



Hrvatsko društvo za rijetke bolesti  
Hrvatskog liječničkog zbora



Hrvatski liječnički zbor



**Hrvatski savez  
za rijetke bolesti**



**HOTEL PANORAMA, ZAGREB**

# **5. NACIONALNA KONFERENCIJA I SIMPOZIJ O RIJETKIM BOLESTIMA**

**21.-22. RUJNA 2018.**



Hrvatsko društvo za rijetke bolesti  
Hrvatskog liječničkog zbora



Hrvatski liječnički zbor



**Hrvatski savez  
za rijetke bolesti**



#### **ZNANSTVENI ODBOR:**

PROF.DR.SC. IVETA MERČEP, DOC.DR.SC. IVAN PEĆIN, AKADEMIK ŽELJKO REINER, PROF.DR.SC. INGEBORG BARIŠIĆ, PROF. DR.SC. IVO BARIĆ, PROF.DR.SC. KSENIJA FUMIĆ, PROF.DR.SC. DIANA MUAČEVIĆ-KATANEC, PROF.DR.SC. ERVINA BILIĆ, PROF.DR.SC. FRAN BOROVEČKI, NEDILJKO ŠUČUR, DR.MED.

#### **ORGANIZACIJSKI ODBOR:**

PROF.DR.SC. IVETA MERČEP (DRUŠTVO ZA RIJETKE BOLESTI), DOC.DR.SC. IVAN PEĆIN (DRUŠTVO ZA RIJETKE BOLESTI), DOC.DR.SC. SANJA PERIĆ (HRVATSKI SAVEZ ZA RIJETKE BOLESTI), VLASTA ZMAZEK (EURORDIS, DEBRA), MATEJA KRZNAR (DEBRA), JADRANKA BROZD (HRVATSKA UDRUGA OBOLJELIH OD SKLERODERMIJE), TAMARA KVAS (HRVATSKI SAVEZ ZA RIJETKE BOLESTI)

PETAK  
21. RUJNA 2018.

08:00 - 08:45

REGISTRACIJA

08:45 - 09:15

POZDRAVNI GOVOR  
Predstavnici institucija

09:15 - 09:30

**Nacionalni program za rijetke bolesti**

Prof.dr.sc. Ingeborg Barišić

09:30 - 09:50

**Uloga referentnih centara u liječenju bolesnika s rijetkim bolestima**

Akademik Željko Reiner

09:50 - 10:10

**Osobe s rijetkim bolestima u sustavu socijalne skrbi u Republici Hrvatskoj**

Ministarstvo za demografiju, obitelj, mlade i socijalnu politiku

10:10 - 10:25

**Centar za rijetke bolesti i međusektorska suradnja**

Doc.dr.sc. Sanja Perić, Hrvatski savez za rijetke bolesti

10:25 - 10:45

PAUZA ZA KAVU

10:45 - 11:05

**Sekvenciranje kliničkog egzoma u dijagnostici rijetkih bolesti**

Ana-Maria Meašić, Adriana Bobinec, Ivona Sansović, Miljana Kero, Ljubica Boban, prof.dr.sc. Ingeborg Barišić

PETAK  
21. RUJNA 2018.

**11:05 - 11:20**

**Drugs availability, situation in Europe**

Simone Boselli, EURORDIS

**11:20 - 11:40**

**Kako se registriraju lijekovi za rijetke bolesti**

Adriana Andrić i Darko Krnić,  
HALMED

**11:40 - 12:00**

**Registar za rijetke bolesti - što s prikupljenim podacima**

Tomislav Benjak, HZJZ

**12:00 - 12:20**

**Mogućnost liječenja rijetkih bolesti izvan Republike Hrvatske**

HZZO

**12:20 - 12:30**

KOMENTARI I RASPRAVA

**12:30 - 13:30**

RUČAK

**13:30 - 14:20**

**PANEL DISKUSIJA - Nacionalni program za rijetke bolesti**

MIZ, MDOMSP, HZZO, HZJZ,  
Društvo za rijetke bolesti,  
Hrvatski savez za rijetke bolesti

PETAK  
21. RUJNA 2018.

**14:20 - 14:35**

**Psihosocijalni aspekti rijetkih bolesti** dr.sc. Marina Grubić, prof. psihologije,  
Ana Bogdanić, dipl. psiholog,

**14:35 - 14:50**

**Individualni pristup liječenju, resource centar**  
Vlasta Zmazek

**14:50 - 15:05**

**Uloga koordinatora za rijetke bolesti**  
Prof.dr.sc. Diana Muačević-Katanec

**15:05 - 15:20**

**Medicinska nutritivna terapija u osoba koje boluju od rijetkih metaboličkih bolesti**  
Nikola Mesarić, mag.nutr.  
Valentina Uroić, mag.nutr.

**15:20 - 16:00**

PAUZA ZA KAVU

**16:00 - 18:00**

RADIONICE  
Fizioterapija  
Socijalna prava  
Nutricionizam  
Medicinske sestre

Sastanak koordinatora za rijetke bolesti  
Sastanak udruga za rijetke bolesti iz regije

SUBOTA  
22. RUJNA 2018.

**08:00 - 08:30**

REGISTRACIJA

**08:30 - 08:45**

**40 godina novorođenačkog  
probira u Republici Hrvatskoj**

Prof. dr.sc. Ivo Barić

**08:45 - 09:00**

**Izazovi laboratorijske  
dijagnostike u provođenju  
proširenog novorođenačkog  
probira tehnologijom  
tandemske spektrometrije masa**

Prof.dr.sc. Ksenija Fumić

**09:00 - 09:50**

**OKRUGLI STOL - Spinalna  
mišićna atrofija, što znamo  
danas i gdje želimo biti**

**09:50 - 10:10**

**Fabrijeva bolest jučer, danas ,  
sutra**

Prof.dr.sc. Iveta Merćep,

Doc.dr.sc. Ivan Pećin

**10:10 - 10:30**

PAUZA ZA KAVU

SUBOTA  
22. RUJNA 2018.

10:30 - 10:50

**ERN**

Matt Johnson, EURORDIS

10:50 - 11:05

**Gegav hod - diferencijalna  
dijagnoza (Sponzorirani  
simpozij - Sanofi Genzyme)**

Prof.dr.sc. Ervina Bilić

11:05 - 11:20

**Nove spoznaje o LAL  
deficijenciji**

Nediljko Šućur, dr. med.

11:20 - 11:35

**Radiološka dijagnostika rijetkih  
metaboličkih bolesti**

Prof.dr.sc. Kristina Potočki

11:35 - 11:50

**Nutrition for metabolic  
disorders**

Júlio César Rocha, PhD

11:50 - 12:05

**Genomska dijagnostika  
kompleksnih bolesti**

Prof.dr.sc. Fran Borovečki

12:05 - 13:00

**OKRUGLI STOL (Sponzorirani  
simpozij - Sanofi Genzyme)**

12:05 - 12:20

**Budućnost rijetkih bolesti**

Prof.dr.sc. Iveta Merćep

12:20 - 12:35

**Uloga referentnog centra u  
liječenju lizosomskih bolesti  
nakupljanja**

Doc.dr.sc. Ivan Pećin

12:35 - 13:00

**Panel diskusija**

13:00 -14:00

**RUČAK**