

PROGRAM Sällsynta dagen 4 mars 2020

Lokal: Nanna Svartz, J3:12, Karolinska Universitetssjukhuset, Eugeniavägen 3, Solna (ingen föranmälan krävs. Gratis att närvara)

Tid	Föreläsningar
9.00 – 9.45	Inledning och presentation av dagen
	Genetik och forskning, Anna Lindstrand, klinisk genetiker, docent
9.45 - 10.00	<i>Paus med fika och utställningar</i>
10.00 - 10.45	Storskalig analys av strukturella varianter – En överblick över ny teknik och stora mutationer, Jesper Eisenfeldt, Bioinformatiker, Med dr
	Studie av beteende och hjärna vid sällsynta genetiska syndrom, Charlotte Willfors, psykolog, Med dr
	Eye-tracking, Johan Lundin Kleberg, psykolog, Fil dr
10.45 - 11.00	<i>Paus och utställningar</i>
11.00 - 12.10	Neuromuskulära sjukdomar: nya behandlingsmöjlighet och nya utmaningar, Thomas Sejersen, barnneurolog, professor
	Behandling vid akut porfyri, Eliane Sardh, endokrinolog, Med dr
	”Erfarenheter och upplevelser av sällsynta medfödda sjukdomar hos vuxna”, SBU-rapport, Miriam Entesarian Matsson, projektledare, Med dr
12.10 - 13.00	<i>LUNCHPAUS</i>
13.00 - 13.50	Genvägen till syndromdiagnostik, Ann Nordgren, klinisk genetiker, professor
	Kalles väg fram till diagnos, Cecilia Mohammar
13.50 - 14.10	<i>Paus och utställningar</i>
14.10 - 15.00	När man har fått diagnos, berättelser från Ågrenskas föräldragrupper, Cecilia Stocks, socionom, Astrid Emker, pedagog.
	Patientberättelse från vuxen
15.00 - 15.20	<i>Paus med fika och utställningar</i>
15.20 - 16.15	Övergångsprojektet, Riksförbundet Sällsynta diagnoser, Malin Grände, kanslichef, Katja Ekholm, sjuksköterska
	Förberedd och sedd – förutsättningar vid övergången från barn- till vuxensjukvård, Eshat Aidin, projektledare
	Avslut