

# SÄLLSYNTA DIAGNOSER ÄR INGET OVANLIGT. KUNSKAPEN OM DEM ÄR DÄREMOT SÄLLSYNT.

#SällsyntaDagen2021  
#RareDiseaseDay  
#SällsyntaLiv  
#sällsyntahälsotillstånd



Sällsynta dagen - vad är det?

Vad innebär det att leva med ett sällsynt hälsotillstånd?

Varför är det viktigt att få en orsaksdiagnos?

Hur har 2020 års nobelpris för gensaxen CRISPR-Cas9 möjliggjort genterapi för svårt sjuka personer?

Var kan man finna information och stöd när man möter en person med en sällsynt diagnos?

Den sista februari varje år, i år den 28 februari, uppmärksammas sällsynta diagnoser över hela landet och i hela världen. Så också i Västra Götaland!

I år ger Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) Väst, tillsammans med en mängd aktörer, dig som arbetar inom vården eller annan stödfunktion i samhället samt dig som är patient, närstående eller annan intresserad möjlighet att på webben ta del av fakta, livsberättelser, intervjuer och musik - allt om sällsynta diagnoser.

## Se och lyssna på

Lovisa Lovmar, överläkare och sektionschef på klinisk genetik och genomik Sahlgrenska, som berättar om vad man arbetar med på klinisk genetik och hur det kan gå till att fastställa en sällsynt diagnos. Tillsammans med kollegor på CSD Väst, berättar hon också om CSD:s uppdrag och arbete.

Anna Wedell, professor i medicinsk genetik KI och ordförande för det nationella programområdet för Sällsynta sjukdomar, som berättar om gensaxen och genterapi samt framtidens behandlingsmöjligheter.

David Lega, EU-parlamentariker och fd elitidrottare själv lever med AMC, som talar om året som gått med pandemins konsekvenser, att påverka politiskt och Sällsynta dagens betydelse.

Familjen Flysjö/Lindqvist som har tre barn med en sällsynt diagnos om att fatta svåra beslut utan att veta konsekvenserna och att hitta kraft.

Och mycket mer...

## Om sällsynta diagnoser

Sällsynta diagnoser, eller sällsynta hälsotillstånd som det också kallas idag, är en samlingsbeteckning på en mängd olika ovanliga tillstånd. Man beräknar att det finns fler än 6000 olika diagnoser i världen och många av dessa, men inte alla finns i Sverige. Bedömningen är att det finns cirka 30 miljoner invånare i Europa som har ett sällsynt hälsotillstånd.

Sällsynta diagnoser kan vara livslånga tillstånd som ger funktionsnedsättningar. De medför ofta varaktiga konsekvenser för livsvillkoren och särskilda problem som betingas av sällsyntheten. De kräver speciell kompetens och ofta samordnade insatser från hälso- och sjukvården och samhället i övrigt.

Registrera dig **gratis** här och ta del av webbsändningen från och med den 28 februari.

[agrenska.thinkific.com/courses/sallsynta-dagen](https://agrenska.thinkific.com/courses/sallsynta-dagen)