

Program

28 februari "Sällsynta dagen"

Fördjupa dina kunskaper om sällsynta diagnoser

Program uppdatering
2018-02-05

Möt Centrum för sällsynta diagnoser Väst, expertteamet för olika sällsynta diagnoser och andra som arbetar inom området i Västra Götalandsregionen.

Arrangör: Centrum för sällsynta diagnoser Väst i samarbete med Ågrenska och
Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

08:30-09:00 Registrering och träffa utställare

Kongressalen Moderator Robert Hejdenberg, VD Ågrenska

09.00 - 09.30

Välkommen!

Film: Vad är sällsynta diagnoser?

Patientperspektiv - Riksförbundet Sällsynta diagnoser

09.30 - 09.50

En sällsynt resa

Familjen Hallgren om sina erfarenheter av att leva med nemalinmyopati

09.50 - 10:15

Sällsynta diagnoser - Internationellt, nationellt och regionalt

Anders Olauson från Ågrenska, Veronica Wingstedt de Flon från Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, Niklas Darin från Centrum för sällsynta diagnoser Väst

10:15-10:45

Kaffe och träffa utställare

10:45-11:10	Kongressalen Expertteam	Asperö Expertteam	Saltö Expertteam	Ellös Mun-H-Center -ett odontologiskt expertteam för sällsynta diagnoser
	Neuromuskulära Sjukdomar hos barn <i>Dr Már Tulinius och medarbetare</i>	Genetiska syndrom med fokus på 22q11-deletionssyndrom <i>Dr Solveig Oskarsdottir och Dr Alexandra Topa</i>	Personcentrerad vård kring barn med Prader-Willis syndrom och Silver-Russel syndrom <i>Dr Jovanna Dahlgren och koordinator Birgit Lidwall</i>	Munhälsa och orofacial funktion vid sällsynta diagnoser <i>Övertandläkare Christina Havner</i>
11:15- 11:40	Expertteam	Expertteam	Expertteam	Riksförbundet Sällsynta diagnoser
	Neuromuskulära sjukdomar hos vuxna <i>Dr Christopher Lindberg och koordinator Karin Håkansson</i>	Genetiska neurologiska utvecklingssyndrom med fokus på Rett syndrom, Angelman syndrom och Sotos syndrom. <i>Dr Barbro Westerberg</i>	Att vara född med oklart kön <i>Dr Gundela Holmdahl och koordinator Maj-lis Tengskog</i>	Övergångar från barn- till vuxensjukvård <i>ordförande Elisabeth Wallenius, Riksförbundet Sällsynta diagnoser</i>
11:45- 12:10	Expertteam	Expertteam	Expertteam	Ågrenska
	Neurometabola sjukdomar hos barn <i>Dr Niklas Darin, Dr Kalliopi Sofou och koordinator Veronica Hübinette</i>	Neurokutana sjukdomar med fokus på Tuberös skleros och Neurofibromatos <i>Dr Gunilla Drake, Dr Barbro Westerberg</i>	Nya möjligheter för personer med ryggmärgsbräck. <i>Dr Lisa Bondjers, Dr Kate Abrahamsson och koordinator Magdalena Vu Minh Arnell</i>	Astrid Emker, Cecilia Stocks och Annica Harrysson berättar om Ågrenskas verksamheter för barn, familjer och vuxna med olika sällsynta diagnoser, närstående och yrkesverksamma.

12:10-13:00 Lunch restaurang Trappan. Träffa utställare och expertteam.

13:00-13:25	Expertteam	Expertteam	Expertteam	Genetiken
	Mitokondriella sjukdomar hos barn och vuxna <i>Dr Niklas Darin och Dr Christopher Lindberg</i>	Sällsynta genetiska epilepsier <i>Dr Tove Hallböök m.fl.</i>	Primära immunbrister hos barn och vuxna <i>Dr Olov Ekwall och koordinator Jeanette Nyström</i>	Genetisk syndromdiagnostik och genetiska undersökningar <i>Dr Cecilia Hulthe och Dr Sofia Thunström</i>
13:30- 13:55	Expertteam	Expertteam	Expertteam	Habiliteringen
	Medfödda metabola sjukdomar hos barn och vuxna <i>Dr Katrin Adrian och Dr Dimitris Chantzichristos</i>	Balans inkomster och utgifter – Att leva med VACTERL syndromet <i>Dr Helena Borg och Dr Linus Jönsson</i>	Sällsynt mottagning för barn med inriktning mot diagnoser utan annan tillhörighet <i>Dr Ralph Bågenholm</i>	Sällsynta diagnoser i Habiliteringen <i>Dr Barbro Westerberg</i>
14:00- 14:25	Expertteam	Expertteam		Försäkringskassan
	Huntingtons sjukdom <i>Dr Radu Constantinescu och koordinator Agneta Leeman</i>	Sällsynta kraniofaciala missbildningar <i>Dr Giovanni Maltese, Psykolog Marizela Kljajic och sjuksköterska Beatrice Löfstrand</i>		Information och frågestund <i>Marianne Lundgren</i>

14:30 – 15:00 Kaffe och träffa utställare och expertteam

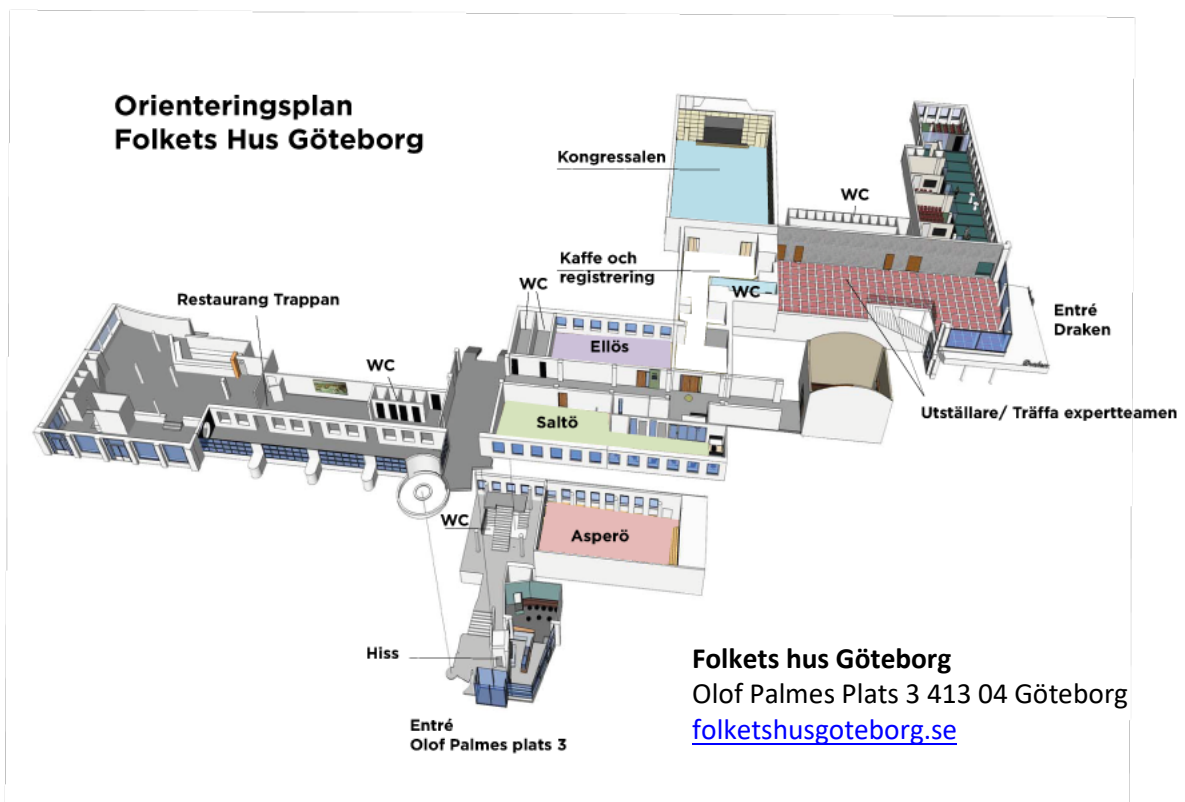
Kongressalen Moderator Robert Hejdenberg, VD Ågrenska

15:00-16:00

Paneldiskussion – Sällsynta utmaningar

- Hur kan det vara att leva med en sällsynt diagnos som vuxen?
- Vem kan jag vända mig till i vården?
- Hur kan samordningen inom vården bli bättre?

Representanter från Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Habilitering och Hälsa och Riksförbundet Sällsynta diagnoser m.fl.



Kongresssalen

Neuromuskulära för vuxna

Dr Christopher Lindberg och koordinator Karin Håkansson presenterar sjukdomsgruppen som innehåller flera hundra olika tillstånd som drabbar muskler, ändplatta, muskelnerver eller nervcellskärnor i ryggmärgen.

Presentationen behandlar också Dystrofia myotonika som är en av de vanligare sjukdomarna, som drabbar många olika organ – och där komplikationerna kan förebyggas eller behandlas. Expertteamets verksamhet är särskilt lämpad för denna utmaning.

Neuromuskulära för barn

Dr Már Tulinius och medarbetare presenterar hur dessa sjukdomar drabbar barn, hur man ställer diagnosen, hur teamuppföljning ser ut och berättar om nya spännande behandlingsmöjligheter.

Neurometabola för barn

Dr Niklas Darin Dr Kalliopi Sofou och Koordinator Veronica Hübinette. Sjukdomarna inbegriper flera hundra genetiska rubbningar i cellens ämnesomsättning som drabbar nervsystemet och kännetecknas ofta av försämring av mentala och motoriska funktioner.

Sjukdomsgruppen, diagnostik, teamorienterad uppföljning och behandling presenteras. Även pågående personcentrerat arbete tillsammans med patientföreningen för att ta fram förbättrade riktlinjer för omhändertagande vid Spielmeyer-Vogts sjukdom.

Mitokondriella sjukdomar hos barn och vuxna

Dr Niklas Darin och Dr Christopher Lindberg.

Dessa sjukdomar orsakas av nedsatt funktion i hur cellernas kraftverk (mitokondrierna) och kan ge symtom från alla kroppens organ som inte sällan är fortskridande. Eftersom nervsystemet och skelettmuskeln är särskilt energikrävande är de extra känsliga för störningar i energiomsättningen.

Presentationen behandlar sjukdomsgruppen, hur diagnosen ställs och hur teamet arbetar kring uppföljning och behandling.

Medfödda metabola sjukdomar hos barn och vuxna

Dr Katrin Adrian och Dr Dimitris Chantzichristos.

Presentationen tar upp sjukdomar som ingår i nyföddhetscreeningen och dess möjligheter till behandling med diet och livsmedelstillskott. Även centrum för uppföljning av sjukdomarna Porfyri och Fabry beskrivs.

Huntingtoncentrum

Dr Radu Constantinescu och koordinator Agneta Leemann ger en beskrivning av Huntingtons sjukdom, dess symtom och ärftlighet liksom nuvarande och framtida behandling, pågående forskning samt hur man arbetar vid centrat.

Asperö

Genetiska syndrom med fokus på 22q11-deletionssyndrom

Dr Solveig Oskarsdottir och Dr Alexandra Topa berättar om vad genetiska syndrom är med fokus på symptom och uppföljning av 22q11- deletionssyndrom.

Genetiska neurologiska utvecklingssyndrom med fokus på Rett syndrom, Angelman syndrom och Sotos syndrom.

Dr Barbro Westerberg presenterar genetiska neurologiska utvecklingssyndrom med fokus på Rett syndrom, Angelman syndrom och Sotos syndrom. Presentationen beskriver orsaker, symtom samt hur dessa kan behandlas och följas upp.

Neurokutana sjukdomar hos barn med fokus på Tuberös skleros och Neurofibromatos

Dr Gunilla Drake och Dr Barbro Westerberg

Neurokutana syndrom är en grupp sjukdomar som typiskt drabbar hur nervsystemet och huden anläggs från dess gemensamma embryonala groddblad, ektodermet och som kan leda till missbildningar och tumörvävnadsväxt i huden, nervsystemet och andra organ. Dr Gunilla Drake redogör för symptom och behandlingsmöjligheter vid tuberös skleros. Dr Barbro Westerberg redogör för uppföljning och behandling av neurofibromatos.

Sällsynta genetiska epilepsier hos barn

Dr Tove Hallböök m.fl.

Presentation av de vanligaste sällsynta genetiska epilepsisyndromen hos barn och hur möjligheterna till diagnos och därmed behandling förbättrats.

Balans inkomster och utgifter – Att leva med VACTERL syndromet

Dr Helena Borg och Dr Linus Jönsson

Presentation om arbetet vid barnkirurgens expertteam för sällsynta barnkirurgiska missbildningssyndrom.

Sällsynta kraniofaciala missbildningar

Dr Giovanni Maltese, Psykolog Marizela Kljajic samt sjuksköterska Beatrice Löfstrand

Sällsynta kraniofaciala missbildningar och syndrom innefattar mängder av diagnoser bland annat Apert, Crouzon, Saetre Chotzen, Treacher Collins och frontonasal dysplasi. Dessa sällsynta missbildningar påverkar både funktion och utseende på olika sätt.

Presentation av kranofaciala enhetens arbete tvärprofessionella arbete med kirurgi för att lindra symptom och normalisera utseende.

Saltö

Sällsynta endokrina syndrom

Dr Jovanna Dahlgren och koordinatör Birgit Lidwall.

Personcentrerad vård kring barn med Prader-Willis syndrom och Silver-Russel syndrom om hur teamet arbetar kring dessa tillstånd med barnet i centrum.

DSD (disorders of sex development)

Dr Gundela Holmdahl och koordinatör Maj-lis Tengskog pratar om "Att vara född med oklart kön". DSD (Disorders of sex development) är ett samlingsnamn för alla avvikelser i könsutvecklingen. Det kan till exempel innebära att det är svårt att avgöra barnets kön vid födelsen eller att puberteten störs på olika sätt. En grundsten i omhändertagandet av barn och familj är DSD teamet.

Ryggmärgsbräck hos barn

Dr Lisa Bondjers, Dr Kate Abrahamsson och koordinatör Magdalena Vu Minh Arnell berättar om "Nya möjligheter för personer med ryggmärgsbräck"

Primära immunbristsjukdomar

Dr Olov Ekwall och koordinatör Jeanette Nyström berättar om sjukdomsgruppen och nyheter när det gäller uppföljning och behandling. Primära immunbristsjukdomar inbegriper hundratals olika ärftliga sjukdomar i vårt immunförsvar. De ger vanligen symptom i form av ökat antal infektioner, i första hand sådan som orsakas av vanliga smittämnen som bakterier och virus. Behandlingsmöjligheterna beror på vilken sjukdom det rör sig om och kan vid svåra former ibland kräva benmärgstransplantation.

Sällsynt mottagning för barn

Dr Ralph Bågenholm.

På Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus finns nu en "Sällsynt mottagning" för barn med sällsynta diagnoser som inte tillhör övriga traditionella specialistmottagning. Ett av syftena med mottagningen är att medverka till samordning när barnet har behov av många vårdkontakter.

Ellös

Munhälsa och orofacial funktion vid sällsynta diagnoser

Övertandläkare Christina Havner presenterar Mun-H-Centers verksamhet och fördelarna med interprofessionellt samarbete. Tidig identifikation och förbyggande insatser är ofta av stor vikt vid sällsynta tillstånd, vilket kräver kunskap och en helhetssyn av tandvårdsteamet.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Elisabeth Wallenius, ordförande för Riksförbundet Sällsynta diagnoser berättar om förbundets arbete. Övergångar från barn- till vuxensjukvård.

Ågrenska

Astrid Emker, Cecilia Stocks och Annica Harrysson berättar om Ågrenskas verksamheter för barn, familjer och vuxna med olika sällsynta diagnoser, närstående och yrkesverksamma.

Genetiken

Dr Cecilia Hulthe och Dr Sofia Thunström från Klinisk Genetik berättar om hur genetisk syndromdiagnostik går till och den enorma pågående utvecklingen som sker inom genetisk diagnostik.

Habiliteringen

Dr Barbro Westerby berättar om hur arbetet bedrivs för personer med sällsynta diagnoser inom Habilitering och Hälsa.

Försäkringskassan

Marianne Lundgren
Information och frågestund

Centrum för sällsynta diagnoser Väst

sahlgrenska.se/centrum-for-sallsynta-diagnoser

Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) finns vid landets universitetssjukhus. CSD Väst arbetar för att underlätta livssituationen för personer med sällsynta diagnoser och deras närstående. Verksamheten syftar till att bidra till att skapa sjukvård med hög kvalitet kombinerat med annat stöd som samhället har att ge.

Ågrenska

agrenska.se

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med sällsynta diagnoser, deras familjer och professioner. Ågrenska erbjuder möjligheter för dig att lära dig mer om sällsynta diagnoser

Facebook

facebook.com/agrenska.se

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

nfsd.se

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, arbetar på uppdrag av Socialstyrelsen. NFSD har i uppgift att samordna, koordinera och sprida information inom området sällsynta diagnoser. På nfsd.se hittar du samlad information som rör området.

Här följer några exempel:

[Centrum för sällsynta diagnoser](http://sahlgrenska.se/centrum-for-sallsynta-diagnoser)

[Expertteam i Sverige](#)

[Kunskap- och informationsdatabaser om sällsynta diagnoser](#)

[Kompetenscentrum](#)

[Länksamling per diagnos](#)

Twitter

[@NFSDse](https://twitter.com/NFSDse)

[#sällsyntaliv](#)

Facebook

facebook.com/NFSD.se

Tack till alla

Utställare

Riksförbundet Sällsynta diagnoser (sallsyntadiagnoser.se)

PIO, Primär immunbristorganisationen (pio.nu)

NOC - Nätverket för ovanliga kromosomavikelser (nocsverige.se)

Informationscentrum för ovanliga diagnoser (sahlgrenska.gu.se/Ovanligadiagnoser)

Mun- H-Center (munhcenter.se)

Ågrenska (agrenska.se)

Försäkringskassan (forsakringskassan.se)

Centrum för sällsynta diagnoser Väst (sahlgrenska.se/centrum-for-sallsynta-diagnoser)

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser (nfsd.se)



Talare och deltagare