



RARE DISEASE DAY 2017

17 MARCH

WITH RESEARCH  
POSSIBILITIES  
ARE LIMITLESS



VII tarptautinė mokslinė konferencija

## „Moksliniai tyrimai – sergančiųjų retomis ligomis viltis“

Kovo 17 d., 2017

Crowne Plaza Vilnius, Lietuva M. K. Čiurlionio g. 84, Vilnius

[www.rarediseases.lt](http://www.rarediseases.lt)

### Programa

8:00 – 9:00 Registracija

Plenarinė sesija (anglų kalba)

Pirmininkauja: gyd. E. Jurevičienė, doc. dr. R. Čerkauskienė

9:00 – 9:15	Įvadinis žodis	Prof. dr. A. Utkus Prof. dr. V. Usonis Doc. dr. R. Čerkauskienė
9:15 – 9:30	Europos referencijos centrų tinklai – naujos galimybės dalintis, rūpintis ir gydyti	J. Januševičienė
9:30 – 9:45	Dislipidemijų skriningo ir gydymo apžvalga Lietuvoje	Prof. dr. A. Laucevičius
9:45 – 10:00	Retos ligos: kartu mes stipresni	Gyd. E. Jurevičienė Doc. dr. R. Čerkauskienė Gyd. B. Tumienė
10:00 – 10:50	Naujausias LSD gydymas	Prof. dr. M. Beck, Vokietija
11:50 – 11:30	Diagnosis and clinical studies in LAL-D	Dr. B. Skölvling, Švedija
11:30 – 12:00 Kavos pertrauka		

**Plenarinė sesija (lietuvių kalba)**  
**Pirmininkauja: prof. dr. Ž. Petrulionienė, prof. dr. A. Utkus**

<b>12:00 – 12:20</b>	Genetinio dislipidemijų ištyrimo galimybės	Prof. dr. A.Utkus
<b>12:20 – 12:40</b>	Šeiminė homozigotinė ir heterozigotinė hipercholesterolemija: apžvalga	Prof. dr. Ž. Petrulionienė
<b>12:40 -13:00</b>	Šeiminės hiperlipidemijos gydymo naujovės: statinai, deriniai, PCSK9 inhibitoriai	Doc. dr. V. Dzenkevičiūtė
<b>13:00-13:20</b>	Šeiminės hiperlipidemijos skринingas ir ištyrimo algoritmas	Gyd. S. Kutkienė
<b>13:20 – 13:40</b>	Lipidų patologijos laboratorinio ištyrimo galimybės	Dr. D. Karčiauskaitė
<b>13:40 – 14:00</b>	Diskusija	
<b>14:00 – 15:00 Pietūs</b>		
<b>A dalis, (lietuvių kalba)</b> <b>Pirmininkauja: prof. dr. A. Jankauskienė, prof. dr. M. Miglinas.</b>		
<b>15:00 – 15:25</b>	Apolipoproteino L1 nefropatija	Prof. dr. M. Miglinas
<b>15:25 – 15:50</b>	Nutukimas ir inkstų ligos vaikams - ar yra ryšys?	Prof. dr. A. Jankauskienė
<b>15:50 – 16:15</b>	Riebalų rūgščių apykaita ir retos ligos	Dr. B. Skerlienė
<b>16:15 – 16:40</b>	Vaikų dislipidemijų priežastys – vieno centro patirtis	Gyd. V.Černiauskienė Gyd. M. Jakutovič Doc. dr. R. Čerkauskienė
<b>16:40 – 17:05</b>	Mikrobiotos įtaka riebalų metabolizmui	Doc. med.dr. V. Urbonas
<b>17:05 – 17:30</b>	Diskusija	

**B dalis rezidentų ir doktorantų sekcija (anglų kalba)**

Moderatoriai: prof. M. Beck, prof. dr. A.Utkus

<b>15:00 – 15:15</b>	Du nekrozuojančios encefalopatijos atvejai vaikams: diagnostinis iššūkis	<u>Dovilė Jonuškaitė</u> , Rūta Praninskienė, Gintaras Michailovas, Rimantė Čerkauskienė, Eugen Boltshauser
<b>15:15 – 15:30</b>	Žarnų nepraeinamumo diferencinė diagnostika sergant sistetine skleroze	<u>Eglė Dieninytė</u> , Rita Rugienė
<b>15:30 – 15:45</b>	Upshaw – Schulman sindromas pacientui po inksto transplantacijos	<u>Ernesta Mačionienė</u> , Marius Miglinas
<b>15:45 – 16:00</b>	Skilvelinių aritmijų profilaktika susijusi su ilgo QT sindromo tipu ir lytimi	Dovilė Jančauskaitė, <u>Lina Gedvilaitė</u> , Jūratė Barysienė, Živilė Katliorienė, Violeta Mikštienė
<b>16:00 – 16:15</b>	Ūminis inkstų nepakankamumas labai mažo svorio naujagimiui, sergančiam inkstų akmenlige	Rasa Garunkštienė, Rimutė Vaitkevičienė, Ieva Paulavičienė, Nijolė Drazdienė, Rimantė Čerkauskienė
<b>16:15 – 16:30</b>	Autoimuninis poliendokrininis sindromas su besikartojančio serozito epizodais	<u>Paulius Kalibatas</u> , Skaistė Sendžikaitė, Rita Sudikienė
<b>16:30 – 16:45</b>	Šeiminė hipercholesterolemija, homozigotinis variantas – klinikinis atvejis	<u>Eglė Skiauterytė</u> , Žaneta Petrulionienė, Antanas Griškevičius, Sandra Kutkienė
<b>16:45 – 17:00</b>	BCG osteomielitas 12 mėnesių mergeitei	<u>Lina Radevičiūtė</u> , Inga Ivaškevičienė, Elena Sučilienė, Šarūnas Bernotas, Virgilijus Urbanavičius, Vytautas Usonis
<b>17:00 - 17:15</b>	Niemann-Pick liga, C1 tipas – neurologinė kaupimo ligos išraiška	<u>Agnė Ulytė</u> , R. Kaladytė-Lokominienė, A. Matulevičienė, L. Kupčinskas, L. Dvorakova, M. Hnizdova Bouckova, H. Klimentova, H. Vlaskova, V. Kozich, H.Y. Wu, K. Brammeier, H. Church
<b>17:15 – 17:30</b>	Diskusija	
<b>17:30 – 18:30</b>	Stendinių pranešimų pristatymas	

## LEKTORIAI

**Prof. dr. M. Beck**

Universiteto Medicinos Centras,  
Johannes Gutenberg universitetas  
Maince, Vokietija

**Doc. dr. R. Čerkauskienė**

Vaikų retų ligų koordinavimo centro  
vadovė, VL, VUL SK filialas

**Gyd. V. Černiauskienė**

Gydytoja vaikų kardiologė, VL, VUL SK  
filialas

**Doc. dr. V. Dzenkevičiūtė**

Kardiologijos ir angiologijos centro  
gydytoja kardiologė, VUL SK

**Gyd. M. Jakutovič**

Gydytoja vaikų kardiologė, VL, VUL SK  
filialas

**Prof. dr. A. Jankauskienė**

Pediatrijos centro vadovė, VL, VUL SK  
filialas

**J. Januševičienė**

SAM Sveikatos išteklių priežiūros ir  
inovacijų valdymo departamento  
direktorė

**Gyd. E. Jurevičienė**

VUL SK direktorė valdymui, Suaugusių  
retų ligų koordinavimo centro vadovė,  
VUL SK

**Dr. D. Karčiauskaitė**

Laboratorinės medicinos centro  
gydytoja, VUL SK

**Gyd. S. Kutkienė**

Kardiologijos ir angiologijos centro  
gydytoja kardiologė, VUL SK

**Prof. dr. A. Laucevičius**

Širdies ir kraujagyslių ligų klinikos  
vedėjas, VU MF

**Prof. dr. M. Miglinas**

Nefrologijos centro vadovas, VUL SK

**Prof. dr. Ž. Petrulionienė**

I Kardiologijos skyriaus vedėja, Vilniaus  
Universitetas, Kardiologijos ir  
angiologijos centras, VUL SK

**Dr. B. Skerlienė**

Vaikų retų ligų gydytoja, VL, VUL SK  
filialas

**Dr. B. Skölving**

„Metabolics“ medicinos reikalų  
vadovas, Švedija

**Gyd. B. Tumienė**

Retų ligų kompetencijos centrų  
koordinatoriė, VUL SK

**Doc. med.dr. V. Urbonas**

Gydytojas vaikų gastroenterologas, VL,  
VUL SK filialas

**Prof. dr. V. Usonis**

VU MF VLK vedėjas

**Prof. dr. A. Utkus**

VU MF dekanas, Medicininės Genetikos  
centro vadovas, VUL SK