



# Frambukonferansen

## Sjelden diagnose

-til nytte eller en byrde?

Onsdag 19. juni 2024

## Program

- 08.30 Registrering på Frambu og digital oppkobling (fra 08.30 til 09.00)
- 09.00 **Sjeldne diagnoser – til nytte eller byrde?**  
ved Bjørn Hofmann, professor ved Senter for medisinsk etikk UiO.
- 09.30 **Hva er en diagnose – egentlig?**  
ved Ingunn Juel Fagermoen, vernepleier og genetisk veileder Frambu
- 10.00 **I et helsepolitisk perspektiv**
- 10.45 **Sjelden kunnskap i kommunen**  
*En pappa og mammas perspektiv*  
  
*Hva trenger vi å vite for å kunne gjøre en god jobb?*  
*Diagnosespesifikk trening og oppfølging ved en sjelden diagnose*  
ved Stine Hansen, fysioterapeut OUS.  
  
*Hvilken kunnskap er det behov for, for å gi gode tjenester?*  
ved Cato Brunvand Ellingsen, daglig leder Stiftelsen SOR.
- 12.00 **Mat og prat**  
Lunsj og mulighet for å delta i samtale om dagens ulike tema
- 13.30 **Sjelden kunnskap i spesialisthelsetjenesten**  
*Genetisk diagnostikk i 2024 – økt kunnskap gir bedre oppfølging og behandling*  
Inger-Lise Mero, Dr. med. og overlege ved Avdeling for medisinsk genetikk, OUS.  
  
*Kunnskapsflyt fra pasienten til internasjonale kompetansenettverk*  
ved Kristin Ørstavik, Dr. med. overlege og leder av seksjon for sjeldne nevrologiske tilstander og EMAN ved Nevrologisk avdeling, OUS.  
  
*Samarbeid om sjeldne diagnoser. En sykehusleges perspektiv.*

### 14.30 **Sjeldentjenesten**

*Samle og spre kunnskap om sjeldne diagnoser*  
ved Kristian E. Kristoffersen, direktør ved Stiftelsen Frambu.

*Sjeldne diagnoser: Forskningens rolle og betydning*  
ved Krister Fjermestad, psykologspesialist PhD Frambu.

*Diagnosespesifikk kunnskap som verktøy for tolkning av adferd*  
ved Heidi Elisabeth Nag, spesialpedagog PhD Frambu.

### 15.30 **Erfaringsstemme**

*Vi forbeholder oss retten til endringer  
(01.mars 2024)*