can care structures be designed in such a way that the approximately 30 million people affected in Europe have faster access to modern diagnostic procedures and receive high-quality medical care close to their homes?

Over the past five years, centres for rare diseases (ZSE) have been set up at many university hospitals in accordance with the criteria defined in the National Action Plan (NAMSE) to ensure patients with unclear diagnoses or complex rare diseases have access to international and interdisciplinary teams of experts close to their homes. Since 2017, around 30 European Reference Networks (ERN) have also been facilitating the cross-border exchange of knowledge, experience and resources. A key element of these expert networks is patient participation in so-called ePags.

As part of the 4th Rare Disease Symposium 2019, our international speakers will present German, Dutch and Israeli care structures and provide insights into the work of various European Reference Networks (ERN).

I would like to invite you to discuss with us the implications of this for the stalled NAMSE process and how quality controlling and long-term financing of these urgently needed care structures can be ensured!

Sincerely yours

**Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich**

Chairwoman of the Board

Eva Luise and Horst Köhler Foundation for People with Rare Diseases

**Dienstag, 26. Februar 2019**

Tuesday, 26 February 2019

**ab 12:00**

**Registrierung / Mittagessen**  
*Registration / Lunch*

**13:00**

**Grußwort / Greeting**  
Eva Luise Köhler

**Begrüßung und Einleitung / Welcoming speech and introduction**

Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich

**13:15-14:00**

**Standortbestimmung: Die Zentrenstruktur in Deutschland und Translate NAMSE**

*Location determination: The center structure in Germany and Translate NAMSE*

Prof. Dr. Heiko Krude, Berlin

**14:00-14:45**

**The Israel Experience: Institute for Rare Diseases at Sheba-Tel Hashomer Medical Center**

Annick Raas-Rothschild, MD Tel Hashomer, Israel

**14:45-15:15**

**Kaffeepause / Coffee break**

**15:15-16:00**

**Best Practice: European Rare Kidney Diseases Reference Network (ERKNet)**

Prof. Dr. Franz Schäfer, Heidelberg

**16:00-16:45**

**Next Practice = Best Practice plus Patientenbeteiligung**

*Next Practice = Best practice plus patient involvement*  
Anke Widenmann-Grolig, Vorstand KEKS e.V., Stuttgart

**17:30**

**Festliche Verleihung des Eva Luise Köhler Forschungspreises für Seltene Erkrankungen 2019**

*Festive awarding of the Eva Luise Köhler Research Prize for Rare Diseases 2019*

Eva Luise Köhler Lecture

**ab 19:00**

**Empfang / Reception**

**Mittwoch, 27. Februar 2019**

Wednesday, 27 February 2019

**8:30-9:15**

**Best Practice: The European Reference Network For Hereditary Metabolic Diseases (MetabERN)**

Prof. Dr. Maurizio Scarpa, Wiesbaden

**9:15-10:00**

**Best Practice: Das European Reference Network für seltene pädiatrische Krebserkrankungen (ERN PaedCan)**

*Best practice: The European Reference Network for Rare Paediatric Cancer (ERN PaedCan)*

N. N.

**10:00-10:45**

**The Reference Centers for Rare Disorders in the Netherlands**

Prof. Anita C.S. Hokken-Koelega, Rotterdam

**10:45-11:15**

**Kaffeepause / Coffee break**

**11:15-12:45**

**Workshops**

- 1. Eckpunkte für die Entwicklung der ZSE**  
*Key points for the development of the ZSE*
- 2. Kernpunkte Anerkennungsverfahren**  
*Key points recognition procedure*

**12:45-13:30**

**Mittagessen / Lunch**

**13:30-14:15**

**Präsentation der Ergebnisse/ Verabschiedung Positionspapier**

*Presentation of the results/ Adoption of position paper*

Teilnahme kostenlos, Anmeldung erforderlich unter [elhks.de/symposium2019](http://elhks.de/symposium2019)

Participation free of charge, registration required at [elhks.de/symposium2019](http://elhks.de/symposium2019)