

# הכנס השנתי למחלות נדירות

14.3.18 | מלון הילטון תל אביב

08:30-09:00 התכנסות ורישום

09:00-09:10 דברי פתיחה

יו"ר הכנס: פרופ' ארי זימרן, מרכז רפואי שערי צדק, ירושלים

## מושב פתיחה

09:10-09:30 מחלת גושה עידן הבחירה | בחסות: סאנופי ג'נזיים

פרופ' ארי זימרן, מרכז רפואי שערי צדק, ירושלים

09:30-09:50 מחלת פברי ב 2018 - עדין חידה | בחסות: Shire

פרופ' גאונה אלטרסקו, מנהלת היחידה לאבחון טרום השרשתי והמרפאה למחלות ליזוזומליות, המרכז הרפואי שערי צדק, ירושלים

09:50-10:10 Lessons Learned from Long-Term Follow-Up of Pompe Patients Treated with ERT

ד"ר גלית טל, מנהלת המרפאה למחלות מטבוליות, רות בית חולים רפפורט לילדים, הקריה הרפואית לבריאות האדם רמב"ם, חיפה

10:10-10:30 SMA

פרופ' אביבה פתאל ולבסקי, מנהלת המכון לנזירולוגיה ילדים, בית החולים לילדים ע"ש דנה-דואק, המרכז ת"א ע"ש סוראסקי

10:30-11:00 הפסקת קפה וביקור בתערוכה

## מושב בוקר

11:00-11:20 עמילאידוזיס משפחתית עם פוליניורופאתיה FAP

ד"ר אמיר דורי

11:20-11:40 הקשר בין מחלות נדירה תורשתית למחלת ניוונית מוחית - על גושה ופרקינסון

ד"ר דוד ארקדי, היחידה לפרקינסון והפרעות תנועה, המחלקה לנזירולוגיה, מרכז רפואי הדסה, ירושלים

11:40-12:00 היפראוקסלוריה ראשונית I-TYPE

פרופ' יעקב פרישברג, מנהל המכון לנזירולוגיה של הילד, המרכז הרפואי שערי צדק, ירושלים

12:00-12:20 חידושים בטיפול בהמופיליה

פרופ' גילי קנת, מנהלת המרכז הארצי להמופיליה והמכון לקרישת הדם, מנהלת מכון עמליה בירון לחקר קרישת הדם, המרכז הרפואי ע"ש שיבא, תל השומר

12:20-12:40 הפסקת קפה וביקור בתערוכה

## מושב צהריים

12:40-13:00 Gene Therapy for Fabry Disease - The Future is Here

Dr. Nerissa Kreher (Boston, USA)

13:00-13:20 מחלות אוטואינפלמטוריות נדירות | בחסות: נוברטיס

ד"ר גיל אמריליו, מומחה לראומטולוגיה ילדים, היחידה לראומטולוגיה, מרכז שניידר לרפואת ילדים בישראל, פתח תקוה

13:20-13:40 Updates in Norman-Pick C1 | בחסות: אקטליון

ד"ר אורנה חכם סטרק, ניאונטולוגית בכירה, מרפאה מטבולית, מחלקת ילדים, המרכז הרפואי אוניברסיטאי סורוקה, באר שבע

14:00-14:40 אבחון טרום לידתי במחלות תורשתיות נדירות: הכל בדם אימהי

פרופ' גאונה אלטרסקו, מנהלת היחידה לאבחון טרום השרשתי והמרפאה למחלות ליזוזומליות, המרכז הרפואי שערי צדק, ירושלים

14:00-14:20 תסמונת האנטר כמוודל למחלת אגירה ליזוזומאלית | בחסות: Shire

פרופ' רונן שפיגל, מנהל מחלקת ילדים ב', מרכז רפואי העמק, עפולה, מזכיר וממלא מקום יו"ר החברה הישראלית למחלות מטבוליות

14:20-14:30 דברי סיכום

14:30-15:15 ארוחת צהריים וסיום

בחסות ראשית



בחסות



יזום  
וארגון

לפרטים והרשמה: 03-7650504