



PROGRAM

XIII Międzynarodowa Konferencja "Choroby rzadkie razem przekraczamy granice"



Czwartek, 2 lipca 2015

Obiad		13:00 - 14:00
	Rejestracja	14:00 - 16:00
Inauguracja 25 rocznicy założenia Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę (MPS) i Choroby Rzadkie		
Teresa Matulka Anna Tylki-Szymańska Barbara Czartoryska	Uroczystość otwarcia	16:00 - 16:30
Teresa Matulka	Podsumowanie 25 lat działalności Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę (MPS) i Choroby Rzadkie	16:30 - 17:00
Marek Michalak <i>Minister, RPD</i>	Wystąpienie Rzecznika Praw Dziecka	17:00 - 17:15
Jarosław Waligóra Komisja Europejska	Polityka Unii Europejskiej dotycząca chorób rzadkich	17:15 - 17:30
Anna Wyszconi	Występ artystyczny	17:30 - 18:00
Volkmar Gieselmann <i>Bonn, Germany</i>	Ocena możliwości terapeutycznych w Leukodystrofii na modelach mysich	18:00 - 18:20
	Msza św. w intencji pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin	18:30
Kolacja powitalna w Hotelu Allianz		20:00

Piątek, 3 lipca 2015

Śniadanie		7:00 - 8:30
	Rejestracja	8:00 - 9:00
Teresa Matulka Barbara Czartoryska Anna Tylki-Szymańska	Powitanie	9:00 - 9:10
Sesja I		
Prowadzenie sesji :	Arndt Rolfs, Ekaterina Zakharova	
Ségolène Aymé <i>Paryż, Francja</i>	Choroby rzadkie w Europie. Osiągnięcia i pozostające wyzwania	9:10 - 9:30
Jörn Oliver Sass <i>Bonn, Niemcy</i>	Wrodzone błędy metabolizmu wykorzystywania ciał ketonowych	9:30 - 9:50
Ronald J.A. Wanders <i>Amsterdam, Holandia</i>	Deficyty mitochondrialnej oksydacji kwasów tłuszczowych	9:50 - 10:10
Maurizio Scarpa <i>Wiesbaden, Niemcy</i>	Zegar biologiczny i molekularne podłoże chorób lizosomalnych	10:10 - 10:30
David J. Begley <i>London, UK</i>	Transport do OUN za pośrednictwem receptorów lipoproteinowych: mechanizm przekazywania terapii enzymatycznej do mózgu?	10:30 - 10:50
Przerwa na kawę		10:50 - 11:15
Sesja II		
Prowadzenie sesji	Johannes Berger, Agnieszka Ługowska	
Marie-T. Vanier <i>Lyon, Francja</i>	Choroba Niemann-Picka typu C: Aktualności w diagnostyce laboratoryjnej i metodach terapeutycznych	11:15 - 11:40
Cristin Davidson <i>Pelham Parkway, USA</i>	Cyclodextrin jako leczenie w chorobie Niemann-Picka Typu C.	11:40 - 12:00



PROGRAM

XIII Międzynarodowa Konferencja "Choroby rzadkie razem przekraczamy granice"



Natalija Pichkur, MD, PhD <i>Kijów, Ukraina</i>	Choroba Niemann-Picka: spektrum fenotypów	12:00 - 12:20
Arndt Rolfs, MD, PhD <i>Rostok, Germany</i>	Nowe biomarkery we wczesnej diagnostyce i monitorowaniu chorób lizosomalnych	12:20 - 12:40
Ekaterina Zakharova <i>Moskwa, Rosja</i>	Pułapki w diagnostyce chorób wrodzonych metabolicznych	12:40 - 13:00
Obiad		13:00 - 14:00
Sesja III		
Prowadzenie sesji	Marie-T. Vanier, Jörn Oliver Sass	
Ronald Wanders <i>Amsterdam, Holandia</i>	Choroby peroksysomalne	14:00 - 14:20
Johannes Berger <i>Wiedeń, Austria</i>	Patofizjologia klinicznej różnorodności w adrenoleukodystrofii sprzężonej z chromosomem X	14:20 - 14:40
Eduard Paschke <i>Graz, Austria</i>	Gangliozydoza GM1 i choroba Morquio B: patobiochemia i możliwe strategie metod leczenia	14:40 - 15:00
Olga Amaral <i>Porto, Portugalia</i>	Genetyczna różnorodność chorób lizosomalnych w Portugalii	15:00 - 15:20
Jakub Sikora <i>Praga Czechy</i>	Choroba Danona: skryning na zawartość białka LAMP2 czy wysoko przepustowe sekwencjonowanie	15:20 - 15:40
Przerwa na kawę		15:40 - 16:00
Sesja IV		
Prowadzenie sesji	Zita Krumina, Maciej Machaczka	
Ursula Plöckinger <i>Berlin, Germany</i>	Emerging dorosłych - problemy po przeniesieniu w okresie przejściowym	16:00 - 16:20
Marija Jakutovič <i>Wilno Litwa</i>	Układ sercowo- naczyniowy w chorobach lizosomalnych	16:20 - 16:40
Natalija Rumiantseva <i>Minsk, Białorus.</i>	Mukolipidozy: dane kliniczne, poradnictwo genetyczne i możliwości diagnostyki i zapobiegania na Białorusi.	16:40 - 17:00
Jaroslav Čermák <i>Praga, Czechy</i>	Napadowa nocna hemoglobinuria - rzadkie zaburzenie hematopoezy	17:00 - 17:20
Maciej Machaczka <i>Stockholm Szwecja</i>	Limfohistiocytoza hemofagocytarna u dzieci i dorosłych	17:20 - 17:40
Agnieszka Ługowska <i>Warszawa, Polska</i>	Pracownia Metaboliczna Zakładu Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii – 48 lat działalności w diagnostyce genetycznie uwarunkowanych chorób metabolicznych.	17:40 - 18:00
Kolacja przy grilu		20:00
Sobota, 4 lipca 2015		
Śniadanie		7:00 - 8:30
Sesja V		
Prowadzenie sesji	Eduard Paschke, Olga Amaral	
Gabor Linthorst <i>Amsterdam, Holandia.</i>	Choroba Fabry'ego wyzwania w diagnostyce i leczeniu	8:35 - 8:55
Cristina Drugan <i>Cluj-Napoca, Rumunia</i>	Choroba Gauchera u pacjentów w Rumunii: spectrum kliniczne i analiza genetyczna	8:55 - 9:10
Assel Tulebayeva <i>Almata, Kazachstan</i>	Częstość występowania, struktura i cechy kliniczne mukopolisacharydoz w Kazachstanie	9:10 - 9:25



PROGRAM

XIII Międzynarodowa Konferencja "Choroby rzadkie razem przekraczamy granice"



Ivanka Sinigerska <i>Sofia, Bulgaria</i>	Diagnostyka biochemiczna mukopolisacharydoz w Bułgarii - 35 lat doświadczeń	9:25 - 9:40
Rimante Cerkauskienė <i>Wilno Litwa</i>	Centrum pediatrycznych chorób rzadkich - doświadczenia litewskie	9:40 - 9:55
Gabor Linthorst <i>Amsterdam, Holandia.</i>	Wrodzone błędy metabolizmu z perspektywy dorosłych	9:55 - 10:10
Mohamad Mikati <i>Erwin Road, USA</i>	Model myszy AHC i implikacje kliniczne	10:10 - 10:30
Igor Radziejewicz-Winnicki <i>Warszawa, Polska</i>	Wystąpienie Ministra Zdrowia	10:30 - 10:45
Tomasz Pawłęga <i>Warszawa, Polska</i>	Wystąpienie Przewodniczącego Zespołu ds. Chorób Rzadkich	10:45 - 11:00
Przerwa na kawę		11:00 - 11:20
Sesja VI		
Prowadzenie sesji	Małgorzata Krajewska-Walasek, Rafał Płoski	
Anna Tyłki Szymańska, R. Acuna-Hidalgo, M. Krajewska-Walasek	Zespół oporności na hormon tarczycy, w wyniku mutacji w genie receptora alfa hormonu tarczycy (<i>THRA</i>), <i>Anna Tyłki-Szymańska, Rocío Acuna-Hidalgo, Małgorzata Krajewska-Walasek</i>	11:20 - 11:40
Peter Robinson <i>Berlin, Niemcy</i>	Human Phenotype Ontology i diagnostyka kliniczna	11:40 - 12:10
Elżbieta Ciara, Magdalena Pelc <i>Warszawa, Polska</i>	Ocena wykorzystania sekwencjonowania nowej generacji do identyfikacji podłoża molekularnego chorób heterogennych genetycznie na przykładzie RASopatii	12:10 - 12:40
Tomasz Gambin <i>Warszawa, Polska</i>	Współczesne metody odkrywania nowych genów odpowiedzialnych za choroby o dziedziczeniu Mendelowskim przy wykorzystaniu danych z sekwencjonowania całokomowego	12:40 - 13:00
Obiad		13:00 - 14:00
Sesja VII Spotkanie dysmorfologiczne		
Moderatorzy:	Małgorzata Krajewska-Walasek, Robert Śmigiel	15:50 - 18:00
Rocío Acuña-Hidalgo <i>Nijmegen, Holandia</i>	Mutacje germinalne <i>SETBP1</i> w zespole <i>Schinzela-Giediona</i>	14:00 - 14:15
Kamila Czerska, <i>Warszawa, Polska</i>	Zastosowanie sekwencjonowania eksomowego w diagnostyce medycznej – doświadczenia własne	14:15 - 14:30
Aleksandra Jezela-Stanek <i>Warszawa, Polska</i>	Nowe mutacje oraz przebieg kliniczny wrodzonego zaburzenia glikozylacji (CDG) uwarunkowanego mutacjami w genie <i>PIGN</i>	14:30 - 14:45
Krzysztof Szczaluba <i>Warszawa, Polska</i>	Mutacja Genu <i>SETD</i> dwójki rodzeństwa z rozpoznaniem klinicznym Zespołu Ustno - twarzowo-palczkowego bez lub z towarzyszącymi cechami opóźnienia rozwoju psychoruchowego	14:45 - 15:00
Robert Śmigiel <i>Wrocław, Polska</i>	Seqwencjonowanie Następnej Generacji jako metoda diagnostyczna w poszukiwaniu przyczyny ciężkiej encefalopatii padaczkowej – opis przypadku z mutacją w genie <i>GRIN2B</i>	15:00 - 15:15
Małgorzata Krajewska-Walasek, <i>Warszawa, Polska</i>	Orphanet Europa - działalność i współpraca polskiego zespołu	15:15 - 15:30
Przerwa na kawę		15:30 - 15:50
Spotkanie dysmorfologiczne (ciąg dalszy)		
Moderatorzy:	Małgorzata Krajewska-Walasek, Robert Śmigiel	15:50 - 18:00
Uroczysta kolacja		20:00
Niedziela, 5 lipca 2015		
Śniadanie		7:30 - 8:30



PROGRAM

XIII Międzynarodowa Konferencja "Choroby rzadkie razem przekraczamy granice"



Sesja VIII

Prowadzenie sesji	Maurizio Scarpa, Gabor Linthorst	
Agnieszka Rózdzińska-Świątkowska, WarszawaPL	Wkład antropologa w proces diagnostyczny chorób rzadkich	9:00 - 9:20
Shunji Tomatsu Wilmington, USA,	Terapia kości w mukopolisacharydozach	9:20 - 9:40
Hanna Mierzewska Warszawa, Polska	Choroba Alexandra – obserwacje własne	9:40 - 9:55
Katarzyna Hetmańczyk Warszawa, Polska	Aktywność chitotriozydazy u pacjentów z różnymi typami otępienia	9:55 - 10:10
Natalija Olkhovych, Kijów, Ukraina	Aktywność chitotriozydazy w diagnostyce chorób lizosomalnych	10:10 - 10:25
Gabor Linthorst Amsterdam, Holandia.	Wrodzone błędy metabolizmu z perspektywy dorosłych	10:25 - 10:40
Przerwa na kawę		10:40 - 11:00

Sesja IX

Prowadzenie sesji	Zita Krumina , Aleksandra Gergont	
Allison Brashear Carolina, USA	ATP1A3 spektrum czy różne fenotypy	11:00 - 11:20
Aleksandra Gergont Kraków, Polska	Naprzemienne połowicze porażenie dziecięce a gen ATP1A3	11:20 - 11:40
Jacek Pilch Katowice, Polska	Naprzemienna hemiplegia dziecięca - choroba bardzo rzadka czy nierozpoznawana?	11:40 - 12:00
Agnieszka Stępień K Guzek, A Kauffman Warszawa, Polska	Ocena motoryki dużej, motoryki małej i postawy ciała u osób z Alternating Hemiplegia od Childhood (AHC).	12:00 - 12:20
Svetlana Volgina Kazan, Rosja	Deficyt lipazy lipoproteinowej u niemowlęcia - prezentacja przypadku	12:20 - 12:30
Krzysztof Kałwak Wrocław, Polska	Co nowego w transplantacji chorób metabolicznych? Prezentacja pierwszego pacjenta z MPS1H przeszczepionego w Klinice we Wrocławiu.	12:30 - 12:50
Anna Tylki Szymańska, Teresa Matulka Warszawa, Polska	Uwagi końcowe i podsumowanie konferencji	12:50 - 13:00
Obiad		13:00 - 14:00
	Konsultacje medyczne	14:30 - 17:00
	Konsultacje medyczne -przypadki nierozpoznane	14:30 - 17:00
Kolacja		18:00

Poniedziałek, 6 lipca 2015

Śniadanie

7:00 - 8:30

Sesja dla Organizacji pacjentów i członków Federacji Pacjentów z Chorobami Rzadkimi w Centralnej i Wschodniej Europie

Transport na lotnisko

