

# Svensk Neuropediatrik Förening



## Utbildningsdagar 17-18 Januari 2008

Läkarsällskapet, Klara Östra Kyrkogata 10, Stockholm

## Progressiva Neurometabola Sjukdomar hos Barn

### Torsdag 17:e

09.30 Registrering. Kaffe.

10.00 Introduktionsanförande (Gunnar Ahlsten)

**10.05 Progressiva neurometabola sjukdomar**

Chair: Johan Lundgren

10.10 – 10.50 Aktuella tankar kring diagnos och klassifikation

*Lars Palm*

10.50 – 11.50 Aminosyresjukdomar, organiska acidurier och urea cykel defekter för neuropediatern.

*Ulrika von Döbeln  
Anna Nordenström*

11.50 – 12.00 Diskussion

12.00 – 13.00 Lunch på Läkaresällskapet

**13.00 Mitochondriella sjukdomar**

Chair: Már Tulinius

13.05 – 14.45

*Már Tulinius, Isa Holme, Anders Oldfors, Niklas Darin, Gittan Kollberg och Ali-Reza Moslemi*

14.45 – 15.00 Refreshments

**15.00 – 16.00 Peroxisomala sjukdomar**

Mårten Kyllerman

**16.00 - 17.30 Föreningsangelägenheter. Svensk Neuropediatrik Förening**

### Fredag 18:e

**08.30 Lysosomala sjukdomar**

Chair: Jan-Erik Månsson

08.30 – 09.30 Spingolipidoser

*Marie Vanier*

09.30 – 10.00 Ceroida lipofusinoser

*Paul Uvebrant*

10.00 – 10.15 Introduktion lab-diagnostik lysosomala sjukdomar

*Jan-Erik Månsson*

10.15 – 10.45 Kaffe

10.45 – 11.45 Mucopolysaccharidosis/glucoproteinoser

*Gunilla Malm*

11.45 – 12.15 Benmärgstransplantation och enzymbehandling vid ngr lysosomala sjukdomar. Erfarenheter från Huddinge.

*Gunilla Malm*

12.15 – 14.00 Lunch. På egen hand.

**14.00 – 15.00 Nyheter inom ämnet Neurometabola sjukdomar. Nya behandlingar.**

*Niklas Darin*

15.00 – 15.30 Förfriskningar

**15.30 – 16.00 Diskussion "Basal Neurometabol Utredning".** Johan Lundgren

Ulrika von Döbeln, Elisabeth Holme, Jan-Erik Månsson, Gunilla Malm m.fl.

**16.00 Årets Neuropediatrika Avhandlingar**

*Eva-Karin Persson. Hydrocephalus in Children*

*Eva Åström. Biphosphanate treatment of children and adolescents with osteogenesis imperfecta*

**16.30 Avslutning**