



ASMM

AUSTRIAN-SWISS
METABOLIC MEETING

SUSTAINABLE STRUCTURES

in inherited metabolic medicine



18 - 19 April 2024

Innsbruck, Austria

asmm.congresspilot.com

© Tobias Zimmermann

ICH BIN JETZT PRO *lecker!*

GMP-basiertes Pulver-
produkt mit DHA

15 g Eiweißäquivalente
pro Portion*

27 mg Phe pro Portion*

Besonders mild



Muster zur Weitergabe an Ihre Patienten stellt Ihnen gerne Ihr persönlicher Ansprechpartner vom wissenschaftlichen Außendienst oder die Nutricia Metabolics Helpline zur Verfügung.

*1 Portionsbeutel (30 g)

Nutricia PKU GMPPro Delight Produkte sind Lebensmittel für besondere medizinische Zwecke (bilanzierte Diät). Zum Diätmanagement bei Phenylketonurie. Nur unter ärztlicher Aufsicht verwenden.

Wir sind gerne für Sie da!
Danone Deutschland GmbH · Metabolics Expert Centre D-A-CH
Am Hauptbahnhof 18 · 60329 Frankfurt am Main, Deutschland
Tel.: 00800-747 737 99 · info@nutricia-metabolics.de
www.nutricia-metabolics.info

TABLE OF CONTENTS

Welcome	4
Contact	5
Program.....	6
Thursday, April 18, 2024	6
Friday, April 19, 2024	10
General Information	13
Sponsors	14
Notes	15

WELCOME

Dear Colleagues and Participants,

It is with great pleasure to welcome you to the Austrian-Swiss Metabolic Meeting (ASMM) 2024, held in the picturesque city of Innsbruck. As we gather in this beautiful alpine setting, we embark on a journey to explore and advance the realms of "Sustainable Structures in Inherited Metabolic Medicine." The ASMM promises to be a hub of innovative ideas, insightful discussions, and collaborative networking, all aimed at shaping the future of metabolic medicine.

Inherited metabolic disorders pose unique challenges that require not only cutting-edge scientific knowledge but also sustainable and holistic approaches. With a focus on sustainable structures, we aim to foster an environment where clinicians, researchers, and experts from diverse disciplines can come together to share their expertise, exchange valuable insights, and collectively pave the way toward groundbreaking advancements in the field.

Over the course of two days, ASMM 2024 will feature a lineup of distinguished speakers who are at the forefront of metabolic medicine. Topics will range from novel diagnostic techniques and therapeutic interventions to patient-centered care. Through interactive sessions, panel discussions, and workshops, we will uncover new ways to integrate sustainability in metabolic medicine, ensuring the well-being of both current and future generations. Along with the sessions, you will also have the opportunity to establish lasting collaborations and engage in thought-provoking conversations.

Once again, welcome to ASMM 2024! We eagerly await your presence, your contributions, and the collective impact we will create together.

See you in Innsbruck!

Warm regards,

Conference Board

Austrian-Swiss Metabolic Meeting 2024



Univ.-Prof. Dr.
Daniela Karall



PD Dr.
Sabine Scholl-Bürgi



Univ.-Prof. Dr. med.
Johannes Zschocke, PhD



Dr.
Markus Keller

CONTACT



Carrier of the scientific program

Österreichische Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde
AG Angeborene Stoffwechselstörungen



Swiss Group For Inborn Errors Of Metabolism
(SGIEM)

Local Organizing Committee

Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall
PD Dr. Sabine Scholl-Bürgi
Univ.-Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, PhD
Dr. Markus Keller



Conference Organizer

studio12 gmbh
Ms Lara Soleder
Kaiser-Josef-Straße 9
6020 Innsbruck
T: +43 660 181 4782
E: sol@studio12.co.at
I: www.studio12.co.at



Meeting Venue

AC Hotel by Marriott Innsbruck
Salurner Str. 15
6020 Innsbruck
AUSTRIA



Website

asmm.congresspilot.com

DAY 1

Thursday, April 18th 2024

PROGRAM

10:30 – 12:30 ÖGKJ AG-Sitzung

12:30 – 13:30 Lunch

13:30 – 15:30 Inherited Metabolic Disease and the kidney

*Chair: Ilse Kern, Genf (CH) &
Johannes Zschocke, Innsbruck*

13:30 – 14:00 Metabolic kidney disease
Anke Schumann, Freiburg (GER)

14:00 – 14:30 Differential diagnosis of kidney stones (incl. PH1)
Lisa Daniel-Fischer, Vienna

14:30 – 14:45 Development of amino acids in plasma
Free Communication 1 **after heart transplantation in two patients with propionic acidemia**
Julian Margreitter, Innsbruck

14:45 – 15:00 Listen to your patient's gallbladder to catch the hidden inborn error of metabolism (IEM)
Free Communication 2
Ilse Kern, Genf (CH)

15:00 – 15:15 Intraindividual long-term observation of diurnal capillary glucose and ketone concentrations in a patient with Glucose Transporter 1 Deficiency Syndrome
Free Communication 3
Sarah Wastian, Innsbruck

15:15 – 15:30 Lisch epithelial corneal dystrophy
Free Communication 4 *Carmen Strasser, Innsbruck*

15:30 – 16:00 Break

- 16:00 – 18:00** **Diagnostic challenges and solutions**
Chair: Johannes Häberle, Zurich (CH) & Daniela Karall, Innsbruck
- 16:00 – 16:30** **Cobalamin and vitamin B12**
Sean Froese, Zurich (CH)
- 16:30 – 17:00** **Disorders of purine and pyrimidine metabolism**
Sabine Scholl-Bürgi, Innsbruck
- 17:00 – 17:30** **Long read sequencing in rare disease diagnosis**
Katharina Herzog & Johannes Zschocke, Innsbruck
- 17:30 – 18:00** **Panel: How can we safeguard the metabolic lab expertise in the “genetics first” era?**
Johannes Zschocke, Innsbruck
Matthias Baumgartner, Zurich (CH)
Johannes Mayr, Salzburg
Barbara Plecko, Graz
Jean Marc Nuoffer, Bern (CH)
Moderation: Daniela Karall, Innsbruck
- 19:00 – 22:00** **Evening networking**
Stiftskeller Innsbruck

Rhythm[®]
PHARMACEUTICALS



Unser perfektes Team für die
pädiatrische Nephrologie -
energiereich, eiweißarm und elektrolytdefiniert



Renastart™

- ◆ ab Geburt bis 10 Jahre
- ◆ flexibel in der Konzentration
- ◆ mit ARA und DHA gemäß der aktuellen Empfehlungen



Renastep™

- ◆ ab 3 Jahren
- ◆ trinkfertig & flexibel im Einsatz
- ◆ hochkalorisch, mit Vanillegeschmack

Renastart™ und Renastep™ berücksichtigen die besonderen Ernährungsbedürfnisse von Patienten mit akuten und chronischen Nierenerkrankungen und können als Trink- und Sondennahrung angewendet werden. Mehr erfahren Sie unter: www.vitaflo.de

ARA: Arachidonsäure DHA: Docosahexaensäure

Renastart™ und Renastep™ sind Lebensmittel für besondere medizinische Zwecke (bilanzierte Diät) zum Diätmanagement bei Nierenerkrankungen. Wichtige Hinweise: Nur unter ärztlicher Aufsicht und regelmäßiger Überwachung des Ernährungs- und Elektrolytstatus anwenden. Nicht als einzige Nahrungsquelle geeignet. Nicht zur parenteralen Verwendung geeignet. Hinweise zu Allergenen und weitere Produktinformationen finden Sie auf der Verpackung.

Vitaflo International Ltd Suite 1.11, South Harrington Building, 182 Sefton Street, Brunswick Business Park, Liverpool L3 4BQ, UK
+ 44(0)151 709 9020 | vitalfo@vitaflo.co.uk | www.vitalfloweb.com

Vitaflo[™]

Enhancing Lives Together

Endlich ein
Genuss
statt
immer
nur ein
"Muss"!

Aj
AJINOMOTO

CAMBROOKE™
PKU - TYR - KETO



cambrooke.de



© Freepik

DAY 2

Friday, April 19th 2024

PROGRAM

08:30 – 10:30 News from lipid metabolism

Chair: Barbara Plecko, Graz & Jean Marc Nuoffer, Bern (CH)

08:30 – 09:00 News from membrane lipids

Markus Keller, Innsbruck

09:00 – 09:30 Molybdenum cofactor deficiency

Günter Schwarz, Cologne (GER)

09:30 – 09:45 Targeting mitochondrial defects in a
Free Communication 5 3D-bioprinted LCHADD/VLCADD model

Judith Hagenbuchner, Innsbruck

09:45 – 10:00 The damaging potential of VLCAD and LCHAD
Free Communication 6 deficiency for complex lipids and biological membranes

Victorija Juric, Innsbruck

10:00 – 10:15 Establishment of direct long read sequencing of
Free Communication 7 mitochondrial DNA

Melanie Achleitner, Salzburg

10:15 – 10:30 Long-read genome sequencing to delineate a
Free Communication 8 pathogenic SLC25A13 mutation

Rebekka Entstrasser, Innsbruck

10:30 – 11:00 Break

11:00 – 13:00 Digital Networks - Benefit or just more work?

Chair: Matthias Baumgartner, Zurich (CH) & Dorothea Möslinger, Vienna

11:00 – 11:15 Registries for Inherited Metabolic Disease in Austria

Thomas Zöggeler, Innsbruck

11:15 – 11:30 Swiss Rare Disease Registry

Matthias Baumgartner, Zurich (CH)

GENERAL INFORMATION

Registration

Online registration for the congress is open until April 19, 2024. Please register for the conference at asmm.congresspilot.com. You are also welcome to register directly on site from Thursday, April 18, 2024 in Innsbruck.

Conference Fees

	Early Bird	Late Fee
Members*	30,- €	60,- €
Non-members	70,- €	100,- €
Members* (including networking evening)	50,- €	80,- €
Non-members (including networking evening)	90,- €	120,- €

* ÖGKJ or SGIEM members  

Registration for the meeting includes:

- Admission to all scientific sessions
- Admission to the exhibition
- Catering on site

Cancellation conditions

Cancellations must be sent in writing by email to the congress organization (sol@studio12.co.at). Cancellations received up to 30 days prior to the event will receive a 100% refund. Cancellations received after this date and up to 7 days prior to the event will receive a 50% refund.

Training Points

The Austrian Swiss Metabolic Meeting was accredited by the Austrian Medical Association with 10 DFP points (ID 798714).



- 11:30 – 11:45** Possibilities in networks, update mitoNET
Johannes Mayr, Salzburg
- 11:45 – 12:05** JARDIN – Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems
Till Voigtländer, Vienna
- 12:05 – 12:25** RUD programme - rare and undiagnosed disease
Ursula Unterberger, Vienna
- 12:25 – 12:45** Discussion
- 12:45 – 13:00** Wrap Up and fare well
- 13:00 – 14:00** Lunch

ERKENNEN SIE DIE ANZEICHEN EINER PH1?

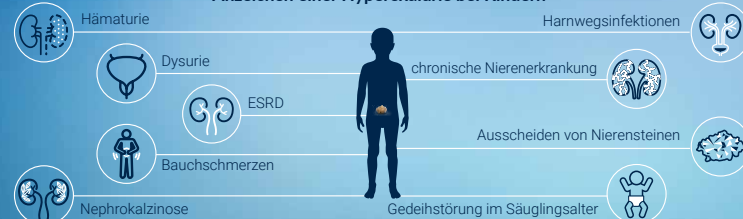
BEHIND THE STONE

Für eine frühzeitige Diagnose ist bei klinischem Verdacht eine gründliche Untersuchung erforderlich^{1,2}

Anzeichen einer Hyperoxalurie bei Erwachsenen?



Anzeichen einer Hyperoxalurie bei Kindern?



Bei Verdacht auf PH1 sollten Sie den 24-Stunden-Urin untersuchen und einen Gentest veranlassen



Eine tägliche Ausscheidung im Urin oberhalb des oberen Grenzwerts von 45 mg / 24 Stunden (0,5 mmol / 1,73 m²) ist ein biochemischer Indikator für PH1^{1,2}



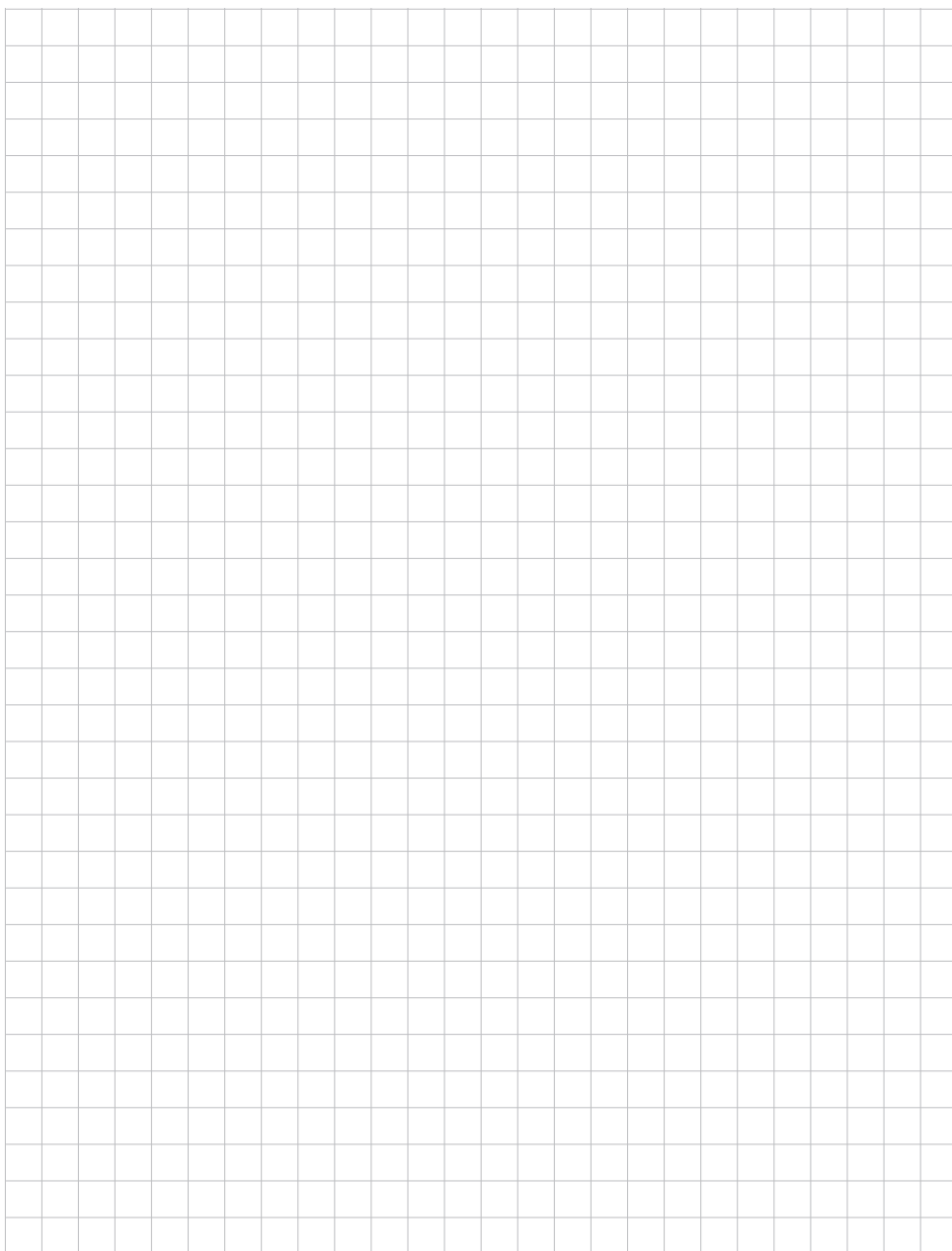
Zur Bestätigung der Diagnose PH1 ist ein Gentest empfohlen³

Auf den starken Verdacht sollte eine rasche Diagnose folgen, damit frühzeitig im Krankheitsverlauf mit dem Management und potenziellen Behandlungen begonnen werden kann.

PH1 kann praktisch in jedem Alter auftreten, von der Geburt bis in späte Lebensphasen³

ESRD: terminales Nierenversagen (End Stage Renal Disease); PH1: primäre Hyperoxalurie Typ 1
Literatur: 1. Sas DJ, et al. Recent advances in the identification and management of inherited hyperoxalurias. *Urolithiasis*. 2019;47:79–89; 2. Milliner DS, et al. Primary hyperoxaluria type 1. 2017. Abrufbar unter <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NSBK1283/> Abgerufen am Februar 2021; 3. Cochat P, Rumsby G. Primary Hyperoxaluria. *N Engl J Med*. 2013;369:649–658; 4. Emme JL, Aspin JR. The role of the 24h urine collection in the management of nephrolithiasis. *Int J Surg*. 2016;36(Pt D):653–657; 5. Cochat P, et al. Primary hyperoxaluria Type 1: indications for screening and guidance for diagnosis and treatment. *Nephrol Dial Transplant*. 2012;27(5):1729–1736.

NOTES



MUSKELHYPOTONIE BEI KINDERN?

KÖNNTE ES EIN AADC-MANGEL SEIN?

Die häufigsten Symptome sind:¹⁻³

- › Muskelhypotonie
- › Entwicklungsverzögerungen
- › Bewegungsstörungen
- › Okulogyre Krise
- › Nasale Kongestion



Erfahren Sie mehr auf: www.aadc-mangel.at

Referenzen: 1. Manegold C, Hoffmann GF, Degen I, et al. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, drug therapy and follow-up. J Inher Metab Dis. 2009;32(3):371–380. 2. Wassenberg T, Molero-Luis M, Jeltsch K, et al. Consensus guideline for the diagnosis and treatment of aromatic L-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency. Orphanet J Rare Dis. 2017;12(1):12. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z. 3. Brun L, Ngu LH, Keng WT, et al. Clinical and biochemical features of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. Neurology. 2010;75(1):64–71.

©2024 PTC Therapeutics. AT-AADC-0220 / AT / Februar 2024

Mit Evkeeza^{®1} zu mehr LDL-C-Kontrolle

Ermöglichen Sie Ihren Patient:innen mit homozygoter

familiärer Hypercholesterinämie eine zusätz-

liche LDL-C-Senkung von durchschnittlich ~50%²

¹ EVKEEZA[®] ist ein ANGPTL3 (Angiopoietin-like 3)-Inhibitor, der als adjuvante Therapie zusätzlich zu Diät und anderen Low-Density-Lipoprotein-Cholesterin (LDL-C)-senkenden Therapien zur Behandlung von homozygoter familiärer Hypercholesterinämie (HoFH) bei Erwachsenen und pädiatrischen Patient:innen ab 5 Jahren verwendet wird.

² EVKEEZA[®] Fachinformation. Ultragenyx Germany GmbH; 2024.

Evkeeza[®]
(Evinacumab)
Konzentrat zur Herstellung
einer Infusionslösung

Ultragenyx Germany GmbH
Rahel-Hirsch-Str. 10 | 10557 Berlin
info-de@ultragenyx.com | www.ultragenyx.de
© 2024 Regeneron Pharmaceuticals, Inc. and
Ultragenyx Pharmaceutical, Inc.
All rights Reserved

ultragenyx

▼ Dieses Arzneimittel unterliegt einer zusätzlichen Überwachung. Dies ermöglicht eine schnelle Identifizierung neuer Erkenntnisse über die Sicherheit.

Evkeeza[®] 150 mg/ml Konzentrat zur Herstellung einer Infusionslösung. **Wirkstoff:** Evinacumab, hergestellt mittels rekombinanter DNA-Technologie in Ovarialzellen des chinesischen Hamsters. **Zusammensetzung:** 1 ml Konzentrat enthält 150 mg Evinacumab; 1 Durchstechflasche mit 2,3 ml bzw. 8 ml Konzentrat enthält 345 mg bzw. 1200 mg Evinacumab. Sonstige Bestandteile: Prolin, Arginin-Hydrochlorid, Histidin-Hydrochlorid-Monohydrat, Polysorbat 80, Histidin, Wasser für Injektionszwecke. **Anwendungsgebiete:** Adjuvante Therapie zu Diät und anderen Therapien zur Senkung des Spiegels des Lipoprotein-Cholesterins niedriger Dichte (LDL-C) zur Behandlung von Erwachsenen, Jugendlichen und Kindern ab einem Alter von 5 Jahren mit homozygoter familiärer Hypercholesterinämie (HoFH). **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile. **Nebenwirkungen:** Nasopharyngitis; Infektion der oberen Atemwege; Anaphylaxie; Schwindelgefühl; Rhinorrhö; Übelkeit; Abdominalschmerz; Obstipation; Rückenschmerzen; Schmerz in einer Extremität; Fatigue/Ermüdung; grippeähnliche Erkrankung; Asthenie; Reaktion im Zusammenhang mit einer Infusion; Reaktionen an der Infusionsstelle. **Weitere Angaben:** Siehe Fach- und Gebrauchsinformation. **Verschreibungspflichtig.** Ultragenyx Germany GmbH, Rahel-Hirsch-Str. 10, 10557 Berlin, Deutschland. **Stand:** 12/2023

Ausführliche Informationen zu diesem Arzneimittel sind auf den Internetseiten der Europäischen Arzneimittel-Agentur verfügbar:
https://www.ema.europa.eu/de/documents/product-information/evkeeza-epar-product-information_de.pdf

MRCP-UX858-00410

ASPIRE[®]
P H A R M A

We Help. We Care.



2349/TCP/portfol/AT/02-2024

Publisher
Österreichische Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde
AG Angeborene Stoffwechselstörungen



Graphics & Design
studio12 gmbh
Kaiser-Josef-Straße 9
6020 Innsbruck
E: office@studio12.co.at
I: www.studio12.co.at



We are *Rare*

- Alpha-Mannosidose
- Epidermolysis bullosa
- Homozygote familiäre Hypercholesterinämie (HoFH)
- LHON
- Lipodystrophie
- Morbus Fabry
- Nephropathische Cystinose
- Thalassaemia major

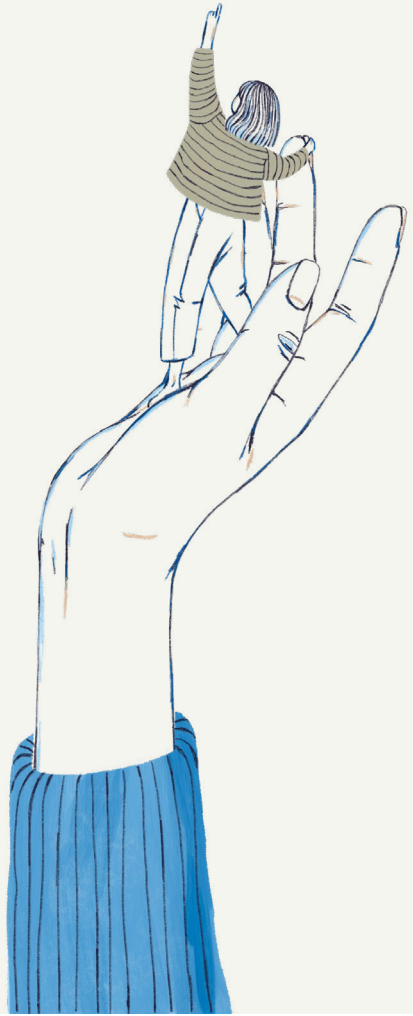
Certified



ARGININ IM GRIFF PATIENTEN IM AUFWIND

Loargys (Pegzilarginase) ist die erste und einzige Behandlung, die modifizierend auf den Arginase-1-Mangel (ARG1-D) wirkt¹.

- Loargys normalisiert bei Patienten mit ARG1-D rasch den Arginin-Plasmaspiegel und reduziert toxische Argininderivate^{2,3}
- Loargys erzielt langanhaltende und klinisch bedeutsame Verbesserungen der funktionellen Ergebnisse bei einem überschaubaren Sicherheitsprofil^{2,3}
- Loargys hat das Potenzial, die Behandlung von ARG1-D bei Patienten mit bislang wenigen klinischen Optionen zu revolutionieren¹



1. Diaz GA, et al. The role and control of arginine levels in arginase 1 deficiency. *J Inherit Metab Dis.* 2023 Jan;46(1):3-14. | 2. Sanchez Russo R et al. Pegzilarginase in Arginase 1 Deficiency: Results of the PEACE Pivotal Phase 3 Clinical Trial (PAS4A-2674). Oral presentation at the SSIEM Annual Symposium, Freiburg, Germany 30 August – 2 September 2022. | 3. Sanchez Russo R. Safety and Tolerability of Pegzilarginase for Arginase 1 Deficiency in the PEACE Pivotal Phase 2 Clinical Trial. Poster presented at the SSIEM Annual Symposium, Freiburg, Germany, 30 August – 2 September 2022

Loargys 5 mg/ml Lösung zur Injektion/Infusion. Darreichungsform: Jede 0,4 ml Durchstechflasche enthält 2 mg Pegzilarginase. **Anwendungsgebiet:** Loargys ist indiziert für die Behandlung von Arginase-1-Mangel (ARG1-D), auch bekannt als Hyperargininämie, bei Erwachsenen, Jugendlichen und Kindern ab 2 Jahren. **Dosierung und Verabreichung:** Loargys sollte durch intravenöse Infusion oder subkutane Injektion gegeben werden, wobei die Dosis gleich ist. Gegebenenfalls kann nach mindestens 8-wöchiger Behandlung eine subkutane Anwendung durch den Patienten oder die Betreuungsperson in Erwägung gezogen werden, sobald eine stabile Erhaltungsdosis bestimmt wurde und das Risiko für Überempfindlichkeitsreaktionen als gering eingestuft wird. Die empfohlene Anfangsdosis von Loargys beträgt 0,1 mg/kg pro Woche. Die Dosis kann in Schritten von 0,05 mg/kg erhöht oder verringert werden, um die therapeutischen Ziele zu erreichen. **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder einen der sonstigen Bestandteile. **Warnhinweise und Vorsichtsmaßnahmen:** Bei mit Loargys behandelten Patienten traten Überempfindlichkeitsreaktionen auf. Die Reaktionen traten im Allgemeinen bei den ersten Dosen auf. **Fertilität, Schwangerschaft und Stillzeit:** Die Anwendung von Pegzilarginase während der Schwangerschaft und bei gebärfähigen Frauen, die keine Empfängnisverhütung anwenden, wird nicht empfohlen. **Nebenwirkungen:** Die am häufigsten berichteten Nebenwirkungen bei Patienten in den klinischen Studien waren Überempfindlichkeit und Reaktionen an der Injektionsstelle. Verschreibungspflichtig. Pharmazeutischer Unternehmer: Immedica Pharma AB, Solnavägen 3H, 113 63 Stockholm, Schweden. Weitere Informationen siehe Fach- und Gebrauchsinformation von Loargys. **Stand:** Dezember 2023.

▼ Dieses Arzneimittel unterliegt einer zusätzlichen Überwachung.