

10. NACIONALNA KONFERENCA OB DNEVU REDKIH BOLEZNI

Dogodek bo potekal 29. februarja 2024 od 9. ure dalje
v Kongresnem centru Brdo pri Kranju

A. UVODNE MISLI

- 08:00 – 09:00 **Registracija**
- 09:00 – 09:10 **Uvodni nagovor** predstavnika Ministrstva za zdravje
- 09:10 – 09:30 **Umetniška točka:** Nastop plesnega kluba Zebra
- 09:30 – 10:00 **Predstavitel** Združenja za redke bolezni Slovenije
Jože Faganel, predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije

B. PROGRAM

1. SKLOP PREDAVANJ

- 10.00 – 10.15 **Uvodna predstavitev delovanja tima za redke bolezni na Onkološkem inštitutu Ljubljana**
Doc. dr. sc., B, Mateja Krajc, dr. med., Onkološki inštitut Ljubljana
izr. prof. dr. Irena Oblak, dr. med., Onkološki inštitut Ljubljana
- 10.15 – 10.30 **Delovanje tima za redke dedne rake, predstavitev ERN GENTURIS**
Ana Blatnik, dr. med., Onkološki inštitut Ljubljana
- 10.30 – 10.50 **Molekularna diagnostika pri dednih oblikah raka**
dr. Vita Šetrajčič Dragoš, MSc., Onkološki inštitut Ljubljana
- 10.50 – 11.00 **RAZPRAVA**
- 11.00 – 11.15 **Vloga koordinatorja pri kliničnih poteh bolnikov z redkimi dednimi predispozicijami za tumorje**
Zvonka Kastelic, dipl. m. s., univ. dipl. org., Onkološki inštitut Ljubljana
- 11.15 – 11.30 **Primer obravnave družine z Li Fraumeni sindromom**
dr. Barbara Perić, dr. med., Onkološki inštitut Ljubljana
- 11.30 – 11.50 **Registracija testiranih iz družin, obremenjenih z dednim rakom, vključevanje v EU GENTURIS register – predstavitev poročila registra**
Simona Hotujec, mag. mag. kak., Onkološki inštitut Ljubljana
- 11.50 – 12.00 **RAZPRAVA**

12:00 – 13:00 **ODMOR**

2. SKLOP PREDAVANJ

- 13.00 – 13.30 **Možnosti vključevanja paliativnega pristopa v obravnavo bolnika z redko boleznijo**
mag. Mateja Lopuh, dr. med., *Državna koordinatorica razvoja paliativne oskrbe, Ministrstvo za zdravje*
- 13.30 – 14.00 **Uvedba programa presejanja novorojencev za spinalno mišično atrofijo, težke prirojene okvare imunosti, cistično fibrozo in kongenitalno adrenalno hiperplazijo**
Prof. dr. Tadej Battelino, dr. med., *Pediatrična klinika, UKC Ljubljana*
- 14.00 – 14.30 **Uvedba Registra redkih nemalighnih bolezni Republike Slovenije (RRNB-RS)**
Izr. prof. dr. Urh Grošelj, dr. med., *Pediatrična klinika, UKC Ljubljana*
- 14.30 – 15:00 **RAZPRAVA IN ZAKLJUČEK**