



XIV Międzynarodowa
Konferencję Chorób Rzadkich
„Choroby Rzadkie -Nasze Zadanie”
1-3 lipca 2016

Program Konferencji

Czwartek, 30 czerwca 2016

Obiad		13:00 - 14:00
Rejestracja		14:00 - 15:00
Sesja dla przedstawicieli organizacji pacjentów oraz członków Federacji Pacjentów z Chorobami Rzadkimi w Europie Centralnej i Wschodniej		
Teresa Matulka Anna Tylki-Szymańska	Otwarcie Debaty	15.00 - 15.10
Wystąpienia ekspertów, którzy podzielą się swoją wiedzą i doświadczeniem		15.10 - 16.00
„Kto się nami zajmie?” – pacjenci z chorobami rzadkimi debata - z ekspertami systemu ochrony zdrowia, urzędnikami administracji państwowej i przedstawicielami organizacji pacjentów		16.00 - 17.00
Pytania i odpowiedzi		17.00 - 18.00
Hotel Allianz	Kolacja powitalna dla zaproszonych gości.	19.00 - 22:00

Piątek, 1 lipca 2016

Śniadanie		7:00 - 8:30
Rejestracja		8:00 - 9:00
Teresa Matulka Anna Tylki-Szymańska	Powitanie	9:00 - 9:10
Sesja I		
Prowadzenie sesji :		Johannes Berger, Ekaterina Zakharova
Marc Dooms, <i>Leuven, Belgia</i>	Rembert Dodoens (1517-1585): pionier w chorobach rzadkich i lekach sierocych	9:10 - 9:25
Timothy Cox <i>Cambridge, Wielka Brytania</i>	Choroba Gauchera: skarbnicą wiedzy	9:25 - 9:50
Sékolène Aymé, <i>Paryż, Francja</i>	Aktualna sytuacja badań naukowych i opieki zdrowotnej w chorobach rzadkich w Europie	9:50-10:10
Marc Dooms, <i>Leuven, Belgia</i>	Trans graniczna opieka zdrowotna i choroby rzadkie	10:10-10:30
Olga Amaral <i>Porto, Portugalia</i>	Przewidywane osiągnięcia dzięki precyzyjnemu poznaniu biologii komórkowej i molekularnej	10:30-10:45
Przerwa na kawę		10:45-11:10
Sesja II		
Prowadzenie sesji		Sékolène Aymé, Jörn Oliver Sass
Sylvia Stockler <i>Vancouver, Kanada</i>	Podejście diagnostyczne do niepełnosprawności neurorozwojowych (NDD): od tradycyjnego metabolizmu do perspektywy - omics	11:10-11:50
Henk Blom <i>Freiburg, Niemcy</i>	Homocystynuria i modyfikacje epigenetyczne	11:50-12:15
Marie T. Vanier <i>Lyon, Francja</i>	Choroba (NP-C) oraz niedobór kwaśnej sfingomielinazy (ASMD): ewolucja strategii diagnostycznych i laboratoryjnych oznaczanie profili biomarkerów w osoczu	12:15 -12:40
Ladislav Kuchař <i>Praga, Republika Czeska</i>	Diagnostyka różnicowa choroby Niemann-Picka typu A / B i typu C: korzyści jednoczesnego pomiaru lizosfingomieliny i jej 509 analogowej postaci metodą LC-MS / MS	12:40-13:00



XIV Międzynarodowa
Konferencję Chorób Rzadkich
„Choroby Rzadkie -Nasze Zadanie”
1-3 lipca 2016

Obiad		13:00 -14:00
Sesja III		
Prowadzenie sesji	Marie-T. Vanier, Henk Blom	
Jörn Oliver Sass <i>Bonn-Rhein-Sieg, Niemcy</i>	Deficyt 5-oksoprolinazy	14:00-14:25
Johannes Berger, <i>Wiedeń, Austria</i>	Przemyślenia porównawcze nad leukodystrofią metachromatyczną I X-Adrenoleukodystrofią	14:25-14:50
Tomasz Kmieć <i>Warsaw, Poland</i>	Analiza fenotypu i genotypu postaci PKAN i MPAN w grupie NBIA (dawniej choroba Hallervordena-Spatza) w Polsce.	14:50-15:10
David J. Begley <i>Londyn, Wielka Brytania</i>	Zmiany w barierze krew-mózg u myszy z MPS IIIA.	15:10-15:35
Shunji Tomatsu <i>Wilmington, Stany Zjednoczone</i>	Terapie komórkowe i genowe w u noworodków w mukopolisacharydozach: im wcześniej, tym lepiej?	15:35-16:00
Przerwa na kawę		16:00 -16:30
Sesja IV		
Prowadzenie sesji	David Begley, Hanna Mierzewska	
Sara Mole <i>Londyn, Wielka Brytania</i>	Choroba Battena – <i>an update</i>	16:30 -16:50
Tomasz Kmieć <i>Warszawa, Polska</i>	Przypadek 10-letniej dziewczynki z powoli postępującym zaburzeniem chodu i niedowidzeniem z wariantem dziecięcej ceroidolipofuscynozy typu 2 (vNCL2)	16:50 -17:05
Małgorzata Bednarska-Makaruk <i>Warszawa, Polska</i>	Deficyt tripeptydylopeptydazy 1(TPP1) u 36-letniego pacjenta z zespołem mózdkowo-pozapiramidowym i kardiomiopatią rozstrzeniową.	17:05 -17:20
Katarzyna Hetmańczyk <i>Warszawa, Polska</i>	Pogorszenie ostrości wzroku jako pierwszy objaw u 5-letniego chłopca z ceroidolipofuscynozą typu 3.	17:20 -17:35
Izabela Michałus <i>Białystok, Polska</i>	Hipofosfatazja – obraz kliniczny i nowe możliwości terapii	17:35 -17:50
Kolacja przy grilu		20:00
Sobota, 2 lipca 2016		
Śniadanie		7:00 - 8:30
Sesja V		
Prowadzenie sesji	Timothy Cox, Zita Krumina	
Sylvia Stockler <i>Vancouver, Kanada</i>	Diagnostyka i leczenie mózgowych deficytów kreatyny	8:35 – 9:10
Hanna Mierzewska <i>Warszawa, Polska</i>	Choroby ze zmianami w zwojach podstawy widocznymi w badaniach neuroobrazowych	9:10 - 9:25
Dariusz Rokicki <i>Warszawa, Polska</i>	Specyficzność obrazowania MR w diagnostyce wrodzonych chorób neurodegeneracyjnych	9:25 - 9:40
Natalia Pichkur <i>Kijów, Ukraina</i>	Objawy zespołu Fanconiego w chorobach metabolicznych	9:40- 10:00
Natalia Rumiantseva, <i>Mińsk, Białoruś</i>	Zespoły genetyczne z niewydolnością zewnątrz wydzielniczą trzustki: obraz kliniczny i poradnictwo genetyczne	10:00 – 10:15



XIV Międzynarodowa
Konferencję Chorób Rzadkich
„Choroby Rzadkie -Nasze Zadanie”
1-3 lipca 2016

Adam Golda <i>Gliwice, Polska</i>	Kardiologiczne aspekty mukopolisacharydoz.	10:15 -10:30
Assel Tulebayeva <i>Almaty, Kazachstan</i>	Wieloczynnikowe przyczyny dysfunkcji układu oddechowego u dzieci z mukopolisacharydozami.	10:30-10:45
Nesrin Karabul <i>Bochum, Niemcy</i>	Nowe metody leczenia w chorobach lizosomalnych – terapia chaperonowa	10:45-11:00
Przerwa na kawę		11:00-11:20
Sesja VI		
Prowadzenie sesji	Sylvia Stockler, Johannes Berger,	
Ekaterina Y Zakharova <i>Moskwa, Rosja</i>	Scenariusze diagnostyki w przypadkach wrodzonych błędów metabolizmu	11:20 - 11:40
Jörn Oliver Sass <i>Bonn-Rhein-Sieg, Niemcy</i>	Wrodzona błędy metabolizmu: Ciekawostki laboratoryjne czy prawdziwa choroba?	11:40 - 12:10
Nataliia Olkhovych <i>Kijów, Ukraina</i>	Pseudodeficyty enzymów lizosomalnych	12:10 - 12:40
		12:40 - 13:00
Obiad		13:00 - 14:00
Sesja VII Spotkanie dysmorfologiczne		
Moderatorzy:	Ewa Pronicka, Anna Tyłki-Szymańska	
Saskia B. Wortmann <i>Salzburg, Austria</i>	Kwasica 3-metyloglutakonowa – twój klucz do diagnozy	14:00- 14:15
Rafał Płoski <i>Warszawa, Polska</i>	Sekwencjonowanie cało eksomowe w diagnostyce rzadkich chorób neurogenetycznych w populacji polskiej – nowe mutacje, geny, choroby	14:15-14:30
Robert Śmigiel <i>Wrocław, Polska</i>	Badanie NGS w diagnostyce <i>post mortem</i> – analiza przypadków.	14:30-14:45
Jacek Pilch <i>Katowice, Polska</i>	Ciężka, napadowa, rodzinna mioglobinuria wywołana mutacją genu <i>LPIN1</i> . Czy musi być śmiertelna?	14:45-15:00
Dorota Karczmarewicz <i>Warszawa, Polska</i>	„Orphanet” w codziennej praktyce klinicznej	15:00-15:15
Przerwa na kawę		15:15-15:45
Spotkanie dysmorfologiczne (ciąg dalszy)		
Moderatorzy:	Ewa Obersztyn, Robert Śmigiel	
Msza święta w intencji pacjentów i ich rodzin		18:00
Uroczysta kolacja		20:00
Niedziela, 3 lipca 2016		
Śniadanie		7:30 – 8:30
Sesja VIII		



**XIV Międzynarodowa
Konferencję Chorób Rzadkich
„Choroby Rzadkie -Nasze Zadanie”
1-3 lipca 2016**

Prowadzenie sesji	Marc Dooms, Saskia Wortman	
Arndt Rolfs <i>Rostok, Niemcy</i>	TBD	9:00 - 9:20
Grzegorz Węgrzyn <i>Gdańsk, Polska</i>	Flawonoidy w lizosomalnych chorobach spichrzeniowych	9:20 - 9:40
Karolina Pierzynowska <i>Gdańsk, Polska</i>	Stymulacja lizosomów przez genisteinę jako nowa potencjalna metoda leczenia choroby Huntingtona	9:40 - 9:55
Anna Tylki Szymańska <i>Warszawa, Polska</i>	Deficyt trans aldolazy (TALDO)	9:55 - 10:10
Maciej Machaczka <i>Sztokholm Szwecja</i>	Niedokrwistość megaloblastyczna w przebiegu zespołu Lescha-Nyhana	10:10-10:25
Svetlana Volgina <i>Kazań Rosja</i>	Zespół Retta, studium przypadku	10:25 - 10:40
Przerwa na kawę		10:40 - 11:00
Sesja IX		
Prowadzenie sesji	Zita Krumina , Grzegorz Węgrzyn	
Ivanka Sinigerska <i>Sofia, Bułgaria</i>	Chitotriozydaza - użyteczny marker w diagnostyce chorób lizosomalnych	11:00-11:20
Elżbieta Szczepanik <i>Warszawa, Polska</i>	Deficyt transportera glukozy typu 1 - rzadka, ale możliwa do leczenia przyczyna padaczki lekoopornej oraz zaburzeń neurorozwojowych.	11:20-11:40
Agnieszka Ługowska <i>Warszawa, Polska</i>	Diagnostyka laboratoryjna mukopolisacharydoz.	11:40-12:00
Hanna Mierzewska <i>Warszawa, Polska</i>	Zespół 4H – deficyt genów POLR3A i POL3B.	12:00-12:20
Anna Jakubiuk-Tomaszuk, <i>Białystok, Polska</i>	Przebieg kliniczny leukodystrofii - hipomielinizacja z zanikiem jąder podstawnych mózgu i mózdzku – prezentacja 18 letniego chłopca.	12:20-12:40
Anna Tylki-Szymańska, Teresa Matulka	Uwagi końcowe i podsumowanie konferencji	12:40-13:00
Obiad		13:00 - 14:00
Konsultacje medyczne		14:30-17:00
Konsultacje medyczne -przypadki nierozpoznane		14:30-17:00
Kolacja		18:00
Poniedziałek, 4 lipca 2016		
Śniadanie		7:00 -8:30
Sesja dla Organizacji pacjentów i czł. Federacji Pacjentów z Chorobami Rzadkimi w Centralnej i Wschodniej Europie		
Teresa Matulka	Korzyści współpracy organizacji pacjentów – wymiana doświadczeń	10:00 - 12:00
	Podsumowanie konferencji	12:00 - 12:30
Transport na lotnisko	  	