DAN REDKIH BOLEZNI



BOLNIKI Z REDKIMI BOLEZNIMI IMAJO PRAVICO DO ENAKOVREDNE OBRAVNAVE

V SLOVENIJI ŽIVI OKOLI 120.000 LJUDI Z REDKIMI BOLEZNIMI

Matineja ob svetovnem dnevu redkih bolezni

KDAJ
23. 2. 2023, ob 11.00

KJE
Hotel Slon, Ljubljana

Nekatere bolezni so tako zelo redke, da je v Sloveniji samo en bolnik s tako diagnozo. A skupno v Sloveniji živi kar okoli 120.000 ljudi z redkimi boleznimi[1] – teh bolezni je namreč več kot 6.000[2]. Redke bolezni so tiste, za katerimi zboli pet ali manj ljudi na 10.000 prebivalcev[1].

V Združenju za redke bolezni Slovenije že vrsto let opozarjamo na pomen zgodnjega odkrivanja in obvladovanja redkih bolezni, pa tudi na izzive, s katerimi se srečujejo osebe z redkimi boleznimi in njihovi najbližji.

Ob svetovnem dnevu redkih bolezni 28. februarju[3] v sodelovanju s podjetjem Aetas pripravljamo posvet z zanimivimi gosti, katerega rdeča nit bo pomen enakopravne obravnave bolnikov in pravica do pravočasne diagnoze. To je globalna komunikacijska rdeča nit, ki jo kot zelo pomembno prepoznavamo tudi na nacionalnem nivoju. Ljudje z redkimi boleznimi namreč še vedno niso enakovredno zastopani v naši družbi.

Posvet bo potekal v četrtek, 23. februarja 2023, ob 11. uri, v hotelu Slon v Ljubljani. Posvet bo trajal okvirno 90 minut. Lepo vabljeni, da se posveta udeležite osebno. Lahko pa ga boste spremljali tudi na STAvživo, www.vzivo.sta.si.

1. Redke bolezni [splet]. Na voljo na: https://www.redkebolezni.si/ Dostopano: januar 2023.
2. Rare diseases – by the numbers. [splet]. Na voljo na: https://www.rarediseaseday.org/what-is-a-rare-disease/ Dostopano: januar 2023.
3. Uradni datum svetovnega dneva redkih bolezni je 29. februar, najbolj redek dan v koledarju. V letih, ki niso prestopna, ga obeležujemo 28. februarja.

DAN REDKIH BOLEZNI



PROGRAM MATINEJE

Zgodovina redkih bolezni v Sloveniji

prof. dr. **Zvonka Zupanič Slavec**, dr. med., predstojnica Inštituta za zgodovino medicine Medicinske fakultete Univerze v Ljubljana (video posnetek);

Presejalni testi za novorojence; kje smo danes in kaj lahko pričakujemo v prihodnje

izr. prof. dr. **Urh Grošelj**, dr. med., spec. pediatrije, Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana;

Presejalno testiranje novorojencev – od kapljice krvi do izvida

Prikaz izvajanja testiranja v laboratoriju za presnovne motnje in laboratorij za presejanje novorojencev ob razlagi doc. dr. **Barbke Repič Lampret**, univ. dipl. kem., spec. med. biokemije., Klinični inštitut za specialno laboratorijsko diagnostiko UKC Ljubljana (video posnetek);

Obravnava otrok / družin z redko boleznijo in kaj prinaša ustanovitev Centra za tehnologije celične in genske terapije

izr. prof. dr. **Damjan Osredkar**, dr. med., spec. nevrologije, predstojnik Kliničnega oddelka za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana;

Pomen in vloga centrov za zdravljenje posameznih redkih bolezni

prim. **Bojan Vujkovac**, dr. med., spec. interne medicine, predstojnik Centra za zdravljenje Fabryjeve bolezni, Splošna bolnišnica Slovenj Gradec;

Psihološka podpora družini z redko boleznijo in duševno zdravje staršev

asist. dr. **David Gosar**, univ. dipl. psih., spec. klin. psih., Klinični oddelek za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo na Pediatrični kliniki UKC Ljubljana

Društva bolnikov z redkimi boleznimi kot temelj izobraževanja, informiranja in zagovorništva enakopravne obravnave bolnikov

mag. **Mateja Toman**, predsednica Društva distrofikov Slovenije in **Darja Capuder Vrečar**, Društvo Svetloba

Matinejo bosta moderirala **Jože Faganel**, predsednik Združenja za redke bolezni Slovenija, in **Vanja Badovinac**, Aetas.

ZRSB