

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 kliinikon työtä ja ultraharvinaispotilaan elämää? Iltapäiväseminaarissa HUSin harvinaissairauksien ja tutkimuksen huippuosaajat sekä ultraharvinaispotilaat yhdessä valottavat nykytilannetta ja ennakoivat tulevia mahdollisuuksia.

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

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)

**HUS**   
Helsingin  
yliopistollinen  
sairaala

  
ULTRAHARVINAISET

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, ihotautien 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 GENOMITIETOON 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, lastenneurologian erikoislääkäri, HUS Uusi lastensairaala  
*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, apulaisyylilääkäri (HUS)  
**Laura Mäkitie**, neurologian erikoislääkäri, erikoislääkäri (HUS)  
**Elina Rantanen**, kehitysjohtaja, 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.

