PROGRAM · UTBILDNING FÖR BARNLÄKARE

Sällsynta diagnoser och syndrom

Från misstanke och utredning till remiss och diagnos

Tisdag 15 december 2026 · Två identiska utbildningstillfällen: 08.00–10.00 och 10.00–12.00

Mötesrum: J3:10 Arne Ljungqvist, Karolinska Universitetssjukhuset i Solna · Deltagande via **Teams**: länk tillkommer

Arrangör: Centrum för sällsynta diagnoser samt Klinisk genetik och genomik

Program för båda tillfällena

Tillfälle 1	Tillfälle 2	Innehåll och föreläsare
08.00–08.20	10.00–10.20	**Bakgrund till sällsynta diagnoser och syndrom** Hur vanliga är de? Orsaker och nedärvningsmönster. Ann Nordgren
08.20–08.35	10.20–10.35	**När ska man misstänka en sällsynt diagnos?** Giedre Grigelioniene
08.35–09.05	10.35–11.05	**Vilka tester gör vi inom klinisk genetik?** Helgenomsekvensering (WGS) och andra metoder – när används de? Anna Lindstrand eller Kristina Lagerstedt
09.05–09.20	11.05–11.20	**Paus** Kaffe och bensträckare
09.20–09.50	11.20–11.50	**Vad ska det stå på remissen?** Praktiska exempel. Giedre Grigelioniene och Hillevi Lindelöf
09.50–10.00	11.50–12.00	**Preliminär vägledning vid svaret och betydelsen av en diagnos** Avslutning. Giedre Grigelioniene

Välkommen!

Utbildningen riktar sig till barnläkare, barnkirurger och ST-läkare i barnmedicin som möter barn med misstänkt sällsynt diagnos. Välj ett av de två identiska tillfällena den 15 december.

Kontakt för anmälan: giedre.grigelioniene@regionstockholm.se · giedre.grigelioniene@ki.se

Sista anmälningsdag 8 december