



Co-funded by  
the Health Programme  
of the European Union



**VAIKŲ LIGONINĖ**  
VŠĮ Vilniaus universiteto ligoninės Santaros klinikų filialas



# „RETŲ LIGŲ GYDYMO INOVACIJOS“ 2018 M.

## KOVO 16 D.

RENGINIO VIETA: CROWNE PLAZA VILNIUS (M. K. ČIURLIONIO G. 84, VILNIUS 03100)

09:00–09:30	Registracija
09:30–10:00	Konferencijos atidarymas ir sveikinimai. LR SAM, LR ŠMM, LR SocMin, VULSK, EURORDIS atstovai
10:00–10:30	Lietuvos Nacionalinis retų ligų planas: nuveikti darbai ir tolimesni iššūkiai. LR SAM atstovas
10:30–10:45	Pacientų organizacijos veikla: 2 metų patirtis ir planai. Danas Čeilitka, Nacionalinio retų ligų aljanso prezidentas
10:45–11:00	Specialieji ugdymo poreikiai sergantiems retomis ligomis. LR ŠMM atstovas
11:00–11:15	Socialinė pagalba sergantiems retomis ligomis ir jų artimiesiems. LR SocMin atstovas
11:15–11:35	Kavos pertrauka
11:35–12:00	Retų ligų veiklos koordinavimas Čekijos respublikoje: Nacionalinis retų ligų koordinavimo centras. Prof. Milan Macek, Praha, Čekija
12:00–12:20	EURORDIS: retų ligų pacientų organizacijų vaidmuo. Valentina Bottarelli, EURORDIS, Italija
12:20–12:45	Retų ligų veiklos koordinavimas VUL SK. Prof. Rimantė Čerkauskienė, VL, VUL SK filialas, gyd. Elena Jurevičienė, VUL SK
12:45–13:00	Europos retų ligų nacionalinių planų ir strategijų apžvalga. Dr. Birutė Tumienė, VUL SK
13:00–13:30	Diskusija, išvados ir siūlymai memorandumui, memorandumo darbo grupės sudarymas.
13:30–14:30	Pietūs
14:30–18:00	Paralelinės sesijos
<b>KARTU MES GALIME DAUGIAU (SPINA BIFIDA)</b> (Pacientų organizacijų ir medicinos darbuotojų diskusijos (lietuvių ir anglų k.)) Pirmininkauja: Rūta Udraitė-Mikalauskiene, Danas Čeilitka)	
14:30- 14:45	Reabilitacijos klinika “Spinalis” (Stokholmas, Švedija): multidisciplininis požiūris į suaugusiųjų, turinčių nugaros smegenų pažeidimus, reabilitaciją. Vilija Šatienė, SBH asociacijos valdybos narė
14:45-15:00	Vaikų, turinčių Spina Bifida, funkcinio mobilumo galimybes. Elena Slobodyanik, SBH asociacijos valdybos pirmininkė

15:00-15:30	Pacientų, sergančių Spina Bifida ir Hidrocefalija multidisciplininės priežiūros sistemų Europoje apžvalga. Janina Arsenjeva, Tarptautinės SBH federacijos Europos programos vedėja, Belgija
15:30- 16:00	Spina bifida sergančių vaikų antrinių sveikatos sutrikimų prevencija ir gydymas: sisteminis požiūris. Marit Rekdal Edvardsen, fizioterapeutė, Akershus universitetinė ligoninė, Norvegija
16:00-16:30	Kavos pertrauka
16:30-17:00	Metodai ir priemonės, naudojami pacientų stebėsenos programose Norvegijoje vertinant inkstų funkciją. Pagalbinių priemonių ir vaistų naudojimas siekiant geriausios kontrolės. Vibeke Haahr, uroterapeutė, Akershus universitetinė ligoninė, Norvegija
17:00-17:15	Psichosocialinis požiūris į reabilitaciją, Kauno klinikų Vaikų reabilitacijos klinikos „Lopšelis“ patirtis. Indrė Bakanienė, Vaikų reabilitacijos klinika „Lopšelis“, skyriaus vadovė, gydytoja vaikų neurologė
17:15-17:30	Romualdas Sinkevičius VL VULSK Reabilitacijos centras
17:30 -18:00	Vaiko eisenos tyrimas ir korekcija. Dr. Aurelijus Domeika, KTU Mechatronikos instituto Biomechanikos laboratorijos vadovas; Eugenijus Mačiukas, „Aurelka“ koreguojančios-ortopedinės avalynės generalinis atstovas Baltijos šalims

## PIRMASIS ŽINGSNIS: RETŲ LIGŲ DIAGNOSTIKA

Genetika (lietuvių ir anglų k.)

Pirmininkauja: prof. Algirdas Utkus

14:30-15:00	Preimplantacinė genetinė diagnostika. Prof. Milan Macek, Praha, Čekija.
15:00-15:20	Preimplantacinė genetinė diagnostika Lietuvoje. Dr. Laima Ambrozaitytė, Kristina Grigalionienė.
15:20-15:40	Dr. Eiva Bernotienė
15:40-16:00	Farmakogenetiniai tyrimai klinikinėje praktikoje. Karolis Baronas, VUL SK
16:00–16:20	Kavos pertrauka
16:20–16:40	Šiandieninė dismorfologija. Dr. Aušra Matulevičienė, VUL SK
16:40-17:00	Neuroninių tinklų panaudojimas retų ligų diagnostikai. Karolis Šablauskas, VUL SK
17:00–17:20	Sergančiųjų epilepsija genominiai tyrimai. Dr. Birutė Tumienė, VUL SK
17:20-17:40	Molekulinis kariotipavimas: klinikinė nauda ir praktika. Deimantė Braždžiūnaitė, VUL SK
17:40-18:00	Diskusijos

## KELIAS Į ATEITĮ: NAUJAS POŽIŪRIS Į RETAS LIGAS

Mokslas ir inovacijos (lietuvių ir anglų k.)

Pirmininkauja: prof. Augustina Jankauskienė

14:30-15:00	Naujausias lėtinės inkstų ligos ir peritoninės dializės sukeltų pilvaplėvės pokyčių išvalgos. Betti Shaefer, Vokietija
15:00-15:20	DGKE nefropatija: nauja hemolizinio ureminio sindromo forma. Karolis Ažukaitis, VL VULSK
15:20-15:40	Genų inžinerijos ir sintetinės biologijos metodai gydyti retas ligas iki jų pasireiškimo. Gabrielius Jakutis, Vilniaus universitetas Medicinos fakultetas, Inovatyvios medicinos draugijos Mokslinių projektų koordinatorius
15:40-16:10	Spina bifida sergančių vaikų pažintinė funkcija, tikslų valdymo mokymo bandomojo tyrimo rezultatai Cognitive function in children with spina bifida and the results of pilot study on goal management training. Dr. Marie Hoff, TRS National Resource Centre for Rare Disorders, Sunnaas Hospital, Norway
16:10-16:30	Kavos pertrauka
16:00-16:30	Cognitive function in children with spina bifida and the results of pilot study on goal management training. Dr. Marie Hoff, TRS National Resource Centre for Rare Disorders, Sunnaas Hospital, Norway
16:30-16:50	Atipinė 2 tipo Griscelli sindromo eiga: Lietuvos patirtis. Dr. Jelena Rascon, VL VULSK
16:50-17:10	Batten'o sindromas. Gyd. Asta Judickienė, VL VULSK
17:10-17:30	Retos cukrinio diabeto formos. Doc. Evalda Danytė, Lietuvos sveikatos mokslų universiteto ligoninė Kauno klinikos
17:30-18:00	Diskusijos