



ДАН РЕТКИХ БОЛЕСТИ 2025: САВРЕМЕНИ ПРИСТУП ПРЕВЕНЦИЈИ, ДИЈАГНОСТИЦИ И ЛЕЧЕЊУ

4. март 2025., од 9-18^{00h}, МЕДИЦИНСКИ ФАКУЛТЕТ БЕОГРАД – СВЕЧАНА САЛА ДЕКАНАТА, ДР СУБОТИЋА 8

РУКОВОДИОЦИ СЕМИНАРА:

проф. др Драгана Протић, проф. др Горан Чутурило и проф. др Ивана Новаковић,
Медицински факултет Универзитета у Београду

О СЕМИНАРУ: Под појмом «ретке болести» обухваћене су болести код којих је стопа обољевања мања од 1:2000 у општој популацији. Ово је изузетно хетерогена група обољења: има их преко 8000 и већином су генетичке етиологије. У првом делу едукације биће речи о епидемиологији ретких болести и њиховом сагледавању са аспекта јавног здравља. Изучавање епидемиологије ретких болести је значајно како би се проценила њихова распрострањеност у различитим срединама и омогућио адекватан третман са аспекта јавног здравља и планирања здравствених стратегија. Национални регистар за ретке болести у Србији је формиран управо у циљу систематизације и обједињавања података, да би се боље сагледале потребе оболелих, планирала њихова здравствена заштита као и мере превенције. Једна од мера превенције је неонатални скрининг, који се у овом тренутку у нашој средини спроводи за четири ретке болести. У другом делу едукације биће представљен значај савремених молекуларно генетичких метода у дијагностици ретких болести, пре свега методологије нове генерације секвенцирања ДНК. Обрадиће се и значај генетичког саветовања на које су упућени појединци и породице са ретким болестима. Кроз примере генетичких саветовалишта у центрима за ретке болести, биће приказани модели њиховог рада у перинатологији, педијатрији и интердисциплинарно. Указаће се на могућности оваквих саветовалишта али и на проблеме са којима се суочавају и на могућности побољшања њиховог рада. У трећем делу едукације биће приказане ретке болести у клиничкој пракси, са акцентом на правилној дијагностици и праћењу болесника. Ово ће бити приказано кроз одабране примере: Леберова хетедитарна оптичка неуропатија (као парадигма митохондријских болести), терминална бубрежна инсуфицијенција као ретка болест дечјег доба, поремећаји удружени са фрагилним X (класични синдром фрагилног X код пуне мутације FMR1 гена, синдром тремор/атаксија и превремена инсуфицијенција оваријума код премутације). Физикална медицина и рехабилитација имају значајно место код бројних ретких болести, па ће бити обрађен и овај аспект. Експерти који се баве наведеним проблематикама изнеће своја искуства и савремене препоруке. У четвртном делу едукације биће представљене најсавременије могућности фармаколошке терапије ретких болести применом молекуларне терпије и персонализованог приступа. Биће изнете могућности обезбеђивања овакве терапије код нас, као и искуства везана за лечење генодерматоза (булозна епидермолиза), неуробластома, ретинопатија и коштаних дисплазија. У завршном предавању биће изнет преглед актуелне ситуације везане за проблематику ретких болести у нашој средини.

ЦИЉ СЕМИНАРА: 1. упознавање са епидемиологијом ретких болести код нас и у свету, са националним регистром ретких болести као и са актуелним скрининг програмима у нашој средини; 2. сагледавање значаја рада генетичког саветовалишта у праћењу пацијената и породица са ретким болестима; 3. упознавање са различитим савременим дијагностичким и терапијским могућностима код ретких болести; 4. указивање на значај мултидисциплинарног приступа оболелима од ретких болести; 5. истицање значаја персонализоване медицине у приступу оболелим од ретких болести.

МЕТОДЕ РАДА: предавања, дискусија

ПРЕДАВАЧИ: Др Снежана Плавшић, Проф. др Верица Јовановић, Прим. др Милан Обреновић, Др сц. Бојана Петровић, научни сарадник, Доц. др Татјана Станковић, Проф. др Биљана Љујућ, Проф. др Јасна Јанчић, Проф. др Бранкица Спасојевић, Проф. др Драгана Протић, Др Данијела Башчаревић, Кл. асист. др Јасна Стојковић, Проф. др Ивана Новаковић, Проф. др Мирјана Гајић Вељић, Доц. др Јелена Лазић, Проф. др Дијана Рисимић, Доц. др Адријан Сарајлија, Проф. др Горан Чутурило

ПРОФИЛ СЛУШАЛАЦА: лекари, фармацеути, биохемичари

БРОЈ ПОЛАЗНИКА: 120

ТРОШКОВИ ЕДУКАЦИЈЕ: бесплатно

ПРОГРАМ ЈЕ У ПОСТУПКУ АКРЕДИТАЦИЈЕ

ОСТАЛА ОБАВЕШТЕЊА:

➤ ПРИЈАВЉИВАЊЕ ЗА СЕМИНАР ЈЕ ОБАВЕЗНО

И ВРШИ СЕ ЦЕНТРУ ЗА КОНТИНУИРАНУ МЕДИЦИНСКУ ЕДУКАЦИЈУ

Е-MAIL: kontinuiranaedukacija@med.bg.ac.rs ИЛИ НА ТЕЛЕФОНЕ 36 36 363, 36 36 364 И 36 36 365

НАПОМЕНА

ПРИЈАВУ ЗА СЕМИНАР ЈЕ ПОТРЕБНО ИЗВРШИТИ ДО 23.2.2025.

ПРОГРАМ

ДАН РЕТКИХ БОЛЕСТИ 2025: САВРЕМЕНИ ПРИСТУП ПРЕВЕНЦИЈИ, ДИЈАГНОСТИЦИ И ЛЕЧЕЊУ

4. МАРТ 2025.

9.00	Отварање	
9.15	Ретке болести у Србији - епидемиолошки подаци	Др Снежана Плавшић
9.35	Национални програми скрининга за ретке болести	Проф. др Верица Јовановић
9.55	НГС у дијагностици ретких болести	Прим. др Милан Обреновић
10.15	Превенција ретких болести - значај преимплантационе и пренаталне дијагностике	Др сц. Бојана Петровић
10.35	Изазови генетичког саветовања у ери геномике	Доц. др Татјана Станковић
10.55	Примена савремених молекуларних тестова у дијагностици фузија и структурних варијанти, прикази случаја: Липобластом и монозомија 18p	Проф. др Биљана Љујић
11.15	дискусија	Сви предавачи
11.45	Пауза	
12.00	Леберова херидитарна оптичка неуропатија - парадигма митохондријских болести	Проф. др Јасна Јанчић
12.20	Деца са терминалном бубрежном инсуфицијенцијом на програму хроничне хемодијализе – искуство у Србији	Проф. др Бранкица Спасојевић
12.40	Рад амбуланте за поремећаје удружене са фрагилним X хромозомом	Проф. др Драгана Протић
13.00	Интердисциплинарни клинички приступ третмана ретких болести из перспективе специјалисте физикалне и рехабилитационе медицине	Др Данијела Башчаревић
13.20	Нова ера у лечењу СМА - Савремени концепт хабилитације и рехабилитације	Кл. асист. др Јасна Стојковић
13.40	дискусија	Сви предавачи
14.10	Пауза	
15.00	Како обезбедити савремену фармаколошку терапију за ретке болести	Проф. др Ивана Новаковић
15.20	Напредак у дијагностици и лечењу epidermolysis bullosa	Проф. др Мирјана Гајић-Вељић
15.40	Неуробластом - савремени дијагностички и терапијски приступ	Доц. др Јелена Лазић
16.00	Ретке болести ретине - савремена дијагностика и терапија	Проф. др Дијана Рисимић
16.20	Савремене могућности у лечењу коштаних дисплазија	Доц. др Адријан Сарајлија
16.40	дискусија	Сви предавачи
17.10	Ретке болести 2025 – Актуелни тренутак	Проф. др Горан Чутурило
17.30	Тест знања	Протић, Чутурило, Новаковић
17.50	Евалуација	Протић, Чутурило, Новаковић
18.00	Закључци и препоруке семинара	Протић, Чутурило, Новаковић