

I henhold til gældende regler skal vi bede interesserede deltagere om at kontakte deres afdelingsledelse for yderligere information om tilmelding.

Information omkring deltagelse og tilmelding kan fås hos afdeling eller klinikledelse hvis disse lokalt har godkendt mødet.

Scandic Kødbyen ligger ca. 10 minutters gang fra Københavns Hovedbanegård

Tilmeldingsfrist senest den 1. April 2020

Velkommen!

Arrangementet er forhåndsgodkendt af ENLI og vil blive endeligt anmeldt til ENLI inden afholdelse af mødet

B:OMARIN **ALEXION** **SANOFI** **GENZYME** 

 **RECORDATI
RARE DISEASES**
GROUP
Focused on the Teu™



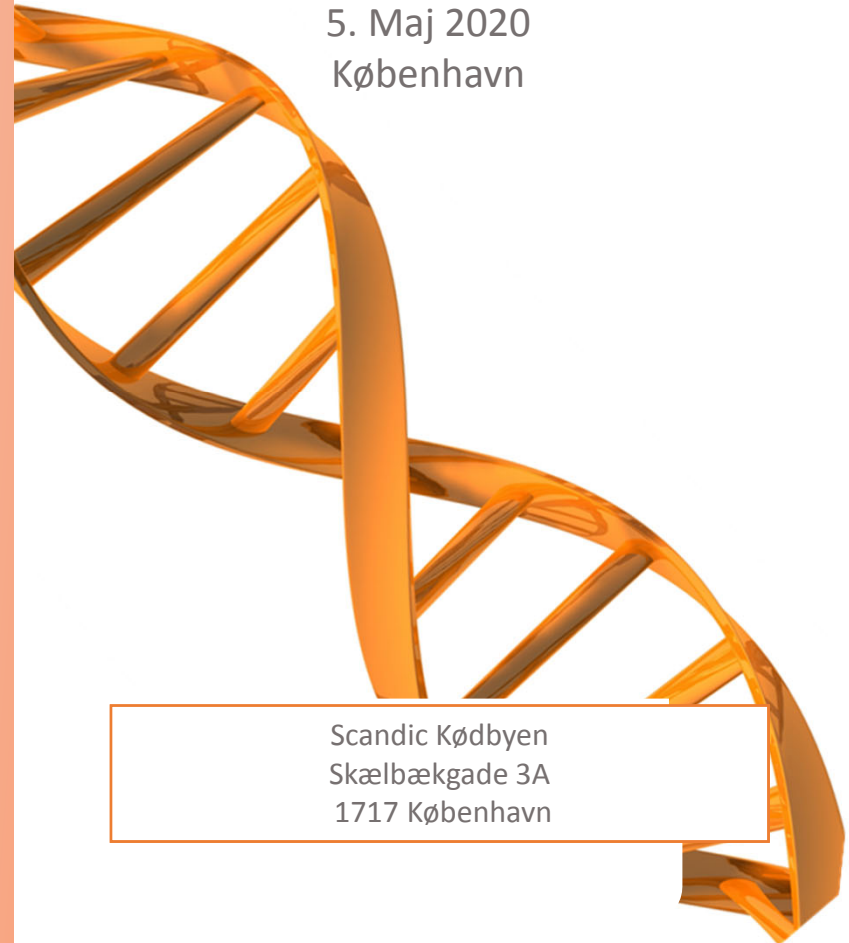
EU/CLN2/067 GZDK.XLSD.19.06.0148 NORD/UNB-L/0001 C-APPROM/DK//0699

PROGRAM

Metabolisk Symposium Almindelige symptomer kan skyldes en metabolisk sygdom

Kl. 10:30 – 16:45
5. Maj 2020
København

Scandic Kødbyen
Skælbækgade 3A
1717 København



Metabolisk Symposium



Med dette symposium ønsker vi at øge opmærksomheden omkring, hvordan og hvornår man skal mistænke, at en patient lider af en stofskiftesygdom, der kan behandles. Hensigten er også at vejlede læger med hensyn til diagnose og brugen af tests til at udrede patienterne for stofskiftesygdomme.

Incidensen af hver enkelt medfødt stofskiftesygdom er lav, men da der er mange forskellige sygdomme, vil det samlede antal patienter være relativt stort.

Sygdommene kan forekomme i enhver alder og med symptomer fra forskellige organer. Mange kan behandles med en god prognose, hvis diagnosen stilles i tide.

Moderator på mødet er professor, overlæge Flemming Skovby, Klinisk Genetisk Afdeling, Sjællands Universitetshospital, Roskilde

Målgruppe: pædiatere, endokrinologer, neurologer, kliniske genetikere, gastro-hepatologer og hæmatologer.

Mødet er arrangeret af og gjort mulig med støtte fra Alexion, BioMarin, Sanofi Genzyme, Recordati Rare Diseases og Takeda.

Program

- 10:00 – 10:30** **Registrering og let sandwich**
- 10:30 – 10:45** **Åbning**
v/ professor, overlæge Flemming Skovby, Klinisk Genetisk Afdeling Sjællands Universitetshospital, Roskilde
- 10:45 – 11:30** **Gendiagnostik**
v/ laboratorie chef, Morten Dunø, Afdeling for klinisk genetik Rigshospitalet
- 11:30 – 12:15** **Lysosomal Acid Lipase Deficiency (LAL-D) - rule out rare metabolic, genetic diseases**
v/ Girish Gupte, Pediatric Hepatologist Birmingham Children's Hospital NHS Foundation Trust
- 12:15 – 13:00** **Frokostpause - buffet**
- 13:00 – 13:45** **Akut porfyri i Danmark**
v/ professor Jan Frystyk, Endokrinologisk afdeling M Odense Universitetshospital
- 13:45 – 14:30** **Neuronal Ceroid Lipofucinos (NCL)**
v/ overlæge Mette Møller Handrup, Center for Sjældne Sygdomme, Århus Universitetshospital, Skejby
- 14:30 – 15:00** **Kaffepause**
- 15:00 – 15:45** **Gauchers sygdom**
v/ overlæge dr. med. Allan Meldgaard Lund, Center for Medfødte Stofskiftesygdomme, BørneUngeKlinikken og Klinisk Genetisk Klinik Rigshospitalet
- 15:45 – 16:30** **Pompes sygdom**
v/ professor John Vissing, Neuromuskulær Forskningsenhed, Neurologisk Klinik Rigshospitalet
- 16:30 – 16:45** **Generel diskussion/afslutning**
v/ professor, overlæge Flemming Skovby, Klinisk Genetisk Afdeling Sjællands Universitetshospital, Roskilde

