

XI Europejska Konferencja Chorób Rzadkich „Choroby Rzadkie - nadchodzące wyzwania”

Piątek, 28 czerwca, 2013

Śniadanie		7:30 - 8:30
	Rejestracja	8:00 - 9:00
Teresa Matulka Anna Tyłki-Szymańska <i>Warszawa, Polska</i>	Powitanie i otwarcie konferencji	9:00 - 9:30
Sesja I		
Prowadzenie sesji	Volkmar Gieselmann, Agnieszka Ługowska	
Segolene Aymé <i>Paryż, Francja</i>	Poprawa jakości opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi; gdzie jesteśmy w Europie ?	9:30 - 9:50
Thomas Kolter <i>Bonn, Niemcy</i>	Podstawy biochemiczne sfingolipidoz	9:50 - 10:10
Aldona Dembińska-Kieć <i>Kraków, Polska</i>	Postępy w poszukiwaniu nowych markerów chorób wrodzonych i chorób rzadkich z dziedziny lipidomiki i epigenetyki.	10:10 - 10:30
Jörn Oliver Sass <i>Zurych, Szwajcaria</i>	Wrodzone błędy w metabolizmie ciał ketonowych	10:30 - 10:50
	Dyskusja	10:50 - 11:00
Przerwa na kawę		11:00 - 11:20
Sesja II		
Prowadzenie sesji	Marie T. Vanier, Grzegorz Węgrzyn	
Volkmar Gieselmann <i>Bonn, Niemcy</i>	Leukodystrofia metachromatyczna czego nauczyliśmy się z modeli zwierzęcych	11:20 - 11:40
Johannes Berger <i>Wiedeń, Austria</i>	Mechanizmy molekularne w adrenoleukodystrofii sprzężonej z chromosomem X	11:40 - 12:00
David J Begley <i>Londyn, Wielka Brytania</i>	Nowe perspektywy dla przekazywania przez barierę krew-mózg enzymatycznej terapii zastępczej w neurodegeneracyjnych chorobach lizosomalnych	12:00 - 12:20
Ben J.H.M. Poorthuis <i>Amsterdam, Holandia</i>	Globotriaosylsphingosine (lysoGb3) jako biomarker w chorobie Fabry'ego	12:20 - 12:40
Ekaterina Zakharova <i>Moskwa, Rosja</i>	Zasady diagnostyczne w chorobach metabolicznych	12:40 - 13:00
	Dyskusja	13:00 - 13:05
Obiad		13:05 - 14:00
Sesja III		
Prowadzenie sesji	Jörn Olivier Sass, Catherine Caillaud	
Marie T Vanier <i>Lyon, Francja</i>	Choroba Niemann-Picka C: dane epidemiologiczne, strategia diagnostyczna, leczenie	14:00 - 14:20
Catherine Caillaud <i>Paryż, Francja</i>	Gangliozydoza GM2 od diagnostyki do przyszłych terapii	14:20 - 14:40
Maurizio Scarpa <i>Padwa, Włochy</i>	Patofizjologia neurodegeneracji w chorobach lizosomalnych	14:40 - 15:00
Deborah Elstein <i>Jerozolima, Izrael</i>	Choroba Gauchera	15:00 - 15:20
Christina Lampe <i>Moguncja, Niemcy</i>	Choroba Morquio A – badania kliniczne i wyniki	15:20 - 15:40
Agnieszka Ługowska <i>Warszawa, Polska</i>	Mutacje w genie dla beta-glukocerebrozydazy są częściej spotykane u pacjentów z wczesną postacią choroby Parkinsona niż u osób kontrolnych	15:40 - 15:55
	Dyskusja	15:55 - 16:00
Przerwa na kawę		16:00 - 16:20
Sesja IV		

Prowadzenie sesji	Olga Amaral, Zita Krumina	
Jiri Zeman <i>Praga, Republika Czeska</i>	Medycyna mitochondrialna: od objawów do rozpoznania	16:20 - 16:40
Linda De Meirleir <i>Bruksela, Belgia</i>	Nowe fenotypy w chorobach mitochondrialnych	16:40 - 17:00
Leyla S.Namazova-Baranova <i>Moskwa, Rosja</i>	Opieka nad dziećmi z chorobami rzadkimi - doświadczenia rosyjskie	17:00 - 17:20
Olga Amaral. <i>Porto, Portugalia</i>	Portugalskie doświadczenia w chorobach lizosomalnych	17:20 - 17:35
Zita Krumina <i>Ryga, Łotwa</i>	Choroby rzadkie na Łotwie	17:35 - 17: 50
Wiesława Radziejcz <i>Wilno, Litwa</i>	Pacjenci z hemofilią wyzwania rehabilitacyjne	17:50 - 18:00
Kolacja przy grillu		19:00
Sobota, 29 czerwca 2013		
Śniadanie		7:30 - 8:30
	Rejestracja	8:00 - 9:00
Grzegorz Węgrzyn	Powitanie i otwarcie drugiego dnia konferencji	9:00 - 9:10
Sesja V		
Prowadzenie sesji	David Begley, Johannes Berger	
Shunji Tomatsu <i>Wilmington, Stany Zjednoczone</i>	Diagnostyka i leczenie mukopolisacharydoz	9:10 - 9:30
Grzegorz Węgrzyn <i>Gdańsk, Polska</i>	Molekularne mechanizmy ukierunkowanej na ekspresję genów terapii izoflawonowej w lizosomalnych chorobach spichrzeniowych	9:30 - 9 50
Magdalena Narajczyk <i>Gdańsk, Polska</i>	Metody mikroskopii elektronowej analizie biomarkerów w mukopolisacharydozach	9: 50 - 10:10
Maciej Machaczka <i>Sztokholm, Szwecja</i>	Specyfika choroby Gauchera w Szwecji	10:10 - 10:25
Cristina Drugan <i>Cluj-Napoca, Rumunia</i>	Choroba Fabry'ego u rumuńskich pacjentów spektrum kliniczne i badania	10:25 - 10:40
	Dyskusja	10:40 - 10:45
Przerwa na kawę		10:45 - 11:00
Sesja VI		
Prowadzenie sesji	Jolanta Wierzba, Teresa Matulka	
Liesbeth Siderius <i>Amsterdam, Holandia</i>	Choroby rzadkie społeczne i medialne wskazania	11:00 - 11:20
Igor Radziejcz- Winnicki <i>Warszawa, Polska</i>	Ministerstwo Zdrowia	11:20 - 11:40
Krzysztof Łanda <i>Warszawa, Polska</i>	Fundacja Watch Health Care	11:40 - 12:00
Dyskusja		12:00 - 13:00
Obiad		13:00 - 14:00
Sesja VII - Sesja dysmorfologiczna		
Prowadzenie sesji	Małgorzata Krajewska-Walasek, Ewa Obersztyn	
Aleksandra Jezela-Stanek <i>Warszawa, Polska</i>	Ciliopatie – czy jesteśmy w stanie nadażyć nad postępem molekularnym?	14:00 - 14:30
Anna Latos - Bieleńska <i>Poznań, Polska</i>	Zespół Sensenbrenner – ultra rzadka choroba genetyczna o heterogennym podłożu molekularnym i niezwykle fenotypie	14:30 - 14:45
Anna Jakubiuk-Tomaszuk <i>Białystok, Polska</i>	Zaburzenia metaboliczne w przebiegu zespołu Alströma - opis przypadku 3 letniej dziewczynki	14:45 - 15:00
Monika Kugaulo <i>Warsaw, Polska</i>	Acrocallosal syndrome (zespół kończynowo-modzelowaty) jako przykład ciliopatii	15:00 - 15:15

Małgorzata Krajewska-Walasek Warszawa, Polska	Zespół Nikolaidesa i Baraitsera czy zespół Coffina i Siris?: To jest pytanie!	15:15 - 15:45
Ewa Obersztyn Warszawa, Polska	Zespół Nicolaidesa i Baraitsera – fotoesej historii naturalnej choroby u 25 letniej pacjentki	15:45 - 16:00
Przerwa na kawę		16:00 - 16:20
Robert Śmigiel Wrocław, Polska	Zespół Coffina i Sirisa uwarunkowany mutacją w genie <i>SMARCA4</i> - prezentacja przypadku i przegląd literatury	16:20 - 16:35
Prezentacja przypadków	„Unkown cases”	16:35 - 18:00
Uroczysta kolacja		20:00

Niedziela, 30 lipca 2013

Śniadanie		7:30 - 9:00
Sesja VIII		
Prowadzenie sesji	Ekaterina Zakharova, Tomasz Kmiec	9:00 - 9:10
Karl Eugen Mengel Moguncja, Niemcy	Przebieg choroby Pompego u niemowląt leczonych enzymatycznie	9:10 - 9:30
Svetlana Volgina Kazań, Rosja	Diagnoza i leczenie choroby Fabry'ego	9:30 - 9:50
Krzysztof Kałwak Wrocław, Poland	Przeszczepy komórek krwiotwórczych w chorobach metabolicznych - rekomendacje światowe i własne doświadczenia	9:50 - 10:10
Tomasz Wierzba Gdańsk, Polska	Ocena czynnościowa układu krążenia u osób z zespołem Williamsa	10:10 - 10:30
Anna Tyłki-Szymańska Warszawa, Polska	Choroby metaboliczne u noworodków	10:30 - 10:50
	Dyskusja	10:50 - 11:00
Przerwa na kawę		11:00 - 11:20
Sesja IX		
Prowadzenie sesji	Maciej Machaczka, Anna Tyłki-Szymańska	
Małgorzata Musielak Warszawa, Polska	Rola testu enzymatycznego w diagnostyce choroby Krabbego	11:20 - 11:35
Jolanta Marucha Warszawa, Polska	Zmiany strukturalne kręgosłupa a właściwości biomechaniczne u pacjentów z mukopolisacharydozą	11:35 - 11:55
Tomsz Kmiec Warszawa, Polska	TIRCON – Finansowany przez UE projekt dedykowany NBIA	11:55 - 12:10
Zbigniew Szymczak Warszawa, Polska	Dostawowe podawanie kwasu hialuronowego u pacjentów z artropatią w przebiegu mukopolisacharydozy typu IVa – opis przypadków	12:10 - 12:25
Wioletta Żuraw Warsaw, Polska	Problemy z realizowaniem wlewów dożylnych u pacjentów otrzymujących enzymatyczne leczenie substytucyjne, analiza w oparciu o terapię prowadzona u pacjentów z MPS II	12:25 - 12:40
Maciej Borowiec Łódź, Polska	Diagnostyka i różnicowanie rzadkich postaci cukrzycy	12:40 - 12:55
	Dyskusja	12:55 - 13:00
Obiad		13:00 - 14:00
	Konsultacje medyczne	14:00 - 16:30
Msza święta w intencji pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin		17:00 - 18:00
Kolacja		19:00

Poniedziałek, 1 lipca 2013

Śniadanie		8:00 - 9:00
Transfer na lotnisko	 	

Patronaty

Honorowy patronat Małżonki Prezydenta RP Pani Anny Komorowskiej



**Udział Ministra Zdrowia Bartosza Arłukowicza w Komitecie Honorowym konferencji
"Choroby rzadkie - nadchodzące wyzwania"**



Udział Wiceministra Zdrowia Igora Radziewicza – Winnickiego



Patronat Narodowego Funduszu Zdrowia



Patronat Rzecznika Praw Pacjenta



Patronat Rzecznika Praw Dziecka



Patronat Rzecznika Praw Obywatelskich



Patronat i udział dyrektora Instytutu "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka"



Patronat i udział dyrektora Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie



RZECZNIK PRAW OBYWATELSKICH



Rzecznik Praw Pacjenta



RZECZNIK PRAW DZIECKA



Ministerstwo
Zdrowia



Narodowy Fundusz Zdrowia



CEE GN
Central & Eastern European Genetic Network



Instytut "Pomnik - CZD"
w Warszawie



Uniwersytecki Szpital
Dziecięcy w
Krakowie



Federacja Pacjentów Chorób
Rzadkich w Europie
Centralnej i Wschodniej



URZĄD MIASTA ŁÓDZI

abc**Zdrowie**.pl



MedBiz.pl

TVP ŁÓDŹ



FACKELMANN[®]



EURORDIS
Rare Diseases Europe