

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

**Piątek, 28 czerwca, 2013**

<b>Piątek, 28 czerwca, 2013</b>		
Śniadanie		7:30 - 8:30
	Rejestracja	8:00 - 9:00
<b>Teresa Matulka</b> <b>Anna Tyłki-Szymańska</b> <i>Warszawa, Polska</i>	Powitanie i otwarcie konferencji	9:00 - 9:30
<b>Sesja I</b>		
Prowadzenie sesji	<b>Volkmar Gieselmann, Agnieszka Ługowska</b>	
<b>Segolene Aymé</b> <i>Paryż, Francja</i>	Poprawa jakości opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi; gdzie jesteśmy w Europie ?	9:30 - 9:50
<b>Thomas Kolter</b> <i>Bonn, Niemcy</i>	Podstawy biochemiczne sfingolipidoz	9:50 - 10:10
<b>Aldona Dembińska-Kieć</b> <i>Kraków, Polska</i>	Postępy w poszukiwaniu nowych markerów chorób wrodzonych i chorób rzadkich z dziedziny lipidomiki i epigenetyki.	10:10 - 10:30
<b>Jörn Oliver Sass</b> <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
<b>Sesja II</b>		
Prowadzenie sesji	<b>Marie T. Vanier, Grzegorz Węgrzyn</b>	
<b>Volkmar Gieselmann</b> <i>Bonn, Niemcy</i>	Leukodystrofia metachromatyczna czego nauczyliśmy się z modeli zwierzęcych	11:20 - 11:40
<b>Johannes Berger</b> <i>Wiedeń, Austria</i>	Mechanizmy molekularne w adrenoleukodystrofii sprzężonej z chromosomem X	11:40 - 12:00
<b>David J Begley</b> <i>Londyn, Wielka Brytania</i>	Nowe perspektywy dla przekazywania przez barierę krew-mózg enzymatycznej terapii zastępczej w neurodegeneracyjnych chorobach lizosomalnych	12:00 - 12:20
<b>Ben J.H.M. Poorthuis</b> <i>Amsterdam, Holandia</i>	Globotriaosylsphingosine (lysoGb3) jako biomarker w chorobie Fabry'ego	12:20 - 12:40
<b>Ekaterina Zakharova</b> <i>Moskwa, Rosja</i>	Zasady diagnostyczne w chorobach metabolicznych	12:40 - 13:00
	Dyskusja	13:00 - 13:05
Obiad		13:05 - 14:00
<b>Sesja III</b>		
Prowadzenie sesji	<b>Jörn Olivier Sass, Catherine Caillaud</b>	
<b>Marie T Vanier</b> <i>Lyon, Francja</i>	Choroba Niemann-Picka C: dane epidemiologiczne, strategia diagnostyczna, leczenie	14:00 - 14:20
<b>Catherine Caillaud</b> <i>Paryż, Francja</i>	Gangliozydoza GM2 od diagnostyki do przyszłych terapii	14:20 - 14:40
<b>Maurizio Scarpa</b> <i>Padwa, Włochy</i>	Patofizjologia neurodegeneracji w chorobach lizosomalnych	14:40 - 15:00
<b>Deborah Elstein</b> <i>Jerozolima, Izrael</i>	Choroba Gauchera	15:00 - 15:20
<b>Christina Lampe</b> <i>Moguncja, Niemcy</i>	Choroba Morquio A – badania kliniczne i wyniki	15:20 - 15:40
<b>Agnieszka Ługowska</b> <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
<b>Sesja IV</b>		

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

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

### Niedziela, 30 lipca 2013

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

### Poniedziałek, 1 lipca 2013

<b>Śniadanie</b>		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

**NFZ**

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®**

