



# Program konferencji

<b>Czwartek, 27 czerwca 2019</b>		
<b>Obiad</b>		<b>13:00 - 14:00</b>
<b>Rejestracja</b>		<b>14:00 - 15:00</b>
<b>Debata</b> <b>„Nie przegap choroby rzadkiej”</b> Dla organizacji pacjentów i członków Federacji Pacjentów z Chorobami Rzadkimi Centralnej i Wschodniej Europy		
<b>Teresa Matulka</b> <b>Anna Tylki-Szymańska</b>	<b>Powitanie i otwarcie Debaty</b>	<b>15:00 - 15:10</b>
<b>Teresa Matulka</b>	<b>Prezentowanie najważniejszych potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ultra rzadkimi</b>	<b>15:10 - 15:25</b>
<b>Wystąpienia ekspertów, którzy podzielą się swoją wiedzą i doświadczeniem</b>		<b>15:25 - 16:00</b>
<b>Debata z ekspertami systemu ochrony zdrowia i przedstawicielami organizacji pacjentów</b>		<b>16:00 - 17:00</b>
<b>Dyskusja</b>		<b>17:00 - 18:00</b>
<b>Kolacja powitalna</b>	<b>dla zaproszonych gości konferencji</b>	<b>19:00 - 22:00</b>
<b>Piątek, 28 czerwca 2019</b>		
<b>Śniadanie</b>		<b>7:00 - 8:00</b>
<b>Rejestracja</b>		<b>8:00 - 9:10</b>
<b>Teresa Matulka</b> <b>Anna Tylki-Szymańska</b>	<b>Powitanie i otwarcie konferencji</b>	<b>9:10 - 9:20</b>
<b>Sesja I</b>		
<b>Moderatorzy:</b>	<b>Ekaterina Zakharova, Jakub Sikora</b>	<b>9:20 - 11:00</b>
<b>Marc Dooms</b> <i>Lovanium, Belgia</i>	<b>Choroby rzadkie w średniowiecznej Europie</b>	<b>9:20 - 9:35</b>
<b>Olga Amaral</b> <i>Porto, Portugalia</i>	<b>Nie przegap choroby rzadkiej: kwestia odporności i wytrwałości</b>	<b>9:35 - 9:50</b>
<b>Mariusz Więckowski</b> <i>Warszawa, Polska</i>	<b>Zmiany w proteomie systemu oksydacyjnej fosforylacji i zaburzenia parametrów mitochondrialnych w fibroblastach pacjentów cierpiących na choroby mitochondrialne</b>	<b>9:50 - 10:10</b>
<b>Holger Prokisch</b> <i>Monachium, Niemcy</i>	<b>Genetyczny krajobraz dziecięcych chorób mitochondrialnych, badanie 1800 przypadków</b>	<b>10:10 - 10:30</b>
<b>David J. Begley</b> <i>Londyn, Wielka Brytania</i>	<b>Dowóz ERT i innych terapii protien/peptidów przez barierę krew-mózg: Czy jesteśmy u celu właściwego odbioru do skutecznej transcytozy?</b>	<b>10:30 - 10:50</b>
<b>Dyskusja</b>		<b>10:50 - 11:00</b>
<b>Przerwa na kawę</b>		<b>11:00 - 11:25</b>
<b>Sesja II</b>		
<b>Moderatorzy:</b>	<b>Agnieszka Ługowska, Johannes Berger</b>	<b>11:25 - 13:00</b>
<b>Jörn Oliver Sass</b> <i>Bonn, Niemcy</i>	<b>Aminoacylazy i choroba Canavan</b>	<b>11:25 - 11:45</b>
<b>Volkmar Gieselmann</b> <i>Bonn, Niemcy</i>	<b>Patofizjologia i możliwości terapeutyczne w leukodystrofii metachromatycznej</b>	<b>11:45 - 12:05</b>
<b>Barbara Oleksy</b> <i>Warszawa, Polska</i>	<b>Pacjent z leukoencefalopatią z torbielami w płatach skroniowych – prezentacja przypadku i diagnostyka różnicowa</b>	<b>12:05 - 12:20</b>
<b>Hanna Mierzewska</b> <i>Warszawa, Polska</i>	<b>Leukodystrofie hipomielinizacyjne</b>	<b>12:20 - 12:35</b>
<b>Jacek Pilch</b> <i>Katowice, Polska</i>	<b>Defekt transportera błonowego hormonów tarczycy przyczyną poważnych zaburzeń neurorozwojowych: Choroba nierozpoznawana, z potencjalnie możliwą terapią</b>	<b>12:35 - 12:50</b>
<b>Dyskusja</b>		<b>12:50 - 13:00</b>
<b>Obiad</b>		<b>13:00 - 14:00</b>



### Sesja III

Moderatorzy:	Małgorzata Krajewska-Walasek, Jörn Oliver Sass	14:00 - 16:00
Jakub Sikora <i>Praga, Czechy</i>	Niedobór LAMP2 (choroba Danona) jest niedodiagnozowaną kardiomiopatią sprzężoną z chromosomem X - przegląd i pułapki w diagnostyce klinicznej i laboratoryjnej	14:00 - 14:20
Ekaterina Zakharova <i>Moskwa, Rosja</i>	Diagnoza wrodzonych chorób metabolicznych - przygoda od objawów do NGS	14:20 - 14:40
Galina Baydakova <i>Moskwa, Rosja</i>	Badania przesiewowe w kierunku chorobach lizosomalnych w populacji wysokiego ryzyka w Rosji	14:40 - 15:00
Rafał Płoski <i>Warszawa, Polska</i>	Sekwencjonowanie całokomplexowe w diagnostyce i odkrywaniu nowych chorób rzadkich	15:00 - 15:15
Patryk Lipiński <i>Warszawa, Polska</i>	Wrodzone zaburzenia deglikozylacji związane z mutacjami w genie NGLY1	15:15 - 15:30
Anna Tyłki-Szymańska <i>Warszawa, Polska</i>	Zaburzenia glikozylacji - niedobór ATP6AP1 - analiza postępującego procesu chorobowego	15:30 - 15:50
	<b>Dyskusja</b>	15:50 - 16:00
<b>Przerwa na kawę</b>		<b>16:00 - 16:25</b>

### Sesja IV

Moderatorzy:	Olga Amaral, David Begley	16:25 - 18:20
Martina Zivna <i>Praga, Czechy</i>	Genetyczne, molekularne i kliniczne aspekty autosomalnej dominującej kanalikowo-śródmiąższowej choroby nerek (ADTKD)	16:25 - 16:45
Lars Schlotawa <i>Getynga, Niemcy</i>	Analiza opublikowanych obserwacji pacjentów pozwala na lepsze poznanie historii naturalnej deficytu wielosulfatazowego	16:45 - 17:05
Mariusz Kujawa <i>Gdańsk, Polska</i>	Ocena wczesnych zmian w przebiegu alkaptonurii u dzieci	17:05 - 17:25
Yuliya Nikalayeva <i>Homel, Białoruś</i>	Niespodziewana śpiączka u noworodka. Opis przypadku cytrulinemii typu 1	17:25 - 17:40
Iryna Zhauniaronak <i>Mińsk, Białoruś</i>	Dynamika objawów klinicznych niedoboru kwasów tłuszczowych o długich łańcuchach 3-hydroksyacylo-CoA-dehydrogenazy (przypadek kliniczny)	17:40 - 17:55
Nataliia Samonenko <i>Kijów, Ukraina</i>	Enzymatyczna terapia zastępcza na Ukrainie	17:55 - 18:10
	<b>Dyskusja</b>	18:10 - 18:20
<b>Kolacja przy grillu</b>		<b>20:00</b>

### Sobota, 29 czerwca 2019

**Śniadanie** **7:00 - 8:45**

### Sesja V

Moderatorzy:	Assel Tulebayeva, Holger Prokisch	9:00 - 11:00
Sofia Pchelina <i>St. Petersburg, Rosja</i>	Molekularne podstawy choroby Parkinsona związane z mutacjami w genie glukocerebrydazy	9:00 - 9:20
Johannes Berger <i>Wiedeń, Austria</i>	Zaburzenia funkcji makrofagów w adrenoleukodystrofii sprzężonej z chromosomem X uniemożliwiają powstrzymanie zmian w mózgu	9:20 - 9:40
Timothy M. Cox <i>Cambridge, Wielka Brytania</i>	Dziedziczna nietolerancja fruktozy - niewolnictwo i cukier oraz jego konsekwencje medyczne	9:40 - 10:00
Magdalena Podlacha <i>Gdańsk, Polska</i>	Terapeutyczne efekty działania genisteiny wobec zaburzeń poznawczych w chorobie Huntingtona	10:00 - 10:15
Ester Rintz <i>Gdańsk, Polska</i>	Nowe spojrzenie na leczenie choroby Huntingtona – terapia z użyciem genisteiny	10:15 - 10:30
Marc Doms <i>Lovanium, Belgia</i>	Zaangażowanie pacjentów w cykl tworzenia leków: luka między teorią a praktyką	10:30 - 10:50
	<b>Dyskusja</b>	10:50 - 11:00
<b>Przerwa na kawę</b>		<b>11:00 - 11:25</b>



## Sesja VI

Moderatorzy:	Hanna Mierzewska, Jacek Pilch	11:25 - 13:10
Shunji Tomatsu Wilmington, Stany Zjednoczone	Opracowanie terapii genowej AAV dla zespołu Morquio A	11:25 - 11:45
Agnieszka Ługowska Warszawa, Polska	Mukopolidроза typu III (polidystrofia pseudo-Hurler) u dorosłego pacjenta z kardiomiopatią i zaburzeniami kostno-szkieletowymi	11:45 - 12:00
Ewa Kaczorowska Gdańsk, Polska	Przetrwiała obecność hemoglobiny płodowej u pacjentów z NI, zespołem wad wrodzonych i cechami dysmorfii – zespół Dias i Logana	12:00 - 12:15
Katarzyna Niepokój Warszawa, Polska	Niedosluch - najczęstsza choroba zmysłów, a jednak choroba rzadka	12:15 - 12:30
Aleksandra Kuźniar-Pałka Warszawa, Polska	Padaczka u pacjentów z trisomią 21	12:30 - 12:45
Aksana Prybushenia Mińsk, Białoruś	Guzy płodu: diagnostyka prenatalna i poradnictwo genetyczne	12:45 - 13:00
	<b>Dyskusja</b>	13:00 - 13:10
<b>Obiad</b>		<b>13:10 - 14:00</b>

## Sesja VII Spotkanie Dysmorfologiczne

RASopatie jako przykład zaburzeń szlaku RAS/MAPK – prezentacja cech klinicznych i podłoża molekularnego u polskich pacjentów z zespołami: Noonan, Costello oraz sercowo-twarzowo-skrótnym  
**Prof. Małgorzata Krajewska-Walasek**

Moderatorzy:	Robert Śmigiel, Ewa Obersztyn	14:00 - 16:00
Małgorzata Krajewska-Walasek Warszawa, Polska	RASopatie jako przykład zaburzeń szlaku RAS/MAPK – przegląd cech klinicznych i wyników molekularnych u polskich pacjentów z zespołem Noonan (NS) i zespołami pokrewnymi z NS	14:00 - 14:15
Magdalena Pelc Warszawa, Polska	Zespoły z grupy RASopatii jako przykład zaburzeń funkcjonowania szlaku sygnałowego Ras/MAPK	14:15 - 14:35
Monika Gos Warszawa, Polska	Nowe możliwości diagnostyki molekularnej w chorobach z grupy RASopatii	14:35 - 15:00
Natalia Braun-Walicka Warszawa, Polska	Badania nad patogenezą zaburzeń poznawczych w zespole Noonan z wykorzystaniem nowoczesnych narzędzi psychologicznych oraz technik neuroobrazowania - próba korelacji z mutacjami w genach szlaku RAS/MAPK	15:00 - 15:15
Anna Wałdoch Warszawa, Polska	Problemy kardiologiczne w zespole Noonan – doświadczenia własne	15:15 - 15:30
Ewa Obersztyn Warszawa, Polska	RASopatie - niezwykle objawy lub poszerzenie fenotypu i współistnienie innego zespołu	15:30 - 15:45
Dorota Wicher Warszawa, Polska	Warianty molekularne w genach <i>KMT2D</i> i <i>SOS1</i> – defekty patogenne czy przypadkowe znaleziska?	15:45 - 16:00
<b>Przerwa na kawę</b>		<b>16:00 - 16:15</b>

## Spotkanie dysmorfologiczne

Moderatorzy:	Jolanta Wierzbą, Aleksandra Jezela-Stanek	16:15 - 18:00
Paweł Własienko Warszawa, Polska	Prenatalna diagnostyka zespołu Noonan – znaczenie oceny USG oraz wskazania do analizy mutacji genów szlaku RAS/MAPK	16:15 - 16:30
Jezela-Stanek Aleksandra Warszawa, Polska	Co nowego w zespole sercowo-twarzowo-skrótnym od 2015 roku?	16:30 - 16:45
Agata Skórka Warszawa, Polska	Opowieść o zróżnicowanym fenotypie polskich pacjentów z zespołem Costello zakończona historią o tym jak bardzo zaskoczył mnie pacjent z chorobą z grupy Rasopatii	16:45 - 17:00
Robert Śmigiel Wrocław, Polska	Fenotypowa diagnostyka różnicowa RASopatii w praktyce lekarza genetyka	17:00 - 17:15
Krystyna Chrzanowska Warszawa, Polska	Europejski Wspólny Program dotyczący Chorób Rzadkich	17:15 - 17:30
Magdalena Kalwas-Śliwińska Warszawa, Polska	ORPHANET - dlaczego warto lepiej go poznać?	17:30 - 17:45
	<b>Dyskusja</b>	17:45 - 18:00

**Uroczysta kolacja**

**20:00**



## Niedziela, 30 czerwca 2019

<b>Śniadanie</b>		<b>7:30 - 9:00</b>
<b>Sesja VIII</b>		
Moderatorzy:	Grażyna Kleinotiene, Timothy M. Cox	9:30 - 12:10
Assel Tulebayeva <i>Almaty, Kazachstan</i>	Zaburzenia oddychania w czasie snu u pacjentów z mukopolisacharydozą w Republice Kazachstanu	9:30 - 9:45
Grzegorz Węgrzyn <i>Gdańsk, Polska</i>	Analiza transkryptomyczna we wszystkich typach mukopolisacharydozy ujawnia złożoność zaburzeń procesów komórkowych	9:45 - 10:05
Joanna Brokowska <i>Gdańsk, Polska</i>	Zmiany w przebiegu cyklu komórkowego jako nowy aspekt patogenezy w mukopolisacharydozach	10:05 - 10:20
Zuzanna Cyske <i>Gdańsk, Polska</i>	Zmiany w cytoszkielecie w mukopolisacharydozach	10:20 - 10:35
Karolina Pierzynowska <i>Gdańsk, Polska</i>	Zaburzenia efektywności procesu autofagii jako nowy aspekt patogenezy mukopolisacharydoz: badania transkryptomiczne i komórkowe	10:35 - 10:50
<b>Przerwa na kawę</b>		<b>10:50 - 11:20</b>
Lidia Gaffke <i>Gdańsk, Polska</i>	Zmiany w transporcie pęcherzykowym jako nieznany aspekt patogenezy mukopolisacharydoz	11:20 - 11:35
Svetlana Volgina <i>Kazań, Rosja</i>	Diagnoza defektu biosyntezy glikozylofosfatydyloinozytolu 11	11:35 - 11:50
	<b>Dyskusja</b>	11:50 - 12:00
Anna Tylki Szymańska Teresa Matulka	<b>Podsumowanie i zakończenie</b>	12:00 - 12:10
<b>Obiad</b>		<b>13:00 - 14:00</b>
<b>Konsultacje medyczne</b>		14:00 - 17:00
<b>Konsultacje niewyjaśnionych przypadków</b>		14:00 - 17:00
<b>Kolacja</b>		<b>18:00 - 19:00</b>
<b>Spotkanie integracyjne "Kawiarnia"</b>		19:00 - 23:00

## Poniedziałek, 1 lipca 2019

<b>Śniadanie</b>		<b>7:00 - 9:00</b>
<b>Transfer</b>		

### Punkty edukacyjne:

Zgodnie z rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 06.X.2004 r. w sprawie sposobów dopełniania obowiązku doskonalenia zawodowego lekarzy i lekarzy dentyistów uczestnikowi przysługuje **33 punkty edukacyjne**.

Podczas XVII Międzynarodowej Konferencji «Nie przegap Choroby Rzadkiej» Diagnostom laboratoryjnym przysługiwać będzie **6 pkt. edukacyjnych** przyznawane przez Krajową Izbę Diagnostów Laboratoryjnych (KIDL).

**W imieniu Komitetu Naukowego, organizacyjnego i członków Stowarzyszenia Chorych na MPS i Choroby Rzadkie** dziękujemy za udział w konferencji wszystkim tym, którzy chcą zrozumieć choroby rzadkie oraz poznać tych niezwykle rzadkich pacjentów.

**Nie przegapcie nas**, naszych trosk, naszych obaw i naszego lęku o przyszłość naszych niezwykle rzadkich dzieci, gdyż nie ma większej tragedii dla rodziców od nieuleczalnej choroby dziecka.



# Patronaty

PATRONAT HONOROWY



RZECZYPOSPOLITEJ POLSKIEJ

Marszałek Sejmu Marek Kuchciński



**SENAT**  
RZECZYPOSPOLITEJ  
POLSKIEJ



Biurow Rzecznika Praw Pacjenta



RZECZNIK PRAW OBYWATELSKICH



RZECZNIK PRAW DZIECKA



PATRONAT HONOROWY PREZYDENTA  
MIASTA STOŁECZNEGO WARSZAWY



International MPS Network



INSTYTUT  
"POMNIK - CENTRUM ZDROWIA DZIECKA"



UNIWERSYTECKI  
SZPITAL KLINICZNY  
W WROCLAWIE



Instytut Psychiatrii i Neurologii  
w Warszawie



UNIWERSYTECKI  
SZPITAL DZIECIĘCY  
W KRAKOWIE



SAMODZIELNY PUBLICZNY  
SZPITAL KLINICZNY NR 6  
ŚLĄSKIEGO UNIWERSYTETU  
MEDYCZNEGO W KATOWICACH  
Górnośląskie Centrum Zdrowia  
Dziecka im. Jana Pawła II



SZPITAL  
DZIECIĘCY  
ŚW. LUDWIKA W KRAKOWIE

## Partnerzy konferencji w roku 2019

Federacja Pacjentów  
z Chorobami Rzadkimi w  
Europie Centralnej i Wschodniej



CEE GN  
Central & Eastern European Genetic Network

## Sponsorzy w roku 2019



FUNDACJA

**FACKELMANN®**



Federacja Pacjentów  
z Chorobami Rzadkimi w  
Europie Centralnej i Wschodniej



**Kontakt:** 05-503 Głosków, ul. Radnych 9A, tel. (22) 757-81-29, fax (22) 757-81-97, kom. 601 30-04-52  
Konto Bankowe: Bank Pekao S.A. Oddz. w Piasecznie, NR: 62 1240 6175 1111 0000 4568 0739  
KRS: 0000060517, NIP: 123-09-99-634, Regon: 003448391