

# REGIONALNA KONFERENCIJA O RETKIM BOLESTIMA

TEMA

## Dijagnostika u retkim bolestima

28. Novembar 2024.

www.zivotorg.org

### PROGRAM

Hotel Sheraton, Novi Sad



09:00–9:30 Registracija učesnika, kafa dobrodošlice

9:30–10:00 Ceremonija otvaranja

### UVOD – Zakonske regulative

10:00–10:15 „Značaj rane dijagnostike - evropski trend „6 meseci“

Darija Julkowska, ERDERA - Evropski program za retke bolesti

10:15–10:30 „Status osoba sa retkim bolestima i pravo na dijagnozu iz ugla medicinskog prava“

Prof. dr Hajrija Mujović, Institut društvenih nauka, Centar za pravna istraživanja

10:30–10:45 „Trenutna situacija u dijagnostici retkih bolesti u Srbiji“

Olivera Jovović, Nacionalna organizacija za retke bolesti Srbije, predsednica

10:45–11:00 „Dijagnostika rijetkih bolesti u Republici Srbkoj: izazovi i prednosti male populacije“

doc. Dr Nina Marić, Klinika za dječje bolesti UKC Republika Srpska, Rukovodilac Centra za rijetke bolesti Republike Srpske

11:00–11:15 „Inicijativa R69 - ICD-10 kod za "nespecifična bolest"

Helen Hernandez, Kal research Initiative - Inicijativa R69

11:15–11:30 „Digitalna rešenja za dijagnostičku odiseju“

Vukašin Radulović, Heliant, direktor



11:30–11:40 Panel - pitanja

### PREGLED – Prediktivna dijagnostika

11:40–12:00 „Skrining nosilaca genetskih oboljenja u doba genomske medicine“

Borislav Simović, Premium Genetics

12:00–12:20 „Preimplantaciono genetsko testiranje monogenetskih

bolesti (PGT-M) za sve parove u riziku od retkih bolesti“

Mgr. Jakub Horak, Ph.D., Direktor preimplantacionog genetskog testiranja (PGT), GENNET Centar za medicinsku genetiku i reproduktivnu medicinu, član odbora PGDIS-Međunarodnog društva za preimplantacionu genetičku dijagnostiku, SAD

12:20–12:40 „Prenatalni skrining poremećaja nasledne osnove u Srbiji“

Prim. dr sci. med. Aleksandra Novakov Mikić, Poliklinika Novakov



12:40–12:50 Panel - pitanja

12:50–13:30 Ručak

### PREGLED – Ciljana dijagnostika

13:30–13:45 Helene Cederroth, Wilhelm Foundation, Internacionala mreža nedijagnostikovanih, Švedska

13:45–14:00 „Izazovi laboratorijske dijagnostike nasljednih

metaboličkih poremećaja u doba novih tehnologija“

Dr. sc. Ksenija Fumić, Zavod za medicinsku biokemiju i hematologiju Farmaceutsko-biokemijskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu

14:00–14:25 „Sadašnjost i budućnost primene sekvenciranja

nove generacije u dijagnostici retkih bolesti“

Dr Maja Stojiljković, naučni savetnik, Institut za molekularnu biologiju i genetičko inženjerstvo, Univerzitet u Beogradu

14:25–14:40 „Dijagnostika i nove mogućnosti lečenja teškog niskog rasta“

doc. Dr Primož Kotnik dr.med., Univerzitetski klinički centar Ljubljana Pedijatrijska klinika Klinički odsek za endokrinologiju, dijabetes i bolesti metabolizma, Ljubljana, Slovenija

14:40–14:55 „Izazovi u dijagnostici genetičkih bolesti u Srbiji danas“

Prof. dr Goran Čuturilo, Univerzitetska dečja bolnica Beograd

14:55–15:10 „Zašto je važna pravovremena dijagnostika retkih bolesti“

Dr Neena Nizar, Janssen Foundation, USA

15:10–15:25 „Dijagnostika naslednih bolesti kostiju“

doc. dr Adrijan Sarajlija, Institut za zdravstvenu zaštitu majke i deteta Srbije „Dr Vukan Čupić“, Beograd



15:25–15:35 Panel — pitanja

15:35–15:50 Kafe pauza

15:50–16:05 „Izazovi u dijagnostici Viljamsovog sindroma“

dr. med. Sandra Huljev Frković, specijalista pedijatrije, KBC Zagreb-Rebro, Hrvatska

dr Aleksandra Perović, vanredni profesor, Univerzitetski koledž u Londonu, Velika Britanija

16:05–16:20 „Dijagnostika retkih bolesti u Vojvodini“

Prof. dr Ivana Kavečan Specijalista pedijatrije, subspecijalista kliničke genetike, Institut za zdravstvenu zaštitu dece i omladine Vojvodine

16:20–16:35 „Iskustva UKCS u dijagnostici retkih bolesti i putevi unapredjenja“

Prof. dr Zorica Šumarac, Centar za medicinsku biohemiju, Univerzitetski klinički centar Srbije, Beograd

16:35–16:50 „Značaj genetičkog testiranja u dijagnostici retkih neuroloških bolesti adultnog doba“

Dr Milena Janković, naučni savetnik, Laboratorija za molekularnu genetičku dijagnostiku neuroloških bolesti, Klinika za neurologiju, Univerzitetski klinički centar Srbije

16:50–17:05 „Cegat – savremena genetska dijagnostika retkih bolesti“

Dr Aleksandar Antović, Medicinski Direktor, Family Health



17:05–17:15 Panel — pitanja

PANEL DISKUSIJA: Dijagnoza tuberozne skleroze iz ugla kliničara i pacijenta

Moderator: Ivana Badnjarević

17:15–18:00 Tamara Brtan, majka devojčice obolele od tuberozne skleroze

Dr Galina Stevanović, Klinika za neurologiju i psihijatriju za decu i omladinu u Beogradu

Prim. dr sci. med. Aleksandra Novakov Mikić, Poliklinika Novakov

Q&A

### Zaključci i zatvaranje

GLAVNI POKROVITELJ:

PROJEKAT PODRŽAN OD STRANE:



#СРБИЈА БЕЗ БАРИЈЕРА



triglav

ORGANIZATOR DOGAĐAJA:

PRIJATELJ DOGAĐAJA: ninamedia