**29.1.2016 Crowne Plaza, Helsinki
Ohjelma klo 9.30–12.50, kokoustilat 1 ja 2**

09:00 **Ilmoittautuminen, aamukahvi/tee ja suolainen tarjottava**

09:30 **Harvinaiset sairaudet – päivän avaus**
 Ministeri Juha Rehula, Valtioneuvosto
 Puheenjohtaja, dosentti Heikki Lukkarinen, TYKS
 Toimitusjohtaja Vesa Loponen, Sobi

10:00 **Imeväisten seulonnan kehittyminen Suomessa**
 Dosentti Risto Lapatto, HYKS

10:20 **Harvinaissairauksien kansallisen ohjelman toimeenpano**
 Lääkintöneuvos Jaakko Yrjö-Koskinen, STM

10:40 **Lääkkeiden ja ravintovalmisteiden käyttö harvinaisten sairauksien hoidossa** Erikoistutkija Leena Saastamoinen, KELA

11:00 Tauko, kahvitarjoilu

11:20 **Harvinaissairauksien yksikön toiminnan käynnistäminen ja tehtävät**
 OYL Mikko Seppänen, HYKS

11:40 **Harvinaislääkkeiden saatavuuden nopeuttaminen korvausjärjestelmää kehittämällä**
 AA Klaus Nyblin, Hammarström Puhakka Partners

11:55 **Hypofosfatasia ja sen nykyaikainen hoitaminen.
Esimerkki ultraharvinaissairaudesta ja sen hoidon kehittymisestä** Professori Outi Mäkitie, HYKS

12:15 **Harvinaisen potilaan polku – potilasyhdistyksen tervehdys** Puheenjohtaja Katri Karlsson, Harso ry

12:30 **Yhteenveto aamupäivästä**
 Puheenjohtaja, dosentti Heikki Lukkarinen, TYKS

12:50 Buffet-lounas ja kahvi, Royal-sali, 2. krs.

**Työpajat klo 13:45-16:15**

 Työpajoissa kahvitarjoilu

**Työpaja 1, kokoustila 14, 2. krs.
Miten vaikutan vallanpitäjään?**

13.45 **Päättäjän ajatuksia vaikuttamistyöstä** Kansanedustaja Sanna Lauslahti

14.15 **Potilasjärjestöjen edunvalvonnan kehittäminen vaikuttajatyöskentelyä kehittämällä**
 Seniorikonsultti Riitta Uusi-Esko, Rud Pedersen

 Workshopia kommentoi valtiotieteen tohtori Pekka Perttula.

 Käännä

**Työpajat 2 ja 3, kokoustila 1
Genomitiedolla parempaa harvinaissairaan terveyttä ja hoitoa**

13:45 **Avaus**
 **Harvinaissairaan genomidiagnostiikan haasteet**
 Puheenjohtaja, CEO Merja Auvinen, DiagFactor Oy

13:55 **Perinnöllisten harvinaissairauksien genomidiagnostiikan nykytilanne ja tulevaisuus**
Dosentti, LT Kirmo Wartiovaara, HY ja Perinnöllisyyslääketieteen yksikkö, HYKS

14:20 **Yksilöllistetty genomidiagnostiikka nopeuttaa harvinaissairaan hoitoketjua**
LT Juha Koskenvuo, BluePrint Genetics Ltd.

14:40 **Kuluttajageenitestejä, jotka voivat tukea harvinaissairaan hyvinvointia**
 COO Marko Karhiniemi, Medigoo

14.50 **Harvinaissairaan uuden lääkehoidon mahdollisuudet**
 Puheenjohtaja, Jari Pajasmaa, General Manager, Sanofi Genzyme

14:55 **Geneettisen tiedon ja tietojärjestelmien hyödyntämisen mahdollisuudet**
 Tieteellinen johtaja Henrik Edgren, MediSapiens

15.15 **Harvinaiset sairaudet, joihin on tullut tai on tulossa uusia lääkkeitä**Professori, lastenendokrinologi Jarmo Jääskeläinen, KYS

15:40 **Uusia lääkkeitä harvinaisiin sairauksiin**
 LT, sisätautien ja kliinisen hematologian erikoislääkäri, ylilääkäri FIMEA,
 EMAn harvinaislääkekomitean (COMP) jäsen Karri Penttilä

16.05 Loppukeskustelu

**Työpaja 4
Vastasyntyneiden seulonta nyt ja tulevaisuudessa, kokoustila 2**

13:45 **Avaus**
 Dosentti Risto Lapatto, HYKS Lastenklinikka

13:50 **Seulonta kliinikon kannalta**
 Lastenendokrinologi, lääketieteellisen ravitsemusopin
 professori Harri Niinikoski, TYKS ja Turun yliopisto

14:10 **Seulottavat taudit ja toimintaohjeet**
 Dosentti Kirsti Näntö-Salonen, TYKS lastenklinikka,
 Harri Niinikoski ja Risto Lapatto

15:00 **Seulonnan laajentaminen – johdanto**
 Dosentti Risto Lapatto, HYKS Lastenklinikka

15:05 **SCID Osastonylilääkäri Mikko Seppänen,**
 Harvinaissairauksien yksikkö (HAKE), HYKS

15:20 **Kystinen fibroosi**
Dosentti, el., koordinaattori Heikki Lukkarinen,
TYKS Harvinaissairauksien yksikkö, TYKS lastenklinikka

15:35 **Lysosomaaliset ja muut metaboliset taudit** Dosentti Risto Lapatto, HYKS Lastenklinikka

15:50 **Geeniseulonta**
Erikoislääkäri Anna-Kaisa Anttonen, HUSLAB

16:05 Loppukeskustelu