

ERN-ITHACAN, synnyntäisten rakenteellisten  
poikkeavuuksien ja harvinaisten  
kehitysvammaoireyhtymien verkoston seminaari

## OHJELMA

### 8.30-9.00 Alustus päivän teemaan

Dos. Anna-Kaisa Anttonen,  
ylilääkäri, vastuualuejohtaja, HUS  
Diagnostiikkakeskus,  
Genetiikka ja kliininen farmakologia

### 9.00- 9.30 Seulonnan yleiset periaatteet

LT, professori Minna Kaila

### 9.30-10.00 Eettisiä reunahuomautuksia kantajaseulontoihin

Sosiaalietiikan professori Jaana Hallamaa, HY

## Kahvitauko

### 10.30-11.10 Väestötietokannat tuovat uutta tietoa - mitä muutoksia suomalaiset oikeasti kantavat?

Bioinformaatikko ja FM väitöskirjatutkija Ronja Hotakainen

### 11.10-11.40 Vanhempien kokemuspuheenvuoro

### 11.40-12.00 Kokemuksia matalan kynnyksen neuvonnasta

Perinnöllisyshoitaja Ulla Parisaari, Harvinaiskeskus Norio

### 12.00-12.30 Keskustelua ja yhteenveto

Apulaisylilääkäri, LT Outi Kuismin, OYS Perinnöllisyyspoliklinikka ja  
Harvinaissairauksien yksikkö

# Vaikeiden ja harvinaisten sairauksien kantajaseulonnat

16.5.2025 klo 8.30-12.30  
HUS Iho – ja allergiasairaalan  
auditorio (Meilahdentie 2,  
Helsinki) ja Teams



Ilmoittaudu  
mukaan

Seminaari on avoin kaikille asiasta kiinnostuneille ja siihen voi osallistua paikan päällä Helsingissä tai Teams-yhteydellä. Seminaaria ei tallenneta. Ilmoittautumiset 12.5.2025 mennessä:

<https://www.tukiliitto.fi/tapahtuma/vaikeiden-ja-harvinaisten-sairauksien-kantajaseulonnat/> tai QR-koodilla

Lisätietoja: Kristina Franck, kristina.franck@tukiliitto.fi, p. 040 5422 339