

**HRVATSKA AKADEMIJA ZNANOSTI I UMJETNOSTI**

**Zavod za kliničku i transplantacijsku imunologiju i molekularnu  
medicinu u Rijeci**

**AKADEMIJA MEDICINSKIH ZNANOSTI HRVATSKE – podružnica Rijeka**

**KLINIČKI BOLNIČKI CENTAR RIJEKA**

**MEDICINSKI FAKULTET SVEUČILIŠTA U RIJECI**

**HRVATSKI LIJEČNIČKI ZBOR – Hrvatsko društvo za rijetke bolesti**

**HRVATSKI LIJEČNIČKI ZBOR – podružnica Rijeka**

**13. simpozij**

**RIJETKE METABOLIČKE BOLESTI**

**RARE METABOLIC DISEASES**



**7. travnja 2016. / April 7th, 2016  
u 9,30 sati / 9.30 am**

**Sveučilišni kampus, Sveučilišni Odjeli, dvorana O-030, Radmile Matejčić 2, Rijeka**

### ***Organizatori***

HRVATSKA AKADEMIJA ZNANOSTI I  
UMJETNOSTI

Zavod za kliničku i transplantacijsku  
imunologiju i molekularnu medicinu u  
Rijeci

AKADEMIJA MEDICINSKIH ZNANOSTI  
HRVATSKE – podružnica Rijeka

KLINIČKI BOLNIČKI CENTAR RIJEKA

MEDICINSKI FAKULTET SVEUČILIŠTA  
U RIJECI

HRVATSKI LIJEČNIČKI ZBOR –  
Hrvatsko društvo za rijetke bolesti

HRVATSKI LIJEČNIČKI ZBOR –  
podružnica Rijeka

### ***Organized by***

THE CROATIAN ACADEMY OF SCIENCES  
AND ARTS

The Department of Clinical and  
Transplantation Immunology and  
Molecular Medicine in Rijeka

CROATIAN ACADEMY OF MEDICAL  
SCIENCES – Branch office Rijeka

THE CLINICAL HOSPITAL CENTER RIJEKA

MEDICAL FACULTY  
UNIVERSITY OF RIJEKA

CROATIAN MEDICAL ASSOCIATION –  
Croatian Society for Rare Diseases

CROATIAN MEDICAL ASSOCIATION –  
Branch office Rijeka

### ***Znanstveni odbor / Scientific Committee***

Daniel Rukavina, predsjednik  
Davor Štimac, Ivo Barić, Ksenija Fumić, Ingeborg Barišić

### ***Organizacijski odbor / Organizing Committee***

Jelena Roganović, predsjednica  
Toni Valković, Blaženka Grahovac, Gordan Gulan

### ***Registracija sudionika / Registration: 8,30 – 9,30 h***

Ulaz je slobodan, a sudionici koji žele potvrđnicu HLK o sudjelovanju  
trebaju se registrirati. Sudjelovanje na simpoziju vrednovat će se  
prema Pravilniku Hrvatske liječničke komore.

Kava tijekom stanke i ručak bez naknade.

Parkiranje je besplatno i osigurano u garaži Studentskog centra Rijeka,  
Radmile Matejčić 5.

### ***Informacije / Information***

Željana Mikovčić, Zavod za kliničku i transplantacijsku imunologiju i  
molekularnu medicinu, Radmile Matejčić 2, Rijeka  
tel. 051 584 826, e-pošta: rimed@hazu.hr

**P R O G R A M**  
**OTVORENJE / OPENING**  
**(9,30 – 10,00 h)**

***Uvodno slovo / Introduction***

**Akademik Daniel Rukavina**, voditelj Zavoda za kliničku i transplantacijsku imunologiju i molekularnu medicinu

***Riječ organizatora***

**Prof. dr. sc. Jelena Roganović**, Klinički bolnički centar Rijeka i Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci, Rijeka

***Pozdravi uzvanika / Welcome speeches***

**Prof. dr. sc. Davor Štimac**, ravnatelj Kliničkog bolničkog centra Rijeka

**Prof. dr. sc. Tomislav Rukavina**, dekan Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Rijeci

**Prof. dr. sc. Pero Lučin**, rektor Sveučilišta u Rijeci

**10,00 – 11,15 h**

**I. RIJETKE BOLESTI U HRVATSKOJ / RARE DISEASES IN CROATIA**

**Predsjedaju / Chairpersons: Ingeborg Barišić, Jelena Roganović**

**Prof. dr. sc. Ingeborg Barišić**, Klinika za dječje bolesti Zagreb i Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Zagreb

**Nacionalni program za rijetke bolesti 2015. - 2020. / The National program for rare diseases 2015. – 2020.**

**Prof. dr. sc. Ivo Barić**, Klinički bolnički centar Zagreb i Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Zagreb

**Rijetke metaboličke bolesti u Hrvatskoj / Rare metabolic diseases in Croatia**

**Vlasta Zmazek**, Hrvatski savez za rijetke bolesti, Zagreb

**Glas pacijenata: Rijetki ali jači zajedno / Patient's voice: Rare but stronger together**

**Stanka: 11,15 – 11,30 h**

**11,30 – 12,30 h**

**II. RANO OTKRIVANJE / EARLY DETECTION**

**Predsjedaju / Chairpersons: Ivo Barić, Sonja Pavlović**

**Dr. Bruno Bembì**, Centro di Coordinamento Regionale per la Malattie Rare, Udine, Italija  
**Novorođenački probir lizosomskih bolesti nakupljanja / Newborn screening for lysosomal storage diseases**

**Prof. dr. sc. Ksenija Fumić**, Klinički bolnički centar Zagreb i Farmaceutsko-biokemijski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Zagreb

**Lizosomske bolesti nakupljanja: dijagnostičke mogućnosti / Lysosomal storage diseases: diagnostic features**

12,30 – 13,30 h

### III. POMACI U TEMELJNIM ISTRAŽIVANJIMA / ADVANCES IN BASIC RESEARCH

Predsjedaju / Chairpersons: Blaženka Grahovac, Ksenija Fumić

**Prof. dr. sc. Blaženka Grahovac**, Medicinski fakultet Sveučilišta u Rijeci, Rijeka  
**Molekularne osnove mitohondrijskih bolesti / Molecular basis of mitochondrial diseases**

**Dr. sc. Sonja Pavlović**, Institut za molekularnu genetiku i genetski inženjering,  
Univerzitet u Beogradu, Beograd, Srbija

**Dijagnostika rijetkih metaboličkih bolesti u eri sekvenciranja nove generacije /  
Diagnostics of rare metabolic diseases in the era of next-generation sequencing**

Stanka za ručak: 13,30 – 14,30

14,30 – 16,35 h

### IV. KLINIČKI ASPEKTI METABOLIČKIH BOLESTI / CLINICAL ASPECTS OF METABOLIC DISEASES

Predsjedaju / Chairpersons: Davor Štimac, Toni Valković

**Prim. dr. sc. Bojan Vujkovic**, Opća bolnica Slovenj Gradec, Slovenj Gradec, Slovenija  
**Genetički i klinički aspekti Fabryeve bolesti / Genetic and clinical aspects of Fabry  
disease**

**Prof. dr. sc. Jelena Roganović**, Klinički bolnički centar Rijeka i Medicinski fakultet  
Sveučilišta u Rijeci, Rijeka

**Fabryeva bolest u djece / Fabry disease in children**

**Prof. dr. sc. Ervina Bilić**, Klinički bolnički centar Zagreb i Medicinski fakultet Sveučilišta  
u Zagrebu, Zagreb

**Pompeova bolest u EMNG laboratoriju: otkuda započeti i što očekivati? / Pompe  
disease in EMNG laboratory: from where to start and what to expect?**

**Prof. dr. sc. Davor Štimac**, Klinički bolnički centar Rijeka i Medicinski fakultet  
Sveučilišta u Rijeci, Rijeka

**Gaucherova bolest – dijagnostički izazov u internoj medicini / Gaucher disease  
– a diagnostic challenge in internal medicine**

**Prof. dr. sc. Toni Valković**, Klinički bolnički centar Rijeka i Medicinski fakultet  
Sveučilišta u Rijeci, Rijeka

**Gaucherova bolest i zloćudne novotvorine / Gaucher disease and malignant neoplasms**

16,35 – 17,00 h

### V. OPĆA RASPRAVA I ZAVRŠNA RIJEČ ORGANIZATORA/ PANEL DISCUSSION AND CLOSING

Predsjedaju / Chairperson: Jelena Roganović