

# PROGRAM

## **Sällsynta diagnoser är inget ovanligt. Kunskapen om dem är däremot sällsynt!**

Hur kan vi arbeta tillsammans för att förbättra  
livsvillkoren för personer med sällsynta diagnoser?



**Två konferenser på Folkets hus i Göteborg 2018.**

**Fördjupa dina kunskaper om sällsynta diagnoser, 28 februari**

**Vårdprocesser genom hela livet, 12 april**

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

## Tisdag 28 februari - sista anmälningdag 15 januari 2018

### Fördjupa dina kunskaper om sällsynta diagnoser

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

En dag för dig som lever med en sällsynt diagnos, eller är närstående och du som möter personer med sällsynta diagnoser i ditt arbete.

Olika expertteam från Sahlgrenska Universitetssjukhuset inom Centrum för Sällsynta Diagnoser i Väst presenterar sin verksamhet och finns med under dagen för att svara på frågor.

#### Varmt välkommen!

#### 08.30 - 09.00 Registrering och utställning

Sal	
09.00 - 09.35	Välkomsthälsning Film: Vad är sällsynta diagnoser? Patientperspektiv - Riksförbundet Sällsynta diagnoser
09.35 - 09.45	Framtidsperspektiv - Sällsynta diagnoser inom Sahlgrenska Universitetssjukhuset
09.45 - 10:15	Sällsynta diagnoser - Internationellt, nationellt och regionalt <i>Anders Olason från Ågrenska, Veronica Wingstedt de Flon från Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, Niklas Darin från Centrum för sällsynta diagnoser Väst</i>

#### 10:15 - 10:45 Kaffe och utställning

10.45 - 11:10	<b>Sal</b>	<b>Sal</b>	<b>Sal</b>	<b>Sal</b>
	<b>Expertteam</b>	<b>Expertteam</b>	<b>Expertteam</b>	<b>Munhälsa och orofacial funktion vid sällsynta diagnoser</b>
	Neuromuskulära sjukdomar hos barn <i>Dr Mår Tulinus 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-Willi syndrom och Silver-Russel syndrom <i>Dr Jovanna Dahlgren och koordinator Birgitta Lidwall</i>	Mun-H-Center -ett odontologiskt expertteam för sällsynta diagnoser
11.15 - 11.40	<b>Expertteam</b>	<b>Expertteam</b>	<b>Expertteam</b>	<b>Intresseorganisation</b>
	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 barnsjukvård till vuxensjukvård <i>Elisabeth Wallenius, Riksförbundet Sällsynta diagnoser</i>
11.45 - 12.10	<b>Expertteam</b>	<b>Expertteam</b>	<b>Expertteam</b>	<b>Kompetenscentrum</b>
	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>	Ågrenska- nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. <i>Annica Harrysson, Cecilia Stocks och Astrid Emker</i>

#### 12:10 - 13:00 Lunch och utställning

13:00 - 13:25	<b>Sal</b> <b>Expertteam</b> Mitokondriella sjukdomar hos barn och vuxna <i>Dr Niklas Darin och Dr Christopher Lindberg</i>	<b>Sal</b> <b>Expertteam</b> Sällsynta genetiska epilepsier <i>Dr Tove Hallböök m.fl.</i>	<b>Sal</b> <b>Expertteam</b> Primära immunbrister hos barn och vuxna <i>Dr Olov Ekwall och koordinator Jeanette Nyström</i>	<b>Sal</b> <b>Genetiken</b> Genetisk syndromdiagnostik och genetiska undersökningar <i>Dr Cecilia Hulthe och Dr Sofia Thunström</i>
13.30 - 13.55	<b>Expertteam</b> Medfödda metabola sjukdomar hos barn och vuxna <i>Dr Katrin Adrian och Dr Dimitris Chantzichristos</i>	<b>Expertteam</b> Balans inkomster och utgifter – Att leva med VACTERL syndromet <i>Dr Helena Borg och Dr Linus Jönsson</i>	<b>Expertteam</b> Sällsynt mottagning för barn med inriktning mot diagnoser utan annan tillhörighet <i>Dr Ralph Bågenholm</i>	<b>Habiliteringen</b> Sällsynta diagnoser i Habiliteringen <i>Dr Anne-Berit Ekström</i>
14.00 - 14.25	<b>Expertteam</b> Huntingtons sjukdom <i>Dr Radu Constantinescu och koordinator Agneta Leeman</i>	<b>Expertteam</b> Sällsynta kraniofaciala missbildningar <i>Dr Giovanni Maltese, Psykolog Marizela Kljajic samt sjuksköterska Beatrice Löfstrand</i>		<b>Försäkringskassan</b> Information och frågestund <i>Marianne Lundgren</i>

#### 14.30 - 15.00 kaffe och utställning

	<b>Sal</b>
15.00 - 16.00	Paneldiskussion – Sällsynta utmaningar <ul style="list-style-type: none"> <li>● Att vara vuxen och ha en sällsynt diagnos</li> <li>● Att sakna tillhörighet i vården</li> <li>● Bristande samordning mellan olika vårdgivare</li> </ul> Representanter från Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Habilitering och Hälsa och Riksförbundet Sällsynta diagnoser m.fl.  Moderator Robert Hejdenberg, VD Ågrenska

# Presentation

## Sal

### **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 Spielmeier-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.

**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 Soto 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 tumörväxning 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 kraniofaciala enhetens arbete tvärprofessionella arbete med kirurgi för att lindra symptom och normalisera utseende.

### **Sällsynta endokrina syndrom**

Dr Jovanna Dahlgren och koordinator Birgit Lidwall.

Personcentrerad vård kring barn med Prader-Willi 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 koordinator 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 t ex 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 koordinator Magdalena Vu Minh Arnell berättar om "Nya möjligheter för personer med ryggmärgsbräck" .

### **Primära immunbristsjukdomar**

Dr Olov Ekwall och koordinator 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 symtom 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.

Sal

### **Munhälsa och orofacial funktion vid sällsynta diagnoser**

Mun-H-Center är ett odontologiskt expertteam för sällsynta diagnoser

### **Intresseorganisation**

Elisabeth Wallenius, ordförande för Riksförbundet Sällsynta diagnoser berättar om förbundets arbete.

### **Kompetenscentrum**

Annica Harrysson, Cecilia Stocks och Astrid Emker.

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella.

### **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 Anne-Berit Ekström berättar om hur arbetet bedrivs för personer med sällsynta diagnoser inom Habilitering och Hälsa.

### **Försäkringskassan**

Marianne Lundgren

Information och frågestund

## Torsdagen den 12 april - sista anmälningsdag 14 februari 2018

### Vårdprocesser genom hela livet

Den andra konferensdagen får du möta några av de som arbetar med sällsynta diagnoser i västra Sverige. Under dagen diskuterar vi vårdprocessen genom hela livet.

Hur fungerar det idag?  
Vad behöver vi förbättra?  
Hur gör vi det tillsammans?

En mötesplats för dig som är beslutsfattare, som har en sällsynt diagnos eller är anhörig och dig som arbetar inom området.

### Varmt välkommen!

#### 08.30 - 09.00 Registrering och utställning

#### Sal

09.00 - 09.35

#### Välkomsthälsning

*Moderator: Anders Olauson, styrelseordförande, Ågrenska*

Film: Vad är Sällsynta Diagnoser?

09.35 - 09.55

#### En sällsynt resa

Samtal mellan förälder/patient och personal från Ågrenska.

09.55 - 10:25

Familjeperspektiv - Att leva med sällsynt diagnos. Riktat föräldrastöd.

#### 10:25 - 10:55 kaffe och besök av utställning

10.55 - 12:25

#### Sällsynta diagnoser - Internationellt, nationellt och regionalt

*Anders Olauson, styrelseordförande, Ågrenska*

*Veronica Wingstedt de Flon, verksamhetschef Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser*

*Niklas Darin, professor, överläkare vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset, ledare för Centrum för sällsynta diagnoser Väst.*

#### 12:25 - 13:10 Lunch och besök av utställning

13.10 - 13:40

#### Teamarbete

*Christoffer Lindberg; Docent, överläkare vid Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset*

13.40 - 14:10

#### Ansvarsfördelning inom vården

*Anne-Berit Ekström chefsläkare Rehabilitering och Hälsa i VGR*

#### 14:10 - 14:30 kaffe och besök av utställning

14.30 - 15:00

#### Överföringsprocessen från barnsjukvården till vuxensjukvården

*Elisabeth Wallenius, ordförande Riksförbundet Sällsynta diagnoser*

15.00 - 15:45

#### Paneldiskussion – Sällsynta utmaningar

Vad behöver vi förbättra? Hur gör vi det tillsammans?

*Moderator Anders Olauson, styrelseordförande, Ågrenska*

15.45 - 16:00

Sammanfattning av dagen



# Anmälan och biljetter

## Anmäl dig via ett webbformulär

OBS! Tänk på att inte uppdatera webbläsaren eller lämna sidan innan svarsmeddelandet syns på skärmen.

<http://www.agrenska.se/om-oss/aktuellt/Konferensdagar-om-sallsynta-diagnoser/>

## För dig som deltar i tjänsten

1900 kr två dagar 1200 kr en dag

## För dig som deltar som privatperson (Person som lever med diagnos och närstående)

400 kr två dagar 300 kr en dag

I biljettpriset ingår hela programmet, fika och lunch.

## Adress

Folkets hus Göteborg

Olof Palmes Plats 3

413 04 Göteborg

[folketshusgoteborg.se](http://folketshusgoteborg.se)

## Information om:

### Centrum för sällsynta diagnoser Väst

[sahlgrenska.se/centrum-for-sallsynta-diagnoser](http://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](http://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](https://facebook.com/agrenska.se)

### Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

[nfsd.se](http://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](http://nfsd.se) hittar du samlad information som rör området.

Här följer några exempel:

[Centrum för sällsynta diagnoser](#)

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

[Länksamling per diagnos](#)

[Intresseorganisationer](#)

[Kompetenscentrum](#)

## Twitter

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

[#sallsyntaliv](https://twitter.com/#sallsyntaliv)

## Facebook

[facebook.com/NFSD.se](https://facebook.com/NFSD.se)