

2025-03-27

Program endagskonferens – Sällsynta hälsotillstånd

08.30–10.00 Introduktion

Välkommen!

Valtteri Wirta, Verksamhetschef Klinisk genetik och genomik

Patientberättelse

Alma Nyström

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, CSD-ledare
Stockholm–Gotland

10.00–10.30 Kaffe och posterutställning

10.30–12.00 Under- och överdiagnostik

Genetisk diagnostik vid sällsynta hälsotillstånd

Malin Kvarnung, PhD, 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 Ingvaldstad 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

Sköra & äldre

Demens och åldrande vid Downs syndrom

Ann-Charlotte Granholm-Bentley, Prof,
Neurokirurg

Sammanhållen kedja för upptäckt, utredning och behandling av demens vid Downs syndrom på LSS-boende – Från Kommunal HSL, primärvård och till specialistvård

Camilla Andersson, Ssk, SMO-samordnare &
Svetlana Engman, Disktriks- och SMO-läkare

Ärftlighet och genetik vid sällsynta demenssjukdomar

Caroline Graff, Prof, Klinisk genetiker

Sammanfattning och avslut

Maria Johansson Soller, Docent, Klinisk genetiker



Karolinska
Institutet

KAROLINSKA
UNIVERSITETSSJUKHUSET

Region
Stockholm