
4. HRVATSKI SIMPOZIJ O RIJETKIM BOLESTIMA
4. NACIONALNA KONFERENCIJA O RIJETKIM BOLESTIMA
S MEĐUNARODNIM SUDJELOVANJEM
12. i 13. veljače 2016.
HOTEL WESTIN, ZAGREB

ORGANIZATORI:
HRVATSKO DRUŠTVO ZA RIJETKE BOLESTI HLZ-a
HRVATSKI SAVEZ ZA RIJETKE BOLESTI

Znanstveni odbor: prof. dr. sc. Darko Antičević, prof. dr. sc. Ivo Barić, prof. dr. sc. Ingeborg Barišić,
prof. dr. sc. Ksenija Fumić, prof. dr. sc. Mirando Mrsić, prof. dr. sc. Diana Muačević- Katanec, akademik
Željko Reiner, dr. sc. Ivona Sansović

Organizacijski odbor: dr.sc. Ljubica Boban, Adriana Bobinec ing.mol.biol., Ivana Hrastar, Anja Kladar,
mr.sc. Vlasta Zmazek

PRELIMINARNI PROGRAM

4. NACIONALNA KONFERENCIJA O RIJETKIM BOLESTIMA PETAK, 12. VELJAČE 2016.

07:30– 08:30	Registracija i postavljanje postera Hotel Westin – 17. kat	
Vrijeme	Dvorana Panorama	Predavač
08:30– 08:45	Moderator: Ana Tomašković Pozdravni govori	Predsjednica Hrvatskog saveza za rijetke bolesti Predsjednica Hrvatskog društva za rijetke bolesti Predstavnik grada Zagreba Predstavnik Ministarstva zdravlja RH Predsjednik sabora Predsjednica RH
08:45 -08:55	Implementacija Nacionalnog programa za rijetke bolesti	Dunja Skoko Poljak
08:55 – 09:05	Perspektive i izazovi sa aspekta pacijenata	Vlasta Zmazek
09:05 – 09:15	Koordinator za rijetke bolesti i poboljšanje skrbi o bolesnicima s rijetkim bolestima	Diana Muačević-Katanec
09:15 – 09:45	Rijetke bolesti u Srbiji	Davor Duboka
09:45 – 10:15	Rijetke bolesti u Makedoniji	Vesna Stojimirova
10:15 – 10:35	New generation of genetic testing improves access to and success of genetic diagnosis	Borut Peterlin
10:35 - 10:45	Rasprava	
10:45 – 11:15	<i>Pauza za kavu</i>	
	Moderatori: Ivan Pećin, Vlasta Zmazek	
11:15– 11:30	Implementacija Nacionalnog plana za rijetke bolesti u Danskoj	Birthe Byskov Holm
11:30 – 11:45	Način organiziranja skrbi za oboljele od rijetkih bolesti, primjer Frambu centra	Lisen Julie Mohr
11:45 – 12:00	Osteogenesis imperfecta centri - primjeri iz Europe	Renata Alić
12:00– 12:15	Primjer regionalne suradnje u dijagnostici i liječenju hereditarnog angioedema	Ljerka Karadža-Lapić
12:15 - 12:30	Mogućnosti korištenja EU sredstava u sektoru zdravstva	Anja Celio Cega
12:30 - 12:45	Znanstvena suradnja pomiče granice	Sunčana Janković, Vida Čulić

12:45 - 13:00	Rasprava	
13:00 – 14:30	<i>Pauza za ručak – restoran Kaptol u prizemlju hotela Westin</i>	
	Moderatori: Jelena Roganović, Darko Antičević	
14:30 - 14:45	Razvoj registra rijetkih bolesti u Hrvatskoj	Tomislav Benjak, Vesna Štefančić
14:45-15:00	Rijetke bolesti i prava iz sustava socijalne skrbi - interdisciplinski pristup Središnjeg ureda za vještačenje, profesionalnu rehabilitaciju i zapošljavanje osoba s invaliditetom	<u>Ljerk</u> a Cvitanović-Šojat, Dubravka Došen, Danijela Gavrić, Blanka Kosanović, Nada Naglič, Ružica Dulić, Nada Turčić, Tomislav Benjak, Vesna Štefančić, <u>Eos Martinac</u>
15:00 - 15:15	Suradnja studenata medicine i Hrv. saveza za rijetke bolesti u organizaciji rada linije pomoći za oboljele od rijetkih bolesti	Neven Obradović-Kuridža
15:15 -15:30	Praktična provedba smjernica Dubrovačke deklaracije- naše želje ostvareni ciljevi 15 godina poslije	Maja Karaman
15:30 - 15:40	Rasprava	
15:40 -16:00	„Rijetke bolesti u regiji – kamo dalje?“ - zaključci i preporuke	Diana Muačević-Katanec, Vlasta Zmazek, Davor Duboka, Borut Peterlin, Vesna Stojimirova
16:00 -16:30	<i>Pauza za kavu</i>	
16:30 – 18:00	Rijetke bolesti i fizikalna terapija Dvorana Jarun/Sljeme	
	Uvod - fizioterapija oboljelih od rijetkih bolesti u kliničkim bolničkim centrima, društvenim i privatnim ordinacijama fizikalne terapije - fizioterapija u kući oboljelog i educiranost fizioterapija na svim razinama	Jadranka Brozd, Mirjana Grubišić, Goran Cvetojević, Snježana Kristić
	Usklađena rasprava	
16:30 – 18:00	Rijetke bolesti i njega bolesnika Dvorana Ouverture	
	Uvod	Eva Smokrović
	Uloga medicinske sestre u zbrinjavanju pacijenata sa epidermolisis bullosa	Anđa Hrkač

	Enzimaska nadomjesna terapija u kući	Branka Založnik
		Danijela Lana Domitrović
	Usklađena rasprava	
16:30 – 18:00	Iskustva pacijenata, kvaliteta dostupne socijalne skrbi Dvorana Opera	
	Uvod	Vlasta Zmazek
	Iskustva linije pomoći za rijetke bolesti u Hrvatskoj	Ivana Hrastar
	Inovacijski pristup socijalnoj skrbi za rijetke bolesti - <i>Video prijenos predavanja</i>	Raquel Castro
	Rijetke bolesti i prava iz sustava socijalne skrbi – interdisciplinski pristup Središnjeg ureda za vještačenje, profesionalnu rehabilitaciju i zapošljavanje osoba s invaliditetom	<u>Ljerk</u> Cvitanović-Šojat, Dubravka Došen, Danijela Gavrić, Blanka Kosanović, Nada Naglič, Ružica Dulić, Nada Turčić, Tomislav Benjak, Vesna Štefančić, <u>Eos Martinac</u>
	Usklađena rasprava	
16:30 – 18:15	Radionica: Mislimo li dovoljno često na Fabryjevu bolest? Dvorana Panorama	
	Uvod	Ivan Pećin
	Uloga nefrologa u dijagnozi i liječenju Fabryjeve bolesti	Bojan Vujkovic
	Uloga kardiologa u dijagnozi i liječenju Fabryjeve bolesti	Martin Tretjak
	Rana dijagnoza Fabryjeve bolesti u nefrološkoj ambulanti	Marko Jakić
	Fabryjeva bolest u diferencijalnoj dijagnozi kod ultrazvuka srca	Kristina Selthofer-Relatić
	Obiteljski probir	Božidar Vujičić
	Važnost praćenja biomarkera kod Fabryjeve bolesti	Ivan Pećin
	Usklađena raspava	
19:00	Večera Restoran Kaptol – u prizemlju hotela Westin	

SUBOTA , 13. VELJAČE 2016.

07:30– 08:30	Registracija i postavljanje postera Hotel Westin – 17. kat	
Vrijeme	Tema	Predavač
	Moderatori: Ingeborg Barišić, Branka Marinović	
08:30 -08:45	Multidisciplinarni pristup i uloga referentnih centara te centara izvrsnosti u liječenju bolesnika s rijetkim bolestima	Ivan Pećin Željko Reiner
08:45-09:00	Maligne bolesti u dojenčadi	Jelena Roganović
09:00 - 09:15	Nove smjernice za dijagnostiku i liječenje autoimunih buloznih dermatoz	Branka Marinović, Ines Lakoš Jukić
09:15 - 09:30	Makrofagni aktivacijski sindrom	Dubravka Bosnić, Anić Branimir
09:30 - 09:45	Sistemska skleroza	Branimir Anić, Miro Mayer
09:45 - 10:00	Preklapanje autoimunosne i autoinflamatorne bolesti	Alenka Gagro, Vlado Drkulec, Ivančica Škarić, Karmen Kondža, Goran Roić, Vesna Herceg Čavrak, Andrea Tešija Kuna, Ines Vukasović
10:00 – 10:15	Kromosomski microarray u otkrivanju rijetkih kromosomskih poremećaja	Ivona Sansović, Ingeborg Barišić
10:15 – 10:30	Kliničko praćenje i rehabilitacija bolesnika s rijetkim kromosomopatijama	Bernarda Lozić, Vjekoslav Krželj, Vida Čulić
10:30 - 10:40	Rasprava	
10:40 – 11:15	<i>Pauza za kavu Razgledanje postera - dvorana Opera</i>	
	Moderatori : Ksenija Fumić, Ivo Barić	
11:15 – 11:30	Laboratorijska dijagnostika nasljednih metaboličkih bolesti u Hrvatskoj – problemi i izazovi	Ksenija Fumić
11:30 – 11:45	Eliglustat – novi principi terapije u Gaucherovoj bolesti	Nadira Duraković
11:45 – 12:00	Fabryjeva bolest u EMNG laboratoriju: gdje započeti, što očekivati?	Ervina Bilić
12:00 - 12:10	Fabryjeva bolest: prikaz slučaja	Jukić Zlatica, Ana Marija Soldo Koruga, Silva Soldo Butković
12:10 -12:20	Prikaz bolesnice s Pompeovom bolesti kasnog početka	Mira Bučuk, Ivan

		Sonnenschen
12:20 - 12:30	Slobodni karnitin i profil acil-karnitina:kada i zašto?	Ana Škaričić, Marija Zekušić, Karmen Bilić, Ksenija Fumić
12:30 - 12:45	Nasljedne dismetilacijske bolesti jetre	Ivo Barić
12:45 - 12:55	Kanalopatija CRAC-rijetka, ali klinički prepoznatljiva i lječiva bolest s disfunkcijom mitohondrija	Ćuk Mario, Feske Stefan
12:55 - 13:05	Hi/Ha sindrom - prikaz bolesnika	Nediljko Šučur, Dijana Knežević
13:05 – 13:15	Poremećaj hoda kao prvi klinički znak sijalidoze tipa 1	Silvija Pušeljić, Višnja Tomac
13:15 -13:30	Spektar kliničkih fenotipova uzrokovanih mutacijom gena SCN9A (Nav1.7 kanalopatije) i sindrom ekstremne paroksizmalne boli	Danijela Petković Ramadža Silvana Marković, Vladimir Sarnavka, Hrvoje Kniewald, Ingo Kurth, Nina Barišić, Ivo Barić
13:30 - 13:45	Rijetka koštana displazija (Bracket epiphysis) prve metatarzalne kosti i hallux varusa - prikaz tri operacijski liječena bolesnika	Josip Vlaić, <u>Darko Antičević</u> , Davor Bojić
13:45 – 14:00	Neurokirurško liječenje ahondroplazije u dječjoj dobi - stenoza foramen magnuma	Miroslav Gjurašin
14:00 - 14:10	Rasprava	
14:10 – 14:15	Zaključne riječi i zatvaranje simpozija	

MINI SIMPOZIJ : Dravet syndrome

Suorganizator: Dravet syndrome Hrvatska

Dvorana Opera

Time	Subject	Speaker
	Moderators: Nina Barišić, Slaven Pikija	
09:00 – 09:10	Opening speech and moderator Dravet syndrome: Channelopathy and encephalopathy	Prof. Nina Barišić, President of Croatian Society of Child Neurology
09:10 - 09:15	Welcome speech	Irena Bibic, President of Dravet sindrom Hrvatska
09:15 - 09:30	Presentation of Dravet Syndrome European Federation	Isabella Brambilla, Vice President DSEF and President Dravet Italia Onlus, Italy
09:30 - 09:50	How to recognize and diagnose clinical Dravet syndrome? Types of seizures in Dravet syndrome	Prof Rima Nabbout - Centre de Référence des Epilepsies Rares,

	– <i>SKYPE presentation</i>	France
09:50 -10:00	Discussion	
10:00 - 10:20	Genetics of Dravet Syndrome	Prof Renzo Guerrini, Professor of Child Neurology, Italy
10:20 – 10:30	Discussion	
<i>10:30 – 10:45</i>	<i>Break</i>	
10:45 – 11:05	Electroclinical features at onset and long-term evolution	Prof. Bernardo Dalla Bernardina, Professor of Child Neuropsychiatry, Italy
11:05 - 11:15	Discussion	
11:15 - 11:35	Special clinical complications	Prof. Renzo Guerrini, Professor of Child Neurology, Italy
11:35 - 11:45	Discussion	
11:45 – 12:05	Dravet syndrome and impact on the caregivers	Dr. Slaven Pikiija, neurologist, Austria
12:05 - 12:15	Discussion and closing of the meeting	
	<i>Official language: Croatian, English</i>	

POPIS POSTERA

- P1 Antičević D., Širola L., Vlaić J., Matić I.
DYSPLASIA EPIPHYSEALIS HEMIMELICA (TREVOROVA BOLEST) U PODRUČJU
RUČNOG ZGLOBA – PRIKAZ SLUČAJA 9-GODIŠNJE BOLESNICE SA 5-GODIŠNJIM
PRAĆENJEM**
- P2 Delaš I., Petković Ramadža D., Sarnavka V., Delaš M., Barić I.
ANALIZA SASTAVA MASNIH KISELINA U DIJAGNOSTICI I PRAĆENJU NASLJEDNIH
POREMEĆAJA**
- P3 Bilić K.
DIJAGNOZA ORGANSKIH ACIDURIJA. ULOGA MEDICINSKOBIOKEMISJKOG
LABORATORIJA**
- P4 Bobinec A., Ivankov AM, Sansović I., Barišić I.
OBOSTRANA KONGENITALNA DISPLAZIJA KUKA, DISMOFRIJA I RAZVOJNA DISFRAZIJA
U DJEVOJČICE SA STRUKTURNOM PROMJENOM 19p13.3**
- P5 Bobinec A., Ivankov AM, Sansović I., Barišić I.
FENOTIP CORNELIA DE LANGE SINDROMA U DJEVOJČICE S TRISOMIJOM 3q26.31-q29 I
MONOSOMIJOM 5p15.33-p14.3**
- P6 Cvitanović- Šojat LJ., Petrović D., Luić L., Đuranović V., Delin S., Kovač- Šišgorić M., Sabol
Z.
DE NOVO MUTACIJA U EGZONU 26 GENA SCN1A POVEZANA S ATIPIČNOM
SLIKOM SINDROMA DRAVET – PRIKAZ SLUČAJA**
- P7 Cvitanović- Šojat LJ., Barišić N., Lehman I., Fumić K., Barić I.
„MEĐUNARODNI PROJEKT“ INHERITED NEUROMETABOLIC DISEASES INFORMATION
NETWORK (InNerMeD)“ I POSTIGNUTI CILJEVI“**
- P8 Čulić V., Matsumoto N., Petrović D., Šimunović M., Đapić T., Janković S.
DISTALNA ARTROGRIPOZA – PRIKAZ SLUČAJA**
- P9 Čulić V., Janković S., Petrović D., Unić I., Matsumoto N.
MULTIMALFORMACIJSKI SINDROM SA SUMNJOM NA NOONANOV SINDROM –
PRIKAZ SLUČAJA**
- P10 Čulić V., Janković S., Armanda V., Matsumoto N.
NOONANOV SINDROM- PRIKAZ SLUČAJA**
- P11 Čulić V., Janković S., Ursić A., Mateljan I., Matsumoto N.
TREACHER COLLINS FRANCESCHETTI SINDROM- PRIKAZ SLUČAJA**
- P12 Huljev Frković S., Šarić D., Martinac I., Šalamon Janečić M., Crkvenac Gornik K.
ZAŠTO JE VAŽNO PREPOZNATI BOLESNIKE S LOEYS-DIETZOVIM SINDROMOM?**
- P13 Huljev Frković S., Tomić Rajić M., Husar K., Vidaković M., Begović D.

NEUROKUTANA MELANOZA**
- P14 Ivankov AM., Bobinec A., Sansović I., Morožin Pohovski L., Barišić I.

KOMBINIRANA MOLEKULARNA I CITOGENETSKA ANALIZA MONOSOMIJE 8p23.3-p23.1 I**
-

TRISOMIJE 4p16.3-p16.1 U DJEČAKA S TEŠKIM RAZVOJNIM ZAOSTAJANJEM

- P15** Ivankov AM., Bobinec A., Sansović I., Morožin Pohovski L., Barišić I.
KLINIČKA PREZENTACIJA TRISOMIJE 8p23.3-p23.1 I MONOSOMIJE 18q22.1-q23 U 3-GODIŠNJEG DJEČAKA
- P16** Lončar K., Mišir Krpan A., Bašić Koretić M.
SINKRONA POJAVA DVIJE RIJETKE BOLESTI GLIOBLASTOMA I HEPATOCELULARNOG KARCINOMA – PRIKAZ SLUČAJA
- P17** Obradović-Kuridža N., studenti volonteri
RARE DISEASES: AN ONLINE COLLABORATION BETWEEN THE CROATIAN ALLIANCE FOR RARE DISEASES AND UNIVERSITY OF ZAGREB SCHOOL OF MEDICINE
- P18** Perić S., Dujmić D., Perić F.
MEĐUNARODNI PROJEKT PKU KUP
- P19** Popović M.
ATAKSIJA TELEANGIEKTAZIJA - PRIKAZ SLUČAJA
- P20** Roganović J., Matijašić N., Mascarin M., Jonjić N., Grahovac B.
PEDIJATRIJSKI NAZOFARINGEALNI KARCINOM
- P21** Roganović J., Rimac M., Ružman L., Balić M., Jonjić N.
SAKROKOKCIGEALNI TERATOM
- P22** Sekelj Fureš J., Pejić-Roško S., Đuranović V., Lujić L., Mejaški-Bošnjak V., Marković S., Đaković I., Lončar L.
SKY DRAVET
- P23** Skelin Glavaš A.
PHACE SINDROM - PRIKAZ 2 SLUČAJA
- P24** Škrlec I., Štibi S., Pušeljić S., Tomac V., Wagner J.
PRIKAZ DE NOVO RIJETKOG MOZAIČNOG TRANSLOKACIJSKOG SLUČAJA TRISOMIJE KROMOSOMA 21
- P25** Uroić V., Mesarić N., Pavić E., Petković Ramadža D., Sarnavka V., Vuković J., Hrustić V., Zekušić M., Škaričić A., Fumić K., Bilić K., Barić I.
OPASNOSTI PRVOG VOĆNOG OBROKA
- P26** Vuković D., Mirić Kovačević L., Cvitković B., Šušak M., Sanader A., Puizina-Ivić N., Čulić V.
KERATODERMIA PALMOPLANTARIS DIFFUSA
- P27** Zekušić M., Fumić K.
PUT PREMA BIOBANCII KULTIVIRANIH KOŽNIH FIBROBLASTA BOLESNIKA S NASLJEDNIM METABOLIČKIM POREMEĆAJIMA U HRVATSKOJ
-

