

PERJANTAINA 8.2.2019 KELLO 12:00–18:00

ULTRAHARVINAISTEN SAIRAUKSIEN TUTKIMUS JA DIAGNOSTIIKKA -SEMINAARI

UUSI LASTENSAIRAALA, HATTIVATTI-SALI | STENBÄCKINKATU 9 D, HELSINKI

Tutkimus vie lääketiedettä ja diagnostiikkaa eteenpäin. Ultraharvinaisia sairauksia tunnistetaan yhä useammin — ja paremmin. Miten tämä muuttaa klinikon työtä ja ultraharvinaispotilaan elämää? Iltapäiväseminaarissa HUSin harvinaissairauksien ja tutkimuksen huippuosaajat sekä ultraharvinaispotilaat yhdessä valottavat nykytilannetta ja ennakoivat tulevia mahdollisuuksia.

DIAGNOSTIIKAN HAASTEET JA MAHDOLLISUUDET Ulla Wartiovaara-Kautto	GENOMITIEDON MAHDOLLISUUDET Juha Kere	HARVINAISSAIRAUDET ARJEN TYÖSSÄ Kristiina Aalto
TUTKIMUSTEN JA DIAGNOSTIIKAN YLEISKUVA Mikko Seppänen	POTILASNÄKÖKULMA LÄÄKETIETEEN KEHITYKSEEN Markku Junkkari Janita Harjula	TUTKIMUKSEN JA DIAGNOSTIIKAN KOMPASTUSKIVET Avela, Ikonen, Laine, Mäenpää, Mäkitie, Rantanen ja Toivanen

Seminaari on avoin kaikille kiinnostuneille, ja maksuton.
Järjestäjinä HUSin Harvinaissairauksien yksikkö
ja Suomen Ultraharvinaiset ry.

ILMOITTAUTUMISET

tammikuun viimeiseen päivään mennessä:



[ULTRAHARVINAISET.FI/SEMINAARI](https://ultraharvinaiset.fi/seminaari)



LISÄTIETOJA TARVITTAESSA

Paula Juvonen, paula.k.juvonen@hus.fi, 050 436 9648 | **Mari Kiuru**, mari.kiuru@ultraharvinaiset.fi, 040 504 7937

- 12:00–12:10 **TERVETULOA!**
Katariina Hannula-Jouppi, seminaarin puheenjohtaja
 Dosentti, ihotautilien ja allergologian erikoislääkäri, osastonylilääkäri, HUS Iho ja allergiasairaala
Satu Salonen
 Ultraharvinaiset ry:n puheenjohtaja
- 12:10–12:55 **ULTRAHARVINAISTEN SAIRAUKSIEN TUTKIMUS JA DIAGNOSTIIKKA**
Mikko Seppänen
 Dosentti, sisätautien ja infektiosairauksien erikoislääkäri, osastonylilääkäri, HUS Harvinaissairauksien yksikkö
Mitä ajankohtaista on meneillään, ja mitä uusia menetelmiä on tullut diagnostiikkaan?
Miltä tilanne näyttää harvinaissairauksien yksikön näkökulmasta — ja mitä vielä voitaisiin tehdä?
- 12:55–13:30 **ULTRAHARVINAISET POTILAAT JA LÄÄKETIETEEN KEHITTYMINEN**
POTILASJÄRJESTÖN JA TUTKIJOIDEN VÄLISEN KANSAINVÄLISEN YHTEISTYÖN MAHDOLLISUUDET
Markku Junkkari, Suomen Ultraharvinaiset ry:n perustajajäsen
Käytännön esimerkki. Meloreostoosia sairastavia on Suomessa vain kourallinen, mutta tutkimusta on pystytty edistämään potilaiden ja tutkijoiden kansainvälisellä yhteistyöllä.
LÄÄKETIETEEN KEHITTYMINEN AINOANA TOIVEENA
Janita Harjula, ultraharvinaisen lapsen äiti
Esimerkki vakavasta sairaudesta, jota lääketieteessä ei täysin vielä tunneta. Rasmussenin enkefaliittiin liittyvissä tulevaisuuden toiveissa lääketieteen kehityksen merkitys ja tarpeellisuus korostuu.
- 13:30–14:15 **HARVINAISSAIRAUKSIEN DIAGNOSOINNIN HAASTEET JA MAHDOLLISUUDET**
Ulla Wartiovaara-Kautto
 Dosentti, kliinisen hematologian ja kemian erikoislääkäri, osastonylilääkäri, HYKS Syöpäkeskus, hematologian linja
Diagnostiikan kehitys — erityisesti hematologiassa, mutta myös hematologian ja muiden lääketieteen erityisalojen rajapinnassa.
- 14:15–15:00 **TAUKO**
- 15:00–15:45 **GENOMITIE TOON LIITTYVÄT UUDET MAHDOLLISUUDET**
Juha Kere
 Genetiikan ja molekyyli­lääketieteen professori, Karoliininen Instituutti (Tukholma) ja King's College (Lontoo)
Geenitutkimuksen merkitys ultraharvinaisten sairauksien tunnistamisessa sekä diagnoosien ja hoitojen kehittämisessä. Miksi suomalaisen geeniperimän tutkiminen on erityisen arvokasta?
- 15:45–16:30 **HARVINAISSAIRAUKSIEN TUNNISTAMINEN ARJEN TYÖSSÄ**
Kristiina Aalto
 Dosentti, lasten reumatologian erikoislääkäri, HUS Lastenlinna
Milloin lääkärin olisi syytä epäillä potilaalla harvinaissairautta?
Mitä tehdä, kun sairaus on vieras erikoislääkärillekin?
- 16:30–17:15 **MIKSI SUKSI EI LUISTA?**
Vapaamuotoinen paneelikeskustelu ultraharvinaisten sairauksien tutkimuksen ja diagnostiikan tämän hetken kompastuskivistä. Myös lääkäreiden ja potilaiden tunnistamat sudenkuopat hoitopoluilla.
Mikko Seppänen (keskustelun vetäjänä)
Kristiina Avela, kliinisen genetiikan erikoislääkäri, osastonylilääkäri (HUS)
Tuija Ikonen, ylilääkäri, STM Hyvinvointi- ja palveluosasto
Merja Laine, yleislääketieteen erikoislääkäri (HUS ja HY)
Helena Mäenpää, lastenneurologian erikoislääkäri, apulaisylilääkäri (HUS)
Laura Mäkitie, neurologian erikoislääkäri, erikoislääkäri (HUS)
Elina Rantanen, kehitysjohdaja, Norio-keskus
Riikka Airo, psykologi, psykoterapeutti, Suomen Ultraharvinaiset ry:n jäsen
- 17:15–18:00 **KYSYMYKSIÄ JA VASTAUKSIA**
 Osallistujien ja esiintyjien vapaata keskustelua päivän teemoista.
 Moderaattorina seminaarin puheenjohtaja Katariina Hannula-Jouppi.

