



# 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 **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, spesialfysioterapeut OUS.

*Hvilken kunnskap er det behov for, for å gi gode tjenester?*

ved Cato Brunvand Ellingsen, daglig leder Stiftelsen SOR.

11.30 **Mat og prat**

Lunsj og mulighet for å delta i samtale om dagens ulike tema

13.00 **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.*

#### 14.15 **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.

#### 15.00 **Erfaringsstemme**

*Vi forbeholder oss retten til endringer  
(25.april 2024)*