

**BES kurs i metabola sjukdomar 2017****”Medfödda metabola sjukdomar – ett potpurri från symptomatologi till teori”****Widerströmska huset, Tomtebodavägen 18A,****Karolinska Institutet, Stockholm****Torsdag 23 mars 2017, Wretlindsalen****09.00-10.00** Kaffe och samling**10.00-11.30** Akut handläggning av metabol sjukdom

Svetlana Lajic

**11.30-12.30** Betaoxidationsdefekter

Anna Nordenström

David Olsson

**12.30-14.00 LUNCH****14.00-14.30 forts** Betaoxidationsdefekter /

Fall från deltagarna

**14.30-15.30** Neonatal screening av metabola sjukdomar

Rolf Zetterström

**15.30-15.45 Paus med kaffe****15.45-17.00** Sjukdomar i ureacykeln

Thomas Lundqvist

**17.00-17.30** Kognition vid metabol sjukdom

Anna Strandqvist

**17.30-18.30 BES Årsmöte.****19.15 Kursmiddag, Rest La Famiglia, Alströmergatan 45, (T-bana Fridhemsplan)**

**Fredag 24 mars 2017, Karolinasalen**

<b>08.30-09.15</b> Diagnostik av medfödda metabola sjukdomar med helgenomsekvensering	Anna Wedell
<b>09.15-10.15</b> Organiska acidurier	Svetlana Lajic Maria Halldin
<b>10.15-10.45</b> Paus med kaffe, frågestund	
<b>10.45-11.15</b> Organiska acidurier	Svetlana Lajic Maria Halldin
<b>11.15-12.15</b> Principer för dietbehandling vid metabola sjukdomar	Carina Heidenborg Erika Forssell/Anna Sahlgren
<b>12.15-13.30</b> LUNCH	
<b>13.30-14.15</b> Rubbningar inom aminosyrametabolismen	Ricard Nergårdh
<b>14.15-15.45</b> Neurometabola sjukdomar	Karin Naess
<b>15.45-16.00</b> Sammanfattning	

---

**BES sponsorer 2017:**

**BIOMARIN**

BioMarin Europe Ltd.



**ALEXION**



**NUTRICIA**  
**Metabolics**

SANOFI GENZYME 

**Shire**

**sobi**  
Pioneer in Rare Diseases