



## Svensk Neuropediatrik Förenings utbildningsdagar 2025

### Neurometabola sjukdomar

#### Torsdag 16/1

8.30-9.30 Arbetsgruppernas möte

9.30-10.00 Kaffe och registrering

10.00-10.05 Ordförande välkomnar

10.05-10.45 Introduktion och information kring nationell högspecialiserad vård (NHV) vid medfödd metabol sjukdom, inklusive nyföddhetscreening

*Niklas Darin, professor och överläkare vid Drottning Silvias Barnsjukhus*

10.50-12.15 Part 1 Current enzyme replacement treatment (ERT) and advanced therapy medicinal products (ATMP) treatment in lysosomal disorders

Part 2 New and upcoming ATMP treatment in lysosomal disorders

*Simon Jones, Consultant paediatric inherited metabolic disease, honorary professor of paediatrics, Medical Director, NIHR Clinical Research Facility at NIHR (National Institute for Health Research), Greater Manchester, UK*

12.15-13.15 Lunch

13.15-14.15 Årsmöte

14.20-15.00 Precisionsmedicin och diagnostik vid medfödda metabola sjukdomar

*Fredrik Sterky, docent och specialistläkare i Klinisk kemi vid Göteborgs Universitet och Sofia Ygberg, barnneurolog, med dr, sektionschef neuropediatrik Karolinska Institutet*

15.00-15.30 Kaffe och postersession

15.30-16.15 Metabola screeningsjukdomar. Vad är viktigt att veta för en barnneurolog? Vilka tillstånd fångas inte upp av nyföddhetscreeningen?

*Rolf Zetterström, överläkare, chef PKU-laboratoriet Karolinska Universitetssjukhuset, Astrid Lindgrens Barnsjukhus*

16.20-16.50 Genterapi vid metakromatisk leukodystrofi

*Erik Eklund, docent och överläkare inom barnneurologi på Skånes universitets-sjukhus*

16.50-17.00 Rapport från utbildningsutskottet

18.30 Middag



## Fredag 17/1

8.00-9.00 Arbetsgruppernas möte

9.00-10.30 Bengt Hagbergföreläsning 2025:

The importance of palliative care in children with neurometabolic disorders

*Finella Craig, Paediatric Palliative Care Consultant at Great Ormond Street Hospital (GOSH), UK*

10.30-11.00 Kaffepaus

11.00-11.45 Palliativ vård, nationellt perspektiv

*Karin Bäckdahl, biträdande överläkare, sektionschef SABH sjukhusansluten avancerad barnsjukvård i hemmet, ALB, Karolinska Universitetssjukhuset*

11.50-12.30 Arbetsgruppernas presentation

12.30-13.30 Lunch

13.30-14.00 Spielmeier-Vogts sjukdom (Juvenil neuronal ceroid lipofusinos, CLN3)

*Niklas Darin, professor och överläkare vid Drottning Silvias Barnsjukhus*

14.05-15.00 Etiska överväganden vid svår neurologisk sjukdom hos barn och unga

Föreläsning och paneldiskussion

*Niklas Juth, professor i medicinsk etik, Uppsala universitet*

15.05-15.50 Presentation av avhandlingar från 2024

1. Exposures associated with multiple sclerosis development – presymptomatic case-control studies

*Viktor Grut, Umeå Universitet*

2. Psychosocial Aspects of Dravet Syndrome

*Björn Bjurulf, Göteborgs Universitet*

3. Umbilical cord clamping - from the first decision to the short- and long-term outcomes

*Manuela Isacson, Lunds Universitet*

15.50-16.00 Avslutning