

X Europejska Konferencja Chorób Rzadkich „Przybliżyć choroby rzadkie”

Piątek, 6 lipca, 2012

Komitet Naukowy X Europejska Konferencja Chorób Rzadkich



Od lewej: Prof. dr hab. med. Anna Latos-Bieleńska, dr n. med. Jolanta Wierzba, dr med. Jolanta Kubalska, dr n. przyr. Barbara Czaratorska, prof dr hab. med. Krystyna Obtułowicz, prof. dr hab med. Cezary Kowalewski, prof. dr hab med Alina Teresa Midro, prof dr hab med Małgorzata Krajewska-Walasek, prof. dr hab med Anna Tyłki-Szymańska, dr n. med. Tomasz Kmiec

Imię, Nazwisko	Tytuł prelekcji	wykładowca
Anna Tyłki-Szymańska (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Powitanie i otwarcie konferencji. Instytut "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" Klinika Chorób Metabolicznych, Warszawa	
I. Choroby metaboliczne; dziś i jutro, diagnostyka i leczenie		
Prowadzenie sesji	David J Begley, Małgorzata Krajewska-Walasek	
Jörn Oliver Sass (Zurich)	Tytuł prelekcji: Skrining selektywny we wrodzonych błędach metabolizmu. Universitäts-Kinderspital Zürich, Kinderspital Zürich, Klinische Chemie und Biochemie, Zurich, Szwajcaria	
Agnieszka Ługowska (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Deficyt kwaśnej lipazy, podłoże biochemiczne, molekularne i diagnostyka laboratoryjna. Instytut Psychiatrii i Neurologii, Zakład Genetyki, Warszawa	

Mirjam Wamelink (Amsterdam)	Tytuł prelekcji: Kliniczna i biochemiczna charakterystyka deficytu Transaldolazy. VU, University Medical Center Amsterdam, Holandia	
Frans Verheijen (Rotterdam)	Tytuł prelekcji: Znaczenie testów czynnościowych w diagnostyce rzadkich chorób metabolicznych i genetycznych. Department of Clinical Genetics, Erasmus Medical Center, Rotterdam, Holandia	
Mooen Al.-Sayed (Riad)	Tytuł prelekcji: Leczenie w chorobach lizosomalnych obecne możliwości i perspektywy na przyszłość. King Faisal Specialist Hospital & Research Centre, Riad , Arabia Saudyjska	
	Podsumowanie sesji	10:50 - 11:00
Przerwa na kawę		11:00 - 11:10
Prowadzenie sesji	Mooen Al-Sayed, Yekaterina Zakharova	
David J Begley (Londyn)	Tytuł prelekcji: Czy możemy przekazywać enzymatyczną terapię zastępczą do ośrodkowego układu nerwowego? Kings College London, Institute of Pharmaceutical Science Blood-Brain Barrier Group, London, UK	
Tomatsu Shunji (Stany Zjednoczone AP)	Tytuł prelekcji: Przedłużone krążenia enzymu w terapii enzymatycznej w mukopolisacharydozach. Skeletal Dysplasia Center Pediatric Orthopedic Surgery ARB 331 Alfred I. Dupont Institute Hospital for Children Wilmington, Stany Zjednoczone	
Robert Dobrovolny (Praga)	Tytuł prelekcji: Indukowane pluripotencjalne komórki macierzyste (iPS) w chorobach metabolicznych. Institute of Inherited Metabolic Disorders, Praga, Republika Czeska	
Magdalena Gabig-Cimińska (Gdańsk)	Tytuł prelekcji: Ocena wpływu genisteiny na metabolizm glikozoaminoglikanów w oparciu o analizę transkryptomiczną. Pracownia Biologii Molekularnej (afiliowana przy Uniwersytecie Gdanskim), Instytut Biochemii i Biofizyki, Polska Akademia Nauk, Gdańsk	

Marcelina Malinowska (Gdańsk)	Tytuł prelekcji: Modele zwierzęce w chorobach lizosomalnych. Uniwersytet Gdański - Katedra Biologii Molekularnej, Gdańsk	
	Podsumowanie sesji	12:50 - 13:00
Obiad		13:00 - 14:00
II. Choroby metaboliczne i inne rzadkie choroby, obraz kliniczny		
Prowadzenie sesji	Jörn Oliver Sass, Anna Tylki-Szymańska	
Maciej Machaczka (Sztokholm)	Tytuł prelekcji: Wrodzona i nabyta limfohistiocytoza hemofagocytarna (HLH). Karolinska Institutet i Karolinska University Hospital, Sztokholm, Szwecja	
Krystyna Obtulowicz (Kraków)	Tytuł prelekcji: Wrodzony obrzęk naczynioruchowy z niedoboru C1 inhibitora. Uniwersytet Jagielloński Collegium Medicum, Zakład Alergologii Klinicznej, Kraków	
Marek Niedożytko (Gdańsk)	Tytuł prelekcji: Mastocytoza objawy diagnostyka i leczenie. Akademia Medyczna w Gdańsku. Departament Alergologii, Gdańsk	
Cezary Kowalewski (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Epidrmolysis bullosa, diagnostyka. Uniwersytet Medyczny w Warszawie, Warszawa	
Tomasz Kmiec (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Choroba neurodegeneracyjna w przebiegu akumulacji żelaza NBIA typu PKAN i MPAN. Etiologia, objawy kliniczne i leczenie. Klinika Neurologii Instytut "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" Warszawa	
	Podsumowanie sesji	15:40 - 15:45
Przerwa na kawę		15:45 - 16:00
III. Choroby genetyczne: diagnostyka, leczenie profilaktyka i aspekty etyczne		
Prowadzenie sesji	Maciej Machaczka, Krystyna Obtulowicz	

Małgorzata Krajewska-Walasek (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Dziecko dysmorficzne w praktyce pediatrycznej. Zakład Genetyki Medycznej Instytut" Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" Warszawa	
Krzysztof Kałwak (Wrocław)	Tytuł prelekcji: Przeszczepy komórek hematopoetycznych w chorobach metabolicznych - aktualne rekomendacje światowe i doświadczenia ośrodka Wrocławskiego. Klinika Transplantacji Szpiku, Onkologii i Hematologii Dziecięcej Akademii Medycznej we Wrocławiu	
Iwona Stępnia (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Trudności diagnostyczne w rzadkich chorobach neurodegeneracyjnych na przykładzie choroby Kufsa. Klinika Neurologii Instytutu Psychiatrii i Neurologii, Warszawa	
Małgorzata Musielak (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Tripeptydylo-peptydaza I – podłoże i diagnostyka molekularna ceroidolipofuscynozy typu 2. Zakład Genetyki, Instytut Psychiatrii i Neurologii	
	Podsumowanie i zakończenie sesji	17:20 - 17:30
Kolacja przy grillu		19:00
Sobota, 7 lipca, 2012		
Śniadanie		7:30 - 8:30
	Rejestracja	8:00 - 9:00
Anna Tyłki-Szymańska (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Powitanie i otwarcie drugiego dnia konferencji. Klinika Chorób Metabolicznych Instytut" Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka"	
IV. Choroby genetyczne: diagnostyka, terapii, profilaktyka i aspekty etyczne		
Prowadzenie sesji	Mojca Zerjav Tansek , Anna Latos-Bieleńska	

Zita Krumina (Ryga)	Tytuł prelekcji: Diagnostyka wrodzonych błędów metabolizmu na Łotwie. Medical Genetic Clinic, Children's University Hospital, Ryga, Łotwa	
Cristina Drugan (Cluj-Napoca)	Tytuł prelekcji: Diagnostyka i leczenie w chorobach lizosomalnych w Rumunii. University of Medicine and Pharmacy, Department of Medical Biochemistry, Cluj-Napoca, Romania	
Mojca Zerjav Tansek (Ljubljana)	Tytuł prelekcji: Słoweński plan chorób rzadkich jakie są trudności? University Medical Centre Ljubljana, Department of Pediatrics, Vrazov Trg 1, SLO-I 000 Ljubljana, Słowenia	
Małgorzata Krajewska-Walasek (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Projekt Orphanet w Europie i w Polsce. Zakład Genetyki Medycznej Instytut "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" Warszawa	
Przerwa na kawę		10:20 - 10:40
V. Rare Diseases In Europe and In Poland		
Egle Simelyte (Bruksela, Belgia)	Projekty Komisji Europejskiej dla chorób rzadkich	10:40 - 11:00
Choroby Rzadkie	Okrągły Stół - Choroby Rzadkie	
Prowadzenie sesji	Teresa Matulka	11:00 - 13:00
		
Teresa Matulka	Prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie, Głusków	
Anna Brzezińska	Dyrektor Wydziału Oceny Technologii Medycznych, Warszawa	
Jacek Graliński	po Dyrektora Instytutu „Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka” Warszawa	
Elżbieta Karasek	Przedstawiciel Rzecznika Praw Dziecka, Warszawa	
Krzysztof Łanda	Prezes Fundacji Watch Health Care, Kraków	



Spotkanie przedstawicieli osób chorych

Elżbieta Karasek	Przedstawicielem Rzecznika Praw Dziecka, Warszawa
Beata Matulińska	Przedstawicielem Rzecznika Praw Pacjenta, Warszawa
Obiad	
13:00 -14:00	
VI. Choroby Rzadkie diagnostyka, prowadzenie, bazy danych	
Prowadzenie sesji	Cezary Kowalewski, Zita Krumina
Anna Latos-Bieleńska, Anna Materna-Kiryluk i Zespół PRWWR (Poznań)	Tytuł prelekcji: Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych i EUROCAT w badaniach epidemiologicznych i etiologicznych dotyczących rzadkich zespołów genetycznych. Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu
Yekaterina Zakharova (Moskwa)	Tytuł prelekcji: Choroby Neurometaboliczne u dzieci. Medyczne Centrum Badań Genetycznych, Moskwa, Rosja
Svetlana Mikhailova (Moskwa)	Tytuł prelekcji: Diagnostyka chorób neurometabolicznych u dzieci. Medyczne Centrum Badań Genetycznych, Moskwa, Rosja
Magdalena Plewko (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Epidermolysis bullosa – problem ciągle nie rozwiązany w Polsce. Miejski Szpital Dziecięcy im. prof. dr. med. Jana Bogdanowicza, Warszawa
Joanna Walczak-Sztulpa, (Poznań)	Tytuł prelekcji: Zespół Sensenbrenner podłoże molekularne i problemy chorych z tą ultra rzadką chorobą genetyczną. Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu



Przerwa na kawę		15:30 - 15:45
VII. Choroby Rzadkie diagnostyka, prowadzenie		
Artur Barczyk (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Zaburzenia remetylacji homocysteiny w praktyce klinicznej. Poradnia Genetyczna, Instytut Psychiatrii i Neurologii, Warszawa	
Alina, Teresa Midro (Białystok)	Tytuł prelekcji: Istnieć żyć i być kochanym o problemach rodzin osób z zespołami genetycznymi widzianych okiem lekarza genetyka. Zakład Genetyki Klinicznej Uniwersytet Medyczny w Białymstoku	
Jolanta Wierzba (Gdańsk)	Tytuł prelekcji: Współpraca pomiędzy pediatrą a genetykiem klinicznym w Europie i w Polsce. Gdański Uniwersytet Medyczny, Klinika Pediatrii Hematologii, Onkologii i Endokrynologii, Klinicznego, Gdańsk	
Anna Tylki-Szymańska (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Model wielospecjalistycznej opieki nad pacjentem na przykładzie MPS II (choroba Huntera). Klinika Chorób Metabolicznych Instytut" Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" Warszawa	
VIII. Spotkanie dysmorfologiczne		
Małgorzata Krajewska-Walasek (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Prezentacja tzw. nie rozpoznanych przypadków. Zakład Genetyki Medycznej Instytut" Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" Warszawa	
Uroczysta kolacja		20:00
Niedziela, 8 lipca 2012		
Śniadanie		7:30 – 9:00
IX. Choroby rzadkie, diagnostyka, obraz kliniczny, leczenie, opieka nad pacjentami		9:00 - 9:10
Prowadzenie sesji	Tomasz Kmiec, Jolanta Wierzba	

Anna Tyłki-Szymańska (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Czego nauczyliśmy się lecząc choroby lizosomalne. Klinika Chorób Metabolicznych Instytut "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" Warszawa	
Alina Midro (Białystok)	Tytuł prelekcji: Istnieć żyć i być kochanym o problemach rodzin osób z zespołami genetycznymi widzianych okiem lekarza genetyka. Zakład Genetyki Klinicznej Uniwersytet Medyczny w Białymstoku	
Krystyna Obtulowicz (Kraków)	Tytuł prelekcji: Wrodzony obrzęk naczynioruchowy z niedoboru C1 inhibitora. Uniwersytet Jagielloński, Collegium Medicum, Zakład Alergologii Klinicznej, Kraków	
Małgorzata Krajewska-Walasek (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Porada genetyczna w zespole Smitha, Lemlega i Opitza: etiologia, diagnostyka, przebieg, standardy postępowania. Zakład Genetyki Medycznej Instytut "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" Warszawa	
Tomasz Kmiec (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Choroba zwyrodnieniowa oun związana z odkładaniem żelaza w mózgu NBIA i MPAN; etiologia, objawy kliniczne i leczenie. Kliniki Neurologii i Epileptologii, Instytut "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" Warszawa	
Przerwa na kawę		10:50 -11:10
X. Choroby rzadkie leczenie, diagnostyka, obraz kliniczny, opieka nad pacjentami		
Prowadzenie sesji Barbara Czarторыska, Alina Midro		
Szymon Wilk (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Leczenie ran w Epidermolysis bullosa wielkim wyzwaniem dla pacjenta i lekarza. Oddział Chirurgii Ogólnej, Szpital Dziecięcy im. Prof. J. Bogdanowicza w Warszawie	11:10 -11:30
Jolanta Kubalska (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Rodzinna hypercholesterolemia. Instytut Psychiatrii i Neurologii, Zakład Genetyki, Warszawa	

Artur Barczyk (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Poradnictwo genetyczne w chorobach metabolicznych. Poradnia Genetyczna, Instytut Psychiatrii i Neurologii, Warszawa	
Małgorzata Musielak (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Neuronalna ceroid lipofuscinosa - nowa klasyfikacja i diagnostyka. Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Psychiatrii i Neurologii, Warszawa	
Jolanta Marucha (Warszawa)	Tytuł prelekcji: Zespół cieśni nadgarstka w mukopolisacharydozach. Mgr fizjoterapii Klinika Chorób Metabolicznych Instytut Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka Warszawa	
Teresa Matulka (Warszawa)	Podsumowanie i zakończenie sesji. Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie, Głusków	
Obiad		13:00 -14:00
Konsultacje medyczne		
		
Konsultacje medyczne uczestników turnusu rehabilitacyjnego i konferencji		
Wycieczka do Krakowa Spotkanie godz. 14.00 pod Wzgórzem Wawelskim Zwiedzanie: - Wzgórze Wawelskie: - Katedra Wawelska - Dziedziniec Arkadowy Zamku Wawelskiego - Okno Papieskie - Collegium Novum i Collegium Maius - Rynek Główny - Bazylika Mariacka - Barbakan i Mury Obronne		13:00 - 21:00
Msza święta w intencji pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin		18:00 -19:00



Poniedziałek, 9 lipca 2012

Śniadanie		8:00 - 9:00
Transfer na lotnisko		13:00-21:00

X Europejska Konferencja Chorób Rzadkich

Pt: „Przybliżyć Choroby Rzadkie”

Piątek, 6 lipca
Hotel Gromada

Sesja równoległa

breakfast		7:30 - 8:30
	Rejestracja	8:30 - 9:30
Sesja dla organizacji pacjentów i członków Federacja Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej Wschodniej		9:30-17:30
Federacja Pacjentów Chorób Rzadkich w Europie Centralnej Wschodniej: teraźniejszość i przyszłość		
Teresa Matulka	Przewodniczący - Powitanie i otwarcie konferencji	
	Powitanie i otwarcie konferencji	9:30 - 10:00
Teresa Matulka Prezes Zarządu (Głusków)	- President of the Board of the Polish Society of MPS and Rare Diseases - Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie, Głusków, Polska	

Krzysztof Sikorski Prezes Zarządu (Łomianki)	Stowarzyszenie na Rzecz Osób z Zespołem Smitha, Lemlego i Opitza "SLOmisie" Society of Patients with Smith-Lemli-Opitz Syndrome, "SLOmisie"	Polska
Agnieszka Miler Prezes Zarządu (Warszawa)	Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Retta Society of Patients with Rett Syndrome Zespół Retta (RS) jest zaburzeniem neurologicznym spotykanym u kobiet. Występuje wśród wszystkich grup etnicznych i wszystkich szerokościach geograficznych. Diagnoza – opis. W 1984 r w Wiedniu podano pierwszy opis choroby i nazwano go <i>Kryteriami Wiedeńskimi</i> :	
Teresa Gugała Vice-prezes Zarządu (Kraków)	Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym Polish Society of Patients with Angioedema Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (HAE) to schorzenie stosunkowo rzadkie, lecz potencjalnie zagrażające życiu. Ilość chorych w Polsce jest szacowana w szerokich, ze względu na skąpe dane epidemiologiczne, granicach	
Przemysław Sobieszczuk Prezes Zarządu (Katowice)	Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk Society Debra Poland Fragile Touch Epidermolysis Bullosa (EB), czyli pęcherzowe oddzielanie się naskórka jest grupą genetycznie ukształtowanych i rzadko spotykanych chorób, które charakteryzują się rozległym i bolesnym skaleczeniem skóry, jak również tworzeniem się na jej powierzchni pęcherzy, jako skutek lekkich uderzeń, zadrapań oraz wszelkiego rodzaju otarć na skórze.	
Paprocka Jolanta Prezes Zarządu (Małyki)	Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Williamsa, Małyki 54, 14-204 Rudzienice Zespół Williamsa (ZW, zespół Williamsa-Beurena) po raz pierwszy rozpoznano w 1961 roku. Jest to wielonarządowe zaburzenie spowodowane obecnością mikrodelecji w obrębie chromosomu 7. Choroba manifestuje się od urodzenia i występuje z jednakową częstością wśród chłopców i dziewcząt.	
Matsiyevich Tamara President Society (Białoruś)	Republican Public Association "Belarussian Organization of patients with MPS and other rare genetic disorders" National Public Association ("BOPM" NPA), 212038 Mogilev, Movchanskogo Str. 16-132, Białoruś	
Matsiyevich Tatsiana Vice-President Society (Białoruś)	Republican Public Association "Belarussian Organization of patients with MPS and other rare genetic disorders" National Public Association ("BOPM" NPA), 212038 Mogilev, Movchanskogo Str. 16-132, Białoruś	
Sliuozaitė Ramune Chief Executive (Litwa)	National Association of MPS and Other Genetic Metabolic Diseases, Gargzdai, Litwa	

Gojić Vladanka Association President (Bosnia and Herzegovina)	• Association of patients with mucopolysaccharidoses, Bosnia and Herzegovina	
Miladinovic Mirjana Member President Society (Bosnia and Herzegovina)	• Association of patients with mucopolysaccharidoses, Bosnia and Herzegovina	
Snezhana Mitina President Society (Moskwa)	• Interregional Charitable Public Organization "Society disabled suffering from Hunter syndrome, other forms of mucopolysaccharidosis, and other rare genetic diseases." Moskwa, Rosja	
 Yekaterina Zakharova President Society (Moskwa)	• Russian Association of Rare Diseases (RARD) www.rare-diseases.ru В марте 2012 года зарегистрирована в Министерстве юстиции РФ организация, объединяющая пациентов с редкими заболеваниями - Общероссийская общественная организация "Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний" (BOO3). Moskwa, Rosja	
Marina Terekhova President Society (Moskwa)	• Russian Gaucher association, 35-114 Proletarsky Prospect, Moscow, 115477 Rosja	
Lut De Baere President Society (Belgia)	• MPS Society and Rare Diseases, Belgium	
Flavio Bertoglio President Society (Włochy)	• MPS Society and Rare Diseases, Włochy	
Pytania i odpowiedzi, dyskusja, podsumowanie sesji		17:40 -18:00