



REPUBLIKA SLOVENIJA  
MINISTRSTVO ZA ZDRAVJE

## 5. NACIONALNA KONFERENCA OB DNEVU REDKIH BOLEZNI

četrtek, 28. februar 2019, ob 9.00 uri  
Kongresni center Brdo pri Kranju  
Dvorana SPLENDENS

8:30 – 9.00     **Registracija**

### A. UVODNE MISLI

9:00 – 9:15     **Uvodni nagovori**

9:15 – 9:30     **INNOVCare (EURORDIS) – izkušnje pilotnega projekta v Romuniji**  
**dr. Valentina Prevolnik Rupel**, *Inštitut za ekonomska raziskovanja*

9:30 – 9:45     **Delovanje Nacionalne kontaktne točke za RB in uvedba novih bolezni za presejanje novorojenčkov v letu 2018**  
**doc. dr. Mojca Žerjav Tanšek s sod.**, *Pediatrična klinika, UKC Ljubljana*

9:45 – 10:00    **Nova zdravila za RB v Evropi**  
**prof. dr. Peter Černelč**, *Strokovni svet Združenja za redke bolezni Slovenije*

### B. IZKUŠNJE Z NOVOSTMI

10:00 – 10:15    **Začetek zdravljenja z nusinersenom otrok s spinalno mišično atrofijo (SMA)**  
**doc. dr. Damjan Osredkar**, *Pediatrična klinika, UKC Ljubljana*

10:15 – 10.30    **Zdravljenje hemofilije A – vstop v novo dobo**  
**Karla Reiner**, *Interna klinika, UKC Ljubljana*

10:30 – 10:45    **Novosti pri obravnavi bolnikov s cistično fibrozo**  
**Uroš Krivec**, *Pediatrična klinika, UKC Ljubljana*

10:45 – 11:15    **Odmor**

### C. POMEN REGISTROV ZA KLINIČNO PRAKSO

- 11:15 – 11:30 **Evropska platforma za registracijo pacientov z RB**  
**PD Alexander BINDER, PhD, European Commission**
- 11:30 – 11:45 **Stanje registra redkih (nemalignih) bolezni v Sloveniji in povezanost z drugimi registri specifičnimi delujočimi registri (pomen za klinično prakso)**  
**doc. dr. Dalibor Stanimirovič, Nacionalni inštitut za javno zdravje in doc. dr. Urh Grošelj, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana**
- 11:45 – 12:00 **Breme redkih rakov v Sloveniji na podlagi podatkov Registra raka Republike Slovenije**  
**prof. dr. Vesna Zadnik, Onkološki inštitut Ljubljana**

#### **D. VPOGLED V MANJ ZNANE REDKE BOLEZNI**

- 12:00 – 12:15 **Hiposomatotropizem - pomanjkanje ravnega hormona, več kot le nizka rast**  
**doc. dr. Primož Kotnik, Pediatrična klinika, UKC Ljubljana**
- 12:15 – 12:30 **Redke očesne bolezni - prepoznavanje in zdravljenje**  
**prof. dr. Marko Hawlina, Očesna klinika, UKC Ljubljana**
- 12:30 – 12:45 **Mastocitoza – skrajšati pot do diagnoze**  
**dr. Matevž Škerget, Interna klinika, UKC Ljubljana**
- 12:45 – 13:00 **Vloga testa BCR-ABL pri levkemijah**  
**doc. dr. Matjaž Sever, Interna klinika, UKC Ljubljana**

#### **E. NEKLINIČNI VIDIKI IN CELOSTNA OBRAVNAVA REDKIH BOLEZNI**

- 13:00 – 13:15 **Etični vidik zdravljenja: dolžnosti bolnikov pri terapevtskem dogovoru**  
**doc. dr. Božidar Voljč, Komisija RS za medicinsko etiko**
- 13:15 – 13:30 **Novi vidiki življenja z redko boleznijo in pravica do dela z omejitvami**  
**mag. Mateja Toman, Društvo distrofikov Slovenije**

#### **F. ŽIVETI Z REDKO BOLEZNIJO**

- 13:30 – 14:00 **Izkustvo vrednot življenja z bulozno epidermolizo**  
**izr. prof. dr. Mateja Dolenc-Voljč, Interna klinika, UKC Ljubljana**  
**Ana Rogel, Društvo DEBRA Slovenija (pogovor vodi Zvezdana Mlakar)**
- 14:00 – 15:00 **SLOVENSKI DOKUMENTAREC: Huntingtonova horea bolezen (še) brez zdravila**  
**Uvod: nevrolog dr. Matej Kolenc, Splošna bolnišnica Novo mesto**
- 15:00 – 15:30 **Zaključne misli**  
**Jože Faganel, prof., predsednik Združenja za redke bolezni Slovenije**
- 15:30 – 16:30 **Kosilo in neformalno druženje**