

2025-03-27

Endagskonferens – Sällsynta hälsotillstånd

Välkomna till en dag arrangerad av Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) vid Karolinska Universitetssjukhuset, Karolinska institutet och primärvården Region Stockholm.

Sällsynta hälsotillstånd definieras som diagnoser som förekommer hos färre än 1/2000. Varje enskild diagnos berör få individer, men gruppen som helhet är stor och idag uppskattas en halv miljon människor i Sverige leva med en sällsynt diagnos. Diagnoserna kan drabba alla olika organ, uppträda i alla åldrar och ger ofta komplexa livslånga behov.

Exempel på sällsynta diagnoser är syndrom med missbildningar och/eller intellektuell funktionsnedsättning, medfödda ämnesomsättningsrubbningar, medfödda skelettsjukdomar, primär immunbrist, neuromuskulära sjukdomar och barncancer. För att förbättra vården och göra den mer jämlik för personer med sällsynta diagnoser behövs ett nära samarbete mellan primärvård, specialistvård, habilitering och forskare.

Syftet med denna konferens är att sprida den senaste kunskapen om forskning och klinisk praxis inom det sällsynta området samt att öka samverkan mellan olika aktörer inom sjukvården.

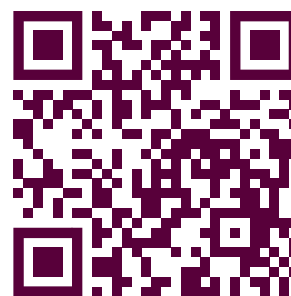
Målgrupp: Primärvård, specialistvård, kliniska- och prekliniska studenter, intresserad allmänhet.

Plats: Sune Bergströms Aula, Karolinska Universitetssjukhuset, Solna.

Tid: den 27 mars 2025, kl 8.30-17.00

Kostnad: Dagen är kostnadsfri och det kommer bjudas på lättare förtäring.

Anmälan: Senast den 27 februari, via QR-koden nedan:



Karolinska
Institutet

KAROLINSKA
UNIVERSITETSSJUKHUSET

Region
Stockholm

2025-03-27

Program endagskonferens – Sällsynta hälsotillstånd

08.30–10.00 Introduktion

Välkommen!

Valtteri Wirta, Verksamhetschef Klinisk genetik och genomik

Patientberättelse

TBA

Introduktion till sällsynta diagnoser

Ann Nordgren, Prof, Klinisk genetiker

Samordnat Medicinskt Omhändertagande (SMO) inom Primärvården

Angelica Gustavsson, Ssk, Bitr CSD-ledare Mellansverige & Camilla Andersson, Ssk, SMO-samordnare inom Region Stockholm

Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) och kunskapsstyrning – regionalt och nationellt

Rula Zain, Docent, Bitr CSD-ledare Stockholm–Gotland

10.00–10.30 Kaffe och posterutställning

10.30–12.00 Under- och överdiagnostik

Genetisk diagnostik vid sällsynta hälsotillstånd

Anna Lindstrand, Prof, Klinisk genetiker

HSD/EDS – Vad behöver jag veta och var hittar jag informationen?

Pernilla Blom, Allmänläkare

Anhörigberättelse och Riksförbundet för sällsynta diagnoser

Evelina Rosén, Ssk, Projektledare Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Rare Genetic Conditions: the Patient and Family Perspective

Sarah Wynn, PhD, CEO of Unique (UK)

Informationsdatabaser för sällsynta diagnoser

Terese Boderus, BMA (CSD)

12.00–13.00 Lunch och posterutställning

13.00–15.00 Psykisk ohälsa

The RarE Genetic Variant ResearCH GrOup (ECHO) at Cardiff University – Findings from 15 years of study of children and young people

Marianne van den Bree, Prof, BSc, MSc (Cardiff University, UK)

Sällsynta hälsotillstånd inom habiliteringen och psykiatri

Annika Brar, Psykiatriker, Habiliteringsläkare inom Region Stockholm

The psychological support of people impacted by rare, genetic and undiagnosed conditions: the first 3 years of a specialist Online Counselling Service

Kym Winter, Specialist Psychotherapist, Clinical Director and Founder at Rareminds (UK) & Charlotta Ingvoldstad Malmgren, PhD, Genetisk vägledare (CSD)

Patient- och anhörig stöd vid Ågrenska Stiftelsen – ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Cecilia Stocks, Socionom

15.00–15.30 Kaffe och posterutställning

15.30–17.00 Hjärta & kärl

Ärftliga hjärtsjukdomar: vem ska utredas, när och varför?

Maria Mannila, PhD, Kardiolog, Klinisk genetiker

Arbetet inom ett expertteam – exempel från expertteamet för HHT/Oslers sjukdom

Pär Stjärne, PhD, Öron-Näsa-Hals

Sköra & äldre

Demens och åldrande vid Downs syndrom

Ann-Charlotte Granholm-Bentley, Prof, Neurokirurg

Ärftlighet och genetik vid sällsynta demenssjukdomar

Caroline Graff, Prof, Klinisk genetiker



Karolinska
Institutet

