

Od kilku lat wzrasta zainteresowanie chorobami rzadkimi a my, od ponad dziesięciu lat organizujemy



konferencje na ten temat. *Spiritus movens* tej inicjatywy jest Stowarzyszenia MPS i Chorób Rzadkich i inne współpracujące stowarzyszenia i organizacje.

Jest to oddolna inicjatywa pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin, którzy ofiarują nam, lekarzom, możliwość poszerzenia wiedzy na temat chorób, o których niewiele można dowiedzieć się na studiach medycznych, ani też w codziennej praktyce.

Przedsięwzięcie zaowocuje dla pacjentów polepszeniem opieki, a może też wcześniejszym wynalezieniem skutecznych leków. W latach ubiegłych mieliśmy okazję gościć wybitnych wykładowców, naukowców, lekarzy i wspaniałych uczestników: pacjentów i ich rodziny z różnych stron świata, a zwłaszcza naszych sąsiadów ze środkowej i wschodniej Europy. Spotkania takie inspirują badaczy do poznania nie tylko rozumem, ale i sercem, dla kogo pracują. Organizowane z ogromnym wysiłkiem, ale i wielkim zapałem stanowią swoisty dar od pacjentów dla lekarzy.

Program tegorocznej konferencji jest bardzo zróżnicowany, ale spinają go dwa słowa: choroby rzadkie. Organizatorzy są wdzięczni znakomitym wykładowcom, którzy przyjęli zaproszenie do udziału w XI Konferencji „Choroby rzadkie - nadchodzące wyzwania”.

Komitet Naukowy

Komitet Organizacyjny

Dear Participants,

Over the past few years, we have seen a growing interest in rare diseases. We have been organizing conferences aimed at promoting knowledge in this field for more than a decade. The *spiritus movens* of this initiative is the MPS and Rare Disease Association supported by other societies and organizations.

This is a patient-driven initiative led by rare disease patients and their families who provide us, doctors, with the opportunity to improve our knowledge of diseases which we typically learn little about at medical school or during our daily practice.

Our joint efforts will allow us to offer patients better care, and will hopefully lead to the development of efficacious medications.

In previous years we had the honour to host many eminent lecturers, scientists, and physicians, as well as a truly special group of participants: patients and their families from different corners of the world, particularly from Central and Eastern Europe.

These meetings inspire researchers to open not only their minds but also their hearts and see the faces of people they serve. As a result of both tremendous effort and great passion committed into its organization, this initiative is a gift from patients to doctors.

This year's conference programme is very diverse. However, all lectures have a commonly shared theme: rare diseases. The organizers would like to thank all speakers who accepted the invitation to participate in the “Rare Diseases: the Upcoming Challenges” Conference.

The Scientific Committee

The Organising Committee

Ségolène Aymé, MD, PhD

Emeritus Director of Research, INSERM, France

Notka biograficzna



Aymé Ségolène, MD, PhD

Ségolène Aymé jest lekarzem genetykiem i emerytowanym Kierownikiem Badań francuskiego Narodowego Instytutu Zdrowia i Badań Medycznych (INSERM). Jest założycielką powstałej w 1997 roku sieci Orphanet (www.orpha.net). W latach 1997-2011 pełniła funkcję jej Dyrektora Wykonawczego.

Orphanet jest portalem internetowym poświęconym chorobom rzadkim i lekom sierocym finansowanym obecnie przez francuskie Ministerstwo Zdrowia, INSERM oraz Komisję Europejską w ramach Wspólnego Działania (DG ds. Zdrowia Publicznego). Jest przewodniczącą Komitetu Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich (www.eucerd.eu) oraz Głównej Grupy Doradczej Światowej Organizacji Zdrowia ds. Chorób Rzadkich. Pełni funkcję redaktor naczelnej czasopisma Orphanet Journal of Rare Diseases (www.ojrd.com).

Jest kierownikiem projektu „Support IRDiRC”, który świadczy usługi sekretariatu naukowego na rzecz Międzynarodowego Konsorcjum ds. Badań nad Chorobami Rzadkimi (IRDiRC) (www.irdirc.org).

Biographical Note

Ségolène Aymé is a medical geneticist and Emeritus Director of Research at the French Institute of Health and Medical Research (INSERM). She was the founder of Orphanet in 1997 (www.orpha.net) and its Executive Manager from 1997 to 2011.

Orphanet is the webportal dedicated to rare diseases and orphan drugs which is currently funded by the French Ministry of Health, the INSERM and the European Commission as a Joint Action (DG Public Health). She chairs the European Union Committee of Experts on Rare Diseases (www.eucerd.eu) and the WHO Topic Advisory Group for Rare Diseases. She serves as Editor-in-Chief of the Orphanet Journal of Rare Diseases (www.ojrd.com).

She is the project leader of “Support IRDiRC”, which provides the services of a scientific secretariat to the International Rare Diseases Research Consortium (www.irdirc.org).

Amaral Olga, PhD in Biomedical Sciences;

Researcher at Human Genetics Dep. National Institute of Health Ricardo Jorge-Dep.Human Genetics- Research Unit, Porto, Portugal

Notka biograficzna



Olga Amaral, PhD

Główne obszary działalności naukowej: biologia molekularna i komórkowa lizosomalnych chorób spichrzeniowych (LSD) oraz badania genetyczne i diagnostyka molekularna.

Dodatkowe obszary działalności naukowej: korelacja fenotypowo-genotypowa; genetyka populacyjna; epidemiologia i historia naturalna chorób rzadkich; promowanie wiedzy naukowej.

Badania w obszarze: epidemiologii genetycznej sfingolipidozy i mukopolisacharydozy; genetyki molekularnej i biochemicznej patogenezы lizosomalnych chorób spichrzeniowych (LSD). Olga Amaral swój pierwszy tytuł naukowy zdobyła w 1989 roku na University of London (Wlk. Brytania), a stopień doktora otrzymała w 2001 roku na Uniwersytecie w Porto (UP, Portugalia).

Swoją pracę naukową rozpoczęła w 1989 roku w Zakładzie Enzymologii Instytutu Genetyki IGMJM jako członek zespołu M.C. Sa Miranda w Porto.

Odbyła krótkoterminowe staże na Uniwersytecie Północnej Karoliny (U. North Carolina) oraz w Mount Sinai School of Medicine w Nowym Jorku. Następnie przeniosła się do Instytutu Biologii Molekularnej i Komórkowej (IBMC) (Uniwersytet w Porto), gdzie przez 8 lat była członkiem UniLipe.

Na przestrzeni lat stale pracowała nad rozwojem badań w dziedzinie lizosomalnych chorób spichrzeniowych oraz świadczyła usługi diagnostyczne w obszarze genetyki molekularnej. W latach 1992-2008 była kierownikiem ds. diagnostyki molekularnej sfingolipidozy i mukopolisacharydozy. Członek zespołu, kierownik grantów i Główny Badacz różnorodnych projektów w dziedzinie genetyki człowieka finansowanych ze środków zewnętrznych. Podczas pracy w ramach zewnętrznie finansowanych projektów współpracowała z krajowymi i międzynarodowymi zespołami diagnostycznymi i badawczymi w obszarze genetyki człowieka i chorób metabolicznych.

Jest autorem ponad 100 publikacji naukowych, z których ponad 20 stanowią oryginalne artykuły naukowe opublikowane w czasopiśmie poddawanych ocenie niezależnych recenzentów, oraz ponad 70 streszczeń prezentowanych na spotkaniach o charakterze przeglądu *peer-review*. Była promotorem prac dyplomowych studentów Uniwersytetu w Porto (UP), studentów studiów podyplomowych odbywających specjalizację (specjalizacja w dziedzinie genetyki) oraz prac magisterskich (UP; UA; UM). Współorganizator licznych spotkań naukowych. Członek kilku stowarzyszeń zawodowych i towarzystw naukowych (Orphanet, SPDM, AGS, ESHG). Obecnie pracuje w jednostce badań i rozwoju w Zakładzie Genetyki Instytutu Zdrowia INSA w Porto, gdzie pełni funkcję Głównego Badacza projektów finansowanych w dziedzinie Genetyki Klinicznej.

Biographical Note

Major area of activity: Molecular and cellular biology of Lysosomal Storage Disorders (LSD) and molecular genetic testing and diagnosis. Secondary areas of activity: phenotype/genotype correlation; population genetics; epidemiology and natural history of rare diseases; promotion of scientific knowledge.

Research in the areas of: genetic epidemiology of sphingolipidosis and mucopolysaccharidosis; molecular genetics and biochemical pathogenesis of lysosomal storage diseases. Olga Amaral obtained her first degree at the University of London (UK) in 1989 and her PhD at the University of Porto (UP, Portugal) in 2001.

Started her scientific activity at the Enzymology Unit of IGMJM in 1989, integrating the team of MC Sa Miranda in Porto. Later undertook short term internships at the U. North Carolina and also at the Mount Sinai School of Medicine in New York. Moved to IBMC (UP) where she was a member of UniLipe for 8 years.

Over the years continuously developed research in the area of lysosomal storage diseases and provided diagnostic services in the field of molecular genetics. She was the head of the area of molecular diagnosis of sphingolipidosis and mucopolysaccharidosis from 1992-2008. Team member, grant holder and Principal Investigator of various externally financed projects in the area of Human Genetics. While working in those financed projects collaborated with national and international diagnosis and research teams in the areas of Human Genetics and Metabolic Disorders.

She has written over 100 scientific papers of which more than 20 original scientific articles published in peer-reviewed journals and over 70 abstracts presented at peer-reviewed meetings. Supervised several students in their final year thesis (UP); post-graduate students in their specialization (genetics specialist degree) and of MSc thesis (UP; UA; UM). Also collaborated in the organization of various scientific meetings. Member of several professional and scientific societies (Orphanet, SPDM, AGS, ESHG).

Currently works as a researcher of the U. R&D at INSA's Genetics Department in Porto being Principal Investigator of financed projects in the area of Clinical Genetics.

Begley David J. MD, PhD, Professor

Institute of Pharmaceutical Science, Kings College London, Franklin-Wilkins Building, London, UK

Notka biograficzna



David J. Begley, MD, PhD

Dr David J. Begley jest starszym wykładowcą fizjologii w King's College w Londynie. Jest kierownikiem jednego z laboratoriów na Wydziale Nauk Farmaceutycznych King's College, które zajmuje się badaniem bariery krew-mózg i dostarczania leków do centralnego układu nerwowego ze szczególnym uwzględnieniem lizosomalnych chorób spichrzeniowych.

Jest autorem ponad sześćdziesięciu kluczowych prac na temat funkcji bariery krew-mózg (BBB) oraz dostarczania leków do centralnego układu nerwowego poddanych ocenie niezależnych recenzentów ze środowiska medycznego i współautorem ponad szesnastu rozdziałów poświęconych barierze krew-mózg i docieraniu leków do CUN opublikowanych w pracach zbiorowych.

Niedługo po rozpoczęciu współpracy z Jörgiem Kreuterem dr Begley objął w roku akademickim 1997-1998 stanowisko Friedrich Mertz Stiftungsgastprofessor na Uniwersytecie Johanna Wolfganga Goethego we Frankfurcie.

W latach 2005-2007 przebywał na urlopie sabatycznym, podczas którego pełnił funkcję „Academic in Residence” w firmie GlaxoSmithKline. Był organizatorem i przewodniczącym Konferencji Gordon pt. „Barriere Centralnego Układu Nerwowego”, która odbyła się w New Hampshire w 2002 roku.

Na całym świecie prowadzi regularnie wykłady poświęcone zagadnieniu bariera krew-mózg. Wsparcie dla swoich badań otrzymuje dzięki pomocy National Research Councils (krajowych rad ds. badań naukowych), branży farmaceutycznej i fundacji charytatywnych. Wraz z Prof. Maurizio Scarpą z Uniwersytetu w Padwie we Włoszech utworzył niedawno fundację „The Brains for Brain Research Foundation” - europejski zespół zajmujący się badaniami nad neurodegeneracyjnymi lizosomalnymi chorobami spichrzeniowymi i ich leczeniem (www.brains4brain.eu).

Czasopismo medyczne *Journal of Controlled Release* przyznało mu nagrodę za nawiątybitniejszy artykuł roku 2009 – „Outstanding Paper of the Year”, którego jest współautorem (J. Contr. Rel. 2009 137:78-86).

Biographical Note

David J. Begley, PhD is Senior Lecturer in Physiology at Kings College London. He heads a laboratory in the Pharmaceutical Sciences Division at Kings College investigating the blood-brain barrier and drug delivery to the CNS with a special emphasis on lysosomal storage diseases.

He is author of more than sixty key peer-reviewed papers on blood-brain barrier (BBB) function and drug delivery to the CNS and has contributed more than sixteen chapters on blood-brain barrier and CNS drug delivery to edited volumes.

Dr Begley was the Friedrich Mertz Stiftungsgastprofessor, Johann Wolfgang Goethe-Universität, Frankfurt for the academic year 1997-1998, shortly after his collaboration with Jörg Kreuter began, and was sabbatical visiting Academic in Residence, GlaxoSmithKline 2005-2007. He was Organiser and Chairman of the Gordon Conference on “Barriers of the CNS” held in New Hampshire in 2002.

He lectures frequently worldwide on the blood-brain barrier and receives research support from National Research Councils, the Pharmaceutical Industry and Charitable Foundations. He has recently created, with Prof. Maurizio Scarpa of the University of Padua, Italy, “The Brains for Brain Research Foundation” a European Task Force dedicated to the study and treatment of Neurodegenerative Lysosomal Storage Diseases. (www.brains4brain.eu).

He recently jointly received the Journal of Controlled Release award for “The Outstanding Paper of the Year” 2009 (J. Contr. Rel. 2009 137:78-86).

Notka biograficzna



Johannes Berger, PhD

Johannes Berger jest absolwentem Uniwersytetu Wiedeńskiego, gdzie w 1989 roku ukończył studia na kierunku biologia/genetyka. Studia doktoranckie w zakresie kształcenia w dziedzinie biologii molekularnej i biochemii odbył w Sandoz Research Institute (obecnie Novartis) na Wydziale Terapii Antyretrowirusowej.

Następnie rozpoczął pracę w Insytucie Neurologii Uniwersytetu Wiedeńskiego. Swoje umiejętności techniczne doskonalił w Kennedy Krieger Institute w Baltimore. W 1999 roku otrzymał stopień doktora habilitowanego w dziedzinie biologii molekularnej Uniwersytetu Medycznego w Wiedniu, a w 2003 roku dodatkowo w dziedzinie biochemii Uniwersytetu Wiedeńskiego.

Od 2006 roku jest koordynatorem studiów doktoranckich w dziedzinie neurobiologii na Uniwersytecie Medycznym w Wiedniu. Obecnie wykłada patobiologię układu nerwowego w Ośrodku Badań nad Mózgiem na Uniwersytecie Medycznym w Wiedniu.

Aktualnie jego działalność badawcza skupia się na funkcji peroksosomów w układzie nerwowym w warunkach zdrowia i choroby. Głównym przedmiotem zainteresowania jego badań są mechanizmy molekularne stanowiące podłoże adrenoleukodystrofii sprzężonej z chromosomem X oraz rozwój nowoczesnych strategii leczenia umożliwiających kompensację dysfunkcji peroksosomalnych w układzie nerwowym.

Biographical Note

Johannes Berger graduated from University of Vienna where he obtained his degree in biology/genetics in 1989. He performed his PhD at the Sandoz Research Institute (now Novartis), Department of Antiretroviral Therapy for training in molecular biology and biochemistry. He then joined the Institute of Neurology, University of Vienna. He improved his technical skills at the Kennedy Krieger Institute in Baltimore, received his habilitation in Molecular Biology in 1999 from the Medical University of Vienna and in 2003 in Biochemistry from the University of Vienna.

Since 2006, he has been a coordinator of the PhD program in neuroscience at the Medical University Vienna. He is currently Professor for Pathobiology of the Nervous System at the Center for Brain Research, Medical University of Vienna. His current research activities are focused on the role of peroxisomes in the nervous system in health and disease. The main focus area is the molecular mechanisms underlying X-linked adrenoleukodystrophy and the development of novel therapeutic strategies to compensate peroxisomal dysfunction in the nervous system.

Caillaud Catherine, PhD

Laboratoire de Biochimie Génétique, Hôpital Cochin, Paris, France; INSERM U845, Centre de Recherche "Croissance et Signalisation", Université Paris Descartes, Paris, France

Notka biograficzna



Catherine Caillaud, PhD

Lekarz, dr nauk medycznych, profesor nadzwyczajny w dziedzinie genetyki

- Kierownik laboratorium zajmującego się diagnozowaniem chorób lizosomalnych w Zakładzie Biochemii i Genetyki Molekularnej (Pr Marc Delpuch), Hôpital Cochin, Paryż, Francja.
- Kierownik grupy badawczej zajmującej się opracowywaniem metod leczenia chorób lizosomalnych powodujących uszkodzenia mózgu (gangliozydoza GM2) oraz mięśni (choroba Pompego), INSERM U845, Université Paris Descartes, Paryż, Francja.
- Wykładowca prowadząca zajęcia z genetyki dla studentów medycyny i młodych naukowców (studia LMD)
- Członek ESGLD (Europejskiej Grupy Badaczy Chorób Lizosomalnych) i przedstawicielka Francji w Komitecie ESGLD.
- Członek Europejskiej Grupy Brains for Brain (B4B) (przewodniczący: M. Scarpa, D. Begley).

- Członek dwóch ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich we Francji (choroby lizosomalne, dr N. Belmatoug – wrodzone błędy metabolizmu, Pr P. De Lonlay)
- Członek francuskiego komitetu ds. oceny terapii chorób lizosomalnych (CETL) oraz francuskich komitetów na rzecz choroby Gauchera, choroby Pompego i mukopolisacharydozy.
- Prezes Rady Naukowej Stowarzyszenia VML (*Vaincre les Maladies Lysosomales*).
- Dorobek naukowy: 73 publikacji w międzynarodowych periodykach poddawanych ocenie niezależnych recenzentów ze środowiska medycznego, 37 recenzji i rozdziałów w pracach zbiorowych
- Obszary zainteresowań: choroby lizosomalne, w tym ceroidolipofuscynozy: diagnostyka prenatalna i postnatalna za pomocą badań enzymatycznych i molekularnych, opracowywanie innowacyjnych terapii (chaperony, transfer genów itp.)

Biographical Note

MD, PhD, Associate Professor in Genetics

- Head of a Laboratory focused on the diagnosis of lysosomal diseases at the Department of Biochemistry and Molecular Genetics (Pr Marc Delpech), Cochin Hospital, Paris, France.
- Head of a research group focused on the development of therapeutic methods for lysosomal diseases affecting brain (GM2 gangliosidoses) and muscle (Pompe disease), INSERM U845, Université Paris Descartes, Paris, France.
- Lecturer in Genetics for medical students and young scientists (LMD studies)
- Member of the ESGLD (European Study Group on Lysosomal diseases) and representative for France in the ESGLD Committee.
- Member of the Brains for Brain (B4B) European Group (leaders: M. Scarpa, D. Begley).
- Member of two reference centers on rare diseases in France (lysosomal diseases, Dr N. Belmatoug - inborn errors of metabolism, Pr P. De Lonlay)
- Member of the French Committee for the Evaluation of Therapies for Lysosomal Diseases (CETL) and of specific French committees dedicated to Gaucher disease, Pompe disease and mucopolysaccharidoses.
- President of the Scientific Board of the VML (*Vaincre les Maladies Lysosomales*) association.
- Scientific production: 73 publications in peer-reviewed international journals, 37 reviews or book chapters
- Areas of interest: lysosomal diseases, including ceroid lipofuscinoses, enzymatic and molecular pre and postnatal diagnosis, development of innovative therapies (chaperones, gene transfer, etc.)

Czartoryska Barbara, PhD

Ostatnie zatrudnienie: Instytut Psychiatrii i Neurologii, Zakład Genetyki, Warszawa, Polska

Notka biograficzna



Barbara Czartoryska, PhD

Absolwentka Wydziału Chemii UW (1956 r.), stopień dr n. przyr. uzyskany na AM w Warszawie (1969 r.). W latach 1973-2010 adiunkt w Zakładzie Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii, gdzie zajmowała się diagnostyką i badaniem lizosomalnych chorób spichzeniowych. Od 2010 na emeryturze.

Biographical Note

Dr. Barbara Czartoryska graduated from University of Warsaw (Dept. of Chemistry, 1956), and holds a Doctor of Natural Sciences degree (Medical Academy of Warsaw, 1969). In 1973-2010, she worked as assistant professor at the Department of Genetics, Institute of Psychiatry and Neurology in Warsaw, and was involved in the diagnosis and research on lysosomal storage diseases. She retired in 2010.

Demińska-Kieć Aldona, MD, PhD, Professor

Katedra Biochemii Klinicznej i Diagnostyki Collegium Medicum UJ, Kraków, Polska

Notka biograficzna



A. Dembinska-Kiec, MD, PhD

1969 - stopień doktora nauk medycznych (MD) z Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego (CMUJ) w Krakowie, 3-letnie stypendium doktoranckie w Zakładzie Farmakologii (CMUJ), szkolenie w Zakładzie Farmakologii Royal College of Surgeons w Londynie u Prof JR Vansa – laureata nagrody Nobla w dziedzinie medycyny w 1982 r.
1971 - stopień naukowy doktora (PhD) z CMUJ Kraków; Specjalizacja w dermatologii; 18 miesięcy stypendium Alexandra von Humboldta w Instytucie Farmakologii Akademii Medycznej w Hanowerze (Niemcy)
1980 - awans na profesora nadzwyczajnego z tezą: „Zaburzenia metabolizmu kwasu arachidonowego w eksperymentalnym miażdżycy” w Zakładzie Farmakologii CMUJ, Kraków; Specjalizacja w zakresie chorób wewnętrznych; 6 miesięcy stypendium w Zakładzie Medycyny Nuklearnej Uniwersytetu w Wiedniu (Austria)

1991-1994 - prorektor Wydziału Lekarskiego w CMUJ Kraków
1992 - profesor zwyczajny, specjalizacja Farmakologii Klinicznej
1992 - kierownik Zakładu Biochemii Klinicznej Wydziału Medycznego w CMUJ Kraków
Udział w projektach UE F6-F7: DLARFID; Lipgene; LIPIDOMICNET; BIOCLAIMS.

1969 – Medical Doctor degree (MD) from the Jagiellonian University Collegium Medicum (CMUJ) Krakow; received 3-year-long doctorate fellowship at the Dept. of Pharmacology (CMUJ), Training at the Dept. of Pharmacology, Royal College of Surgeons in London at Prof. J.R. Vane's (Nobel Prize in Medicine, 1982)

1971 - Doctor's degree (PhD) from CMUJ Krakow; Specialization in dermatology; 18 months of Alexander von Humboldt's fellowship at the Institute of Pharmacology of the Academy of Medicine in Hannover, Germany.

Biographical Note

1980 – Promoted to Associate Professor with the thesis: “Disturbance of arachidonic acid metabolism in experimental atherosclerosis” at the Department of Pharmacology, CMUJ, Krakow; Specialization in internal medicine; 6-month fellowship at the Department of Nuclear Medicine, University of Vienna (Austria)
1991-1994 - Deputy Rector of Medical Faculty at CMUJ Krakow
1992 – Full Professor; specialization in Clinical Pharmacology
1992 - Head of the Department of Clinical Biochemistry, Medical Faculty at CMUJ Krakow
2008 - Head of the Chair and Department of Clinical Biochemistry, CMUJ Krakow
Participation in the EU F6-F7 projects: DLARFID; LIPGENE; LIPIDOMICNET; BIOCLAIMS.

Drugan Cristina, MD, PhD

University of Medicine and Pharmacy Department of Medical Biochemistry, Cluj-Napoca, Romania

Notka biograficzna



Cristina Drugan, MD, PhD

Absolwentka Uniwersytetu Medycznego i Farmaceutycznego w Cluj-Napoca w Rumunii. Obecnie starszy wykładowca biochemii medycznej na tym uniwersytecie.

Działalność dydaktyczna: wykładowca prowadzący zajęcia dla studentów studiów medycznych I stopnia (biochemia strukturalna i metaboliczna, patologia molekularna) studentów studiów magisterskich (Zastosowanie biotechnologii molekularnych w medycynie).

Działalność medyczna: odpowiedzialna za diagnostykę lizosomalnych chorób spichrzeniowych w Rumunii.

Przedmiot zainteresowań naukowych: markery biochemiczne i korelacje genotypowo-fenotypowe w lizosomalnych chorobach spichrzeniowych.

Biographical Note

Dr. Drugan graduated from the University of Medicine and Pharmacy, Cluj-Napoca, Romania. She is currently a senior lecturer in Medical Biochemistry at the same university.

Teaching activity: teaching undergraduate medical students (Structural and Metabolic Biochemistry, Molecular Pathology) and post-graduate courses for Master's Degree students (Medical Applications of Molecular Biotechnologies).

Medical activity: responsible for the diagnosis of lysosomal storage disorders in Romania. Research interests: biochemical markers and genotype-phenotype correlations in lysosomal storage disorders.

Elstein Debora, MD, PhD

Shaare Zedek Medical Center in Jerusalem, Affiliated with the Hebrew University School of Medicine, Israel

Notka biograficzna



Deborah Elstein, MD, PhD

Deborah Elstein od 1993 roku jest koordynatorem badań klinicznych w Klinice Gauchera w Centrum Medycznym Shaare Zedek w Jerozolimie w Izraelu. Stopień doktora nauk medycznych zdobyła w Hadassah – Hebrew University School of Medicine w Jerozolimie po tym, jak z Nowego Jorku wyemigrowała do Izraela. Jest autorem blisko 200 prac oraz badań klinicznych i laboratoryjnych.

Brała udział w nowatorskich badaniach klinicznych nad nowymi lekami na chorobę Gauchera, w tym imiglucerazą, miglustatem, welaglucerazą alfa, eliglustatem, taliglucerazą alfa, a także niedawno w pilotażowym badaniu z zastosowaniem ambroxolu. Oprócz choroby Gauchera do zaburzeń będących przedmiotem jej zainteresowań należy również późno ujawniająca się choroba Tay-Sachsa oraz choroba Fabry'ego. Dr Elstein pracuje również w niepełnym wymiarze godzin na oddziale położnictwa i ginekologii,

Biographical Note

gdzie zajmuje się cechami klinicznymi u wielokrotnych wieloródek (≥ 10 porodów) oraz ryzykiem związanym z dojrzałym wiekiem matki w pierwszej ciąży. Dr Elstein jest szczęśliwą żoną stomatologa, matką siedmiorga dzieci i babcią jak dotąd 15 wnucząt.

Deborah Elstein has been Coordinator of Clinical Research at the Gaucher Clinic in Shaare Zedek Medical Center in Jerusalem, Israel since 1993. She received her PhD in Medicine from the Hadassah – Hebrew University School of Medicine in Jerusalem after immigrating to Israel from New York City.

She has authored nearly 200 papers, both clinical and lab-bench studies, as well as having been involved in seminal clinical trials for new drugs for Gaucher disease including imiglucerase, miglustat, velaglucerase alfa, eliglustat, taliglucerase alfa, and most recently a pilot study with ambroxol. In addition to her involvement in Gaucher disease, she has an interest in Late-onset Tay-Sachs disease, and Fabry disease, and was an Editor of the first textbook dedicated to Fabry disease.

Dr. Elstein also has a part-time position in the Department of Obstetrics & Gynecology where she is involved in clinical attributes of grand-grand multiparous women, and the obstetric risks of advanced maternal age and primiparity. Dr. Elstein is happily married to a dentist, has seven children, and so far, 15 grandchildren.

Gieselmann Volkmar, MD, PhD, Professor

Institute of Biochemistry and Molecular Biology, University of Bonn, Germany

Notka biograficzna



Volkmar Gieselmann, MD, PhD

Prof. Gieselmann zdobył dyplom lekarza w 1981 roku na Uniwersytecie w Münster. W latach 1981-84 odbył staż podoktorski w Instytucie Biochemii Uniwersytetu w Münster. W latach 1986-1988 przebywał na stypendium naukowym na Wydziale Genetyki w Harvard Medical School, a następnie objął stanowisko adiunkta na Wydziale Biochemii Uniwersytetu w Getyndze.

W 1993 roku został mianowany profesorem nadzwyczajnym biochemii Uniwersytetu w Getyndze, a w 1994 roku Uniwersytetu w Kilonii. Od 1999 roku jest profesorem zwyczajnym biochemii Uniwersytetu w Bonn. Do jego zainteresowań naukowych należą patofizjologia, genetyka i leczenie lizosomalnych chorób spichrzeniowych, w szczególności leukodystrofia metachromatyczna.

Prof. Gieselmann otrzymał stypendium im. Heisenberga Niemieckiego Stowarzyszenia Badawczego (DFG), a w 1993 roku stypendium profesorskie im. Hermanna i Lilly Schillingów ufundowane przez *Stifterverband der Deutschen Industrie*.

W 2008 roku prof. Gieselmann otrzymał nagrodę im. Evy Luise Köhler za badania nad chorobami rzadkimi. Prof. Gieselmann jest członkiem Zarządu i Skarbnikiem Europejskiej Grupy Badaczy Chorób Lizosomalnych (ESGLD), a od 2007 roku jej Prezesem.

Biographical Note

Professor Gieselmann gained his MD in 1981 at the University of Münster. From 1981-84 he was a postdoc at the Institute of Biochemistry at the University of Münster. Professor Gieselmann undertook a scholarship at the Harvard Medical School Department of Genetics between 1986 and 1988 before becoming a Research Associate at the Department of Biochemistry at the University of Göttingen.

In 1993 became an Associate Professor of Biochemistry at the University of Göttingen in 1993 and at the University of Kiel in 1994. Since 1999 he is full professor of biochemistry at the University of Bonn. His research interests include pathophysiology, genetics and therapy of lysosomal storage disease, in particular metachromatic leukodystrophy.

Professor Gieselmann received the Heisenberg-Scholarship of the DFG and was endowed Schilling Professorship of the *Stifterverband der Deutschen Industrie* in 1993. In 2008 Professor Gieselmann received the Eva Luise Köhler Award for Research in Rare diseases.

Professor Gieselmann has been a member of the executive board and treasurer of the European Study Group on Lysosomal Diseases (ESGLD) and since 2007 he is President of the ESGLD.

Anna Jakubiuk, Tomaszuk, MD, PhD

Klinika Neurologii i Rehabilitacji Dziecięcej UDSK, Poradnia Genetyczna „Mastermed”, Białystok, Polska

Notka biograficzna



A.Jakubiuk, Tomaszuk,MD,PhD

dr. n. med. Anna Jakubiuk-Tomaszuk, lekarz, specjalista genetyki klinicznej. Absolwentka wydziału lekarskiego Akademii Medycznej w Białymstoku w roku 1999.

Stopień doktorat nauk medycznych uzyskała na Uniwersytecie Medycznym w Białymstoku w roku 2012. Od 2013 roku rozpoczęła specjalizację w dziedzinie neurologii.

Przebieg pracy zawodowej: od 2002 roku – nadal zatrudniona w Uniwersyteckim Dziecięcym Szpitalu Klinicznym w Białymstoku, w latach 2009 -2011 zatrudniona w Poradni Genetycznej Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie.

Biographical Note

Anna Jakubiuk – Tomaszuk DMSc, doctor, genetic counsellor specialist, graduated Medical University of Białystok in 1999. She holds the doctor of medical science degree since 2012. In 2013 she has started the specialization in the field of neurology. Employment history includes work in Institute of Mother and Child In Warsaw in the years 2009 to 2011, since 2002 continually employed in The University Clinic Hospital in Białystok.

Currently she works in *Clinic of Children's Neurology and Rehabilitation*, carrying out genetic counseling in The University Clinic Hospital in Białystok and in Genetic Counseling Unit „Mastermed” in Białystok. The major areas of interest include pre- and postnatal diagnostics of rare disorders and syndromes and assessment of the functioning of the immune system in neurodegenerative diseases.

Notka biograficzna



A. Jezela-Stanek, MD, PhD

Przebieg pracy zawodowej:

- 2011 do teraz: lekarz specjalista genetyki klinicznej w Centrum Medycznym Angelus Szpital,
- 2001 do nadal: pracownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu-Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie (od roku 2006 na stanowisku adiunkta),
- 2000-2001: asystent w Klinice Intensywnej Terapii i Patologii Noworodka Górnośląskiego Centrum Zdrowia Dziecka w Katowicach.

Współpracuje z Poradniami Genetycznymi, Zakładami Genetyki oraz specjalistami w dziedzinie chorób rzadkich w całej Polsce oraz z licznymi zagranicznymi ośrodkami genetycznymi. Konsultant w Centrum Badań Prenatalnych NZOZ „Genom” w Rudzie Śląskiej oraz Centrum Wspomagania Rozwoju Persevere w Katowicach.

Członkostwo w towarzystwach naukowych:

Członek m.in. ESHG (European Society of Human Genetics, Europejskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka). Autor i współautor ok. 70 artykułów i doniesień naukowych (www.czd.pl/~expertus) oraz monografii „Diagnostyka prenatalna z elementami perinatologii” i „Nieznane? Poznane. Zaburzenia rozwojowe u dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi i wadami wrodzonymi”.

Kursy i szkolenia zagraniczne:

- Uczestnik kursów FMF (Fetal Medicine Foundation, Fundacji Medycyny Płodu) z Londynu,
- DYSCERNE (The European Network of Centres of Expertise for Dysmorphology) w Manchesterze,
- ORPHANET (The portal for rare diseases and orphan drugs) Joint Action w Paryżu.

Zainteresowania zawodowe:

- zespoły wad wrodzonych/zaburzenia rozwoju u dzieci,
- prenatalne zaburzenia rozwoju,
- genetyka i niepłodność.

Biographical Note

Diplomas and academic degrees

1998 – physician, I graduated from the Silesian University of Medicine, the Faculty of Medicine in Katowice; 2006 - MD, PhD, The doctoral thesis entitled: “The role of clinical, biochemical and molecular tests in pre- and post-natal diagnosis and treatment of Smith-Lemli-Opitz syndrome” written under the supervision of Prof. Małgorzata Krajewska-Walasek MD, PhD in the Children’s Memorial Health Institute (CMHI) in Warsaw, 2007 - (board-certified) medical genetics specialist.

Information concerning previous employment in research units

1998-1999 – post-graduate internship at Kornel Gibiński Independent Public Central Clinical Hospital, Silesian Medical University in Katowice as well as in the Independent Public Clinical Hospital No. 6 of the Silesian Medical University, Uppersilesian Centre of Child’s Health in Katowice,

2000 – 2001 - assistant in the Neonatal Pathology and Intensive Care Clinic of the Independent Public Clinical Hospital No. 6 of the Silesian Medical University, Uppersilesian Centre of Child’s Health in Katowice,

2001-2006 – resident in the Department of Medical Genetics of the Children’s Memorial Health Institute in Warsaw under specialized training programme in medical genetics,

2007-present – associate professor in the Department of Clinical Genetics of the Children’s Memorial Health Institute in Warsaw,

2007-2009 – involved in the European project “DYSCERNE - A European Network of Centres of Expertise for Dysmorphology”,

2011-present – information scientist in the European project “Orphanet Joint Action - Development of the European portal of rare disease and orphan drugs – ORPHANET Europe”.

Kaławak Krzysztof, Ass. Professor, MD, PhD

Klinika Transplantacji Szpiku, Onkologii i Hematologii Dziecięcej, Wrocław, Polska

Notka biograficzna



Krzysztof Kaławak, MD, PhD

Specjalista pediatrii, onkologii i hematologii dziecięcej, immunologii klinicznej i transplantologii klinicznej.

Profesor nadzwyczajny Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu. Prodziekan ds. Rozwoju Wydziału Lekarskiego Kształcenia Podyplomowego UM we Wrocławiu. Ordynator największego dziecięcego Oddziału Transplantacji Szpiku w Polsce.

Stopień doktora habilitowanego otrzymał w 2006 roku na podstawie dorobku i pracy pt. „Wybrane zagadnienia z immunologii okresu przeszczepowego u dzieci poddanych transplantacji komórek hematopoetycznych”.

Dorobek naukowy obejmuje 102 opublikowane prace oraz 289 komunikatów zjazdowych. Przeprowadził pierwszy w Polsce i trzeci na świecie udany przeszczep w rzadkiej chorobie metabolicznej - kwasicy miewalonowej.

Biographical Note

Specialist in pediatrics, clinical immunology, pediatric hematology and oncology, and BMT consultant. Associate Professor at Wrocław Medical University.

Sub-dean for Postgraduate Training at the University. Head of the largest pediatric bone marrow transplant centre in Poland.

Scientific achievements include > 100 published full length papers (i.e. in Blood, BBMT, Bone Marrow Transplant, etc.) and almost 300 abstracts.

His papers were cited nearly 400 times. Prof. Kalwak is the first physician in Poland and the third in the world to have successfully performed a transplant in a patient with mevalonic aciduria, a rare metabolic disease.

Kmieć Tomasz, MD, PhD

Klinika Neurologii, Instytut-Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka, Warszawa, Polska

Notka biograficzna



Tomasz Kmiec, MD, PhD

Zajmuje się klinicznie i naukowo chorobami neurogenetycznymi, ceroidlipofuscynozą, cytopatiami mitochondrialnymi, leukodystrofiami, chorobami lizosomalnymi, NBIA.

Ma duże doświadczenie w zakresie NBIA. Obecnie opiekuje się pacjentami z PKAN i MPAN.

Od wielu lat ściśle współpracuje z członkami TIRCON, w szczególności z Uniwersytetem w Monachium, uczestnicząc w spotkaniach badawczych na temat NBIA.

Biographical Note

Dr. Tomasz Kmiec has been working clinically and scientifically on neurogenetic disease, neuronal ceroid lipofuscinosis, mitochondrial cytopathies (MELAS, Leigh's syndrome), leukodystrophies, biotin deficiency, lysosomal diseases, and NBIA. He has extensive experience in NBIA.

Currently, he cares for patients with PKAN and MPAN. For many years, Dr. Kmiec has been successfully collaborating with TIRCON members, in particular TUM, including mutual research visits in the fields of NBIA.

Kolter Thomas, PhD Priv.-Doz.

LiMES-Laboratory of Lipid Biochemistry, Kekulé-Institut für Organische Chemie und Biochemie der Universität, Gerhard, Denmark.

Notka biograficzna



Thomas Kolter, PhD Priv.-Doz.

Urodził się w 1963 roku. W latach 1984-1990 studiował chemię na Uniwersytecie w Bonn. Studia doktoranckie w zakresie rozwoju peptydomimetyków pod kierunkiem prof. dr. Athanassiosa Giannisa ukończył w 1993 roku.

W latach 1993-1998 był członkiem grupy prof. dr. Konrada Sandhoffa, gdzie odbywał staż podoktorski. W 2002 roku otrzymał prawo wykładania chemii organicznej i biochemii w Instytucie Kekulego. Od tego czasu pracuje w Instytucie Kekulego jako „Privatdozent” oraz w Laboratorium Biochemii Lipidów LiMES.

W 2004 roku zajmował stanowisko profesora chemii organicznej w Instytucie Kekulego, a w latach 2008 – 2009 profesora biochemii w Instytucie LiMES. Jego zainteresowania naukowe obejmują chemię i biochemię lipidów i glikolipidów ze szczególnym uwzględnieniem sfingolipidów i glikosfingolipidów, a także chemię bioorganiczną, opracowywanie inhibitorów enzymów i sond lipidowych, oraz lipidomikę.

Biographical Note

Thomas Kolter was born in 1963 and studied Chemistry at the University of Bonn from 1984 to 1990. He completed his PhD under the supervision of Prof. Dr. Athanassios Giannis on the development of peptidomimetics in 1993.

From 1993 to 1998 he joined the group of Prof. Dr. Konrad Sandhoff as a postdoctoral fellow. In 2002, he received the *venia legendi* for Organic Chemistry and for Biochemistry at the Kekulé-Institute.

Since then, he has been working as a Privatdozent at the Kekulé-Institute, and later at the LiMES-Laboratory for Lipid Biochemistry.

During 2004, he had a professorship for Organic Chemistry at the Kekulé-Institute, and from 2008 – 09 for Biochemistry at the LiMES-Institute.

His research interests are in the area of lipid and glycolipid chemistry and biochemistry, with the focus on sphingolipids and glycosphingolipids, Bioorganic Chemistry, the development of enzyme inhibitors and lipid probes, and Lipidomics.

Krajewska-Walasek Małgorzata, MD, PhD, Professor

Zakład Genetyki Medycznej, Instytut-Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka, Warszawa, Polska

Notka biograficzna



M. Krajewska-Walasek, MD PhD

Specjalista w dziedzinie pediatrii, genetyki klinicznej oraz laboratoryjnej genetyki medycznej. Pracę w Centrum Zdrowia Dziecka na etacie naukowym rozpoczęła w 1977 roku. Do jej osiągnięć należy zorganizowanie od podstaw Poradni Genetycznej CZD, która od trzydziestu pięciu lat prowadzi działalność na rzecz rodzin ryzyka genetycznego z całej Polski.

Szczególnym przedmiotem jej zainteresowań jest identyfikowanie i opisywanie rzadkich zespołów dysmorficznych. Jako kierownik Zakładu Genetyki Medycznej IP-CZD zapewniła wyposażenie Zakładu w odpowiednią aparaturę i sprzęt, stworzyła nowoczesny warsztat diagnostyczno-badawczy zapewniający możliwość prowadzenia wyspecjalizowanych badań diagnostycznych chorób genetycznych oraz badań naukowych z wykorzystaniem najnowocześniejszych technik.

Zespół prof. M. Krajewskiej-Walasek utrzymuje stałe kontakty naukowe i współpracę z licznymi czołowymi ośrodkami genetycznymi w Europie i Stanach Zjednoczonych.

Biographical Note

Prof. Krajewska-Walasek is a specialist in paediatrics, clinical genetics and laboratory medical genetics. She took a full-time academic post at the Children's Memorial Health Institute (CMHI) in 1977. One of her key achievements is the creation of the Genetic Outpatient Clinic at CMHI which has been serving genetic risk families in Poland for the last thirty-five years. A particular object of her interest is identification and characteristics of rare genetic dysmorphic syndromes.

As Head of the Medical Genetics Department at the Children's Memorial Health Institute, she ensured that adequate apparatus and equipment were available, and created a modern diagnostic and research laboratory allowing highly specialized diagnostic tests and research studies in genetic diseases to be performed using state-of-the-art techniques. The team headed by Prof. M. Krajewska - Walasek maintains regular contact and collaboration with a number of leading genetic centres in Europe and the United States.

Krumina Zita, MD, PhD

Medical Genetic Clinic, Children's University Hospital, Riga, Latvia

Notka biograficzna



Zita Krumina, MD PhD

Pediatra i genetyk kliniczny. Pracuje w Klinice Genetyki Medycznej w Dziecięcym Szpitalu Uniwersyteckim w Rydze na Łotwie, gdzie pełni funkcję kierownika Zakładu Genetyki Klinicznej. Jej zainteresowania naukowe obejmują wrodzone błędy metabolizmu. W 2011 roku obroniła pracę doktorską pt. „Rzadkie wrodzone błędy metabolizmu u dzieci na Łotwie”.

Biographical Note

Dr. Zita Krumina is a pediatrician and clinical geneticist working at Medical Genetic Clinic, Children's University Hospital in Riga, Latvia. Zita Krumina is a chief of Clinical Genetic Department. She is interested in inborn errors of metabolism and in 2011 she defended her doctoral thesis: Rare inborn errors of metabolism in children in Latvia.

Kugaulo Monika, MD

Klinika Psychiatrii i Wieku Rozwojowego, Warszawski uniwersytet Medyczny, Zakład Genetyki Medycznej, , Instytut-Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka, Warszawa, Polska

Notka biograficzna



Monika Kugaulo, MD

Lekarz specjalista genetyki klinicznej, absolwentka Międzywydziałowych Studiów Matematyczno-Przyrodniczych UW. Od 2005 roku pracuje w Zakładzie Genetyki Medycznej IPCZD.

Ukończyła m.in. studia podyplomowe: Rehabilitacja dzieci z dysfunkcjami rozwojowymi (UW) i Podyplomowe Studium Prawa Medycznego, Bioetyki i Socjologii Medycyny (UW). W 2010 roku rozpoczęła specjalizację z psychiatrii dzieci i młodzieży.

Rozpoczęła studia doktoranckie na Warszawskim Uniwersytecie Medycznym. Główne zainteresowania to dysmorfologia, zaburzenia rozwojowe oraz zaburzenia behawioralne u dzieci z zespołami genetycznymi.

Biographical Note

Monika Kugaudo, B.Sc., M.D. is a specialist in clinical genetics working at the Department of Medical Genetics, Children's Memorial Health Institute, since 2005. She completed the following postgraduate programs: Therapy of Children with Developmental Disorders (University of Warsaw, Faculty of Psychology), and Postgraduate College of Medical Law and Bioethics and Medical Sociology (University of Warsaw). She has participated in international conferences and courses.

In 2010, she undertook training in child and adolescent psychiatry at the Department of Child and Adolescent Psychiatry, Medical University of Warsaw. She is currently doing her Ph.D. studies at Medical University of Warsaw. Her main areas of interest include dysmorphology, developmental disorders and behavioral problems in children with genetic syndromes.

Lampe Christina, MD, PhD

Dr. Christina Lampe is the attending physician of the Department of Pediatric and Adolescent Medicine, Villa Metabolica of the University Medical Center of the Johannes Gutenberg-University of Mainz, Germany.

Notka biograficzna



Christina Lampe, MD, PhD

Jej zainteresowania naukowe obejmują stenozę czaszkowo-szyjną i problemy szkieletu występujące przy mukopolisacharydozie (MPS). Po ukończeniu studiów medycznych na Uniwersytecie Humboldtów w Berlinie (Charité) odbyła staż na Wydziale Chirurgicznym tej uczelni. Od 2007 roku jest konsultantem w dziedzinie chirurgii.

W 2007 roku początkowo pracowała w prywatnej poradni chirurgicznej, a następnie dołączyła do zespołu Villa Metabolica – grupy roboczej zajmującej się lizosomalnymi chorobami spichrzeniowymi na Oddziale Pediatrii i Medycyny Młodzieży w Uniwersyteckim Ośrodku Medycznym Uniwersytetu Johanna Gutenberga w Moguncji w Niemczech.

Od 2008 roku jest lekarzem prowadzącym 150 pacjentów pediatrycznych i dorosłych z MPS I, II, IV i VI. Dr Lampe uczestniczy w pracach kilku grup roboczych, w tym w Programie Obserwacji Klinicznej (CSP) MPS VI, badaniu dotyczącym wpływu zespołu Huntera (Hunter Outcome Survey,

HOS), Rejestrze MPS I i innych radach doradczych (m.in. komitet sterujący Hunter Publication Steering Committee, rada wydawnicza CSP Publishing Board, zjazd ekspertów MPS I). Jest również badaczem CSP, HOS oraz arylsulfazy B (ASB) (ponowne 003), a także współbadaczem Mor 001, Mor 004, 005, 007 i 008. Jest doradcą naukowym Niemieckiego Towarzystwa MPS.

Biographical Note

Her main interests are craniocervical stenosis and skeletal problems in mucopolysaccharidosis (MPS) After studying medicine at the Humboldt-University of Berlin (Charité), Germany, she completed her internship at the Surgical Department of the same university. Since 2007, she is consultant in surgery.

During 2007, she first worked in a surgical private practice and then changed to Villa Metabolica, a working group for lysosomal storage disorders at the Department of Pediatric and Adolescent Medicine, University Medical Center of the Johannes Gutenberg-University of Mainz, Germany. Since 2008, she is the attending physician for 150 paediatric and adult patients with MPS I, II, IV and VI.

Dr. Lampe participates in several working groups, including the MPS VI Clinical Surveillance Program (CSP), the Hunter Outcome Survey (HOS), the MPS I Registry and other advisory boards (incl. Hunter Publication Steering Committee, CSP Publishing Board, MPS I expert meeting). She is also investigator of the CSP, the HOS and the arylsulfatase B (ASB)-re-survey 003 and subinvestigator in Mor 001, Mor 004, 005, 007 and 008. She is scientific advisor of the German MPS Society.

Latos - Bieleńska Anna, MD, PhD, Professor

Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu, Poznań, Polska

Notka biograficzna



A. Latos-Bieleńska, MD, PhD

Profesor zw., kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu, wykładowca PWSZ w Kaliszu, kieruje Centrum Genetyki Medycznej Genesis.

Specjalista genetyki klinicznej i laboratoryjnej genetyki medycznej, konsultant wojewódzki w dziedzinie genetyki klinicznej. Stypendystka Boehringer Ingelheim oraz A. von Humboldta.

Członek Komisji i Komitetów PAN. Partner w 5 projektach UE. Przewodnicząca Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych.

Tematyka badań naukowych: etiologia i epidemiologia wad wrodzonych, podłoże molekularne wad wrodzonych i wybranych chorób rzadkich, choroby zarodka i płodu jako przyczyna niepowodzeń rozrodu.

Biographical Note

M.D., Ph.D., full professor, head of the Department of Medical Genetics, Poznan University of Medical Sciences; professor at PWSZ in Kalisz; creator of Center for Medical Genetics Genesis.

Specialist in clinical genetics and laboratory medical genetics; Head Clinical Genetics Consultant for the Wielkopolska region.

Boehringer Ingelheim Foundation and A. v. Humboldt Foundation grant holder. Member of Committees and Commissions of the Polish Academy of Sciences.

Partner in five EU projects. Creator and leader of the Polish Registry of Congenital Malformations (PRCM). Conducted research studies dedicated to surveillance of congenital malformations, molecular basis of congenital malformations and rare diseases, and genetics of miscarriages.

Ługowska Agnieszka, PhD

Zakład Genetyki, Instytut Psychiatrii i Neurologii, Warszawa, Polska

Notka biograficzna



Agnieszka Ługowska, Ph.D

Od 1989 roku związana z diagnostyką genetycznie uwarunkowanych chorób metabolicznych, w tym głównie chorób lizosomalnych.

W latach 1989-1997 pracowała w Pracowni Wad Metabolicznych w IP-Centrum Zdrowia Dziecka, a od 1997 roku w Zakładzie Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii w Warszawie.

Biographical Note

Dr. Agnieszka Ługowska has been involved in the diagnostics of inherited metabolic diseases, mainly lysosomal storage disorders, since 1989. In 1989-1997, she worked at the Laboratory of Metabolic Errors at the Children's Memorial Health Institute. Since 1997, she has been working at the Department of Genetics at the Institute of Psychiatry and Neurology in Warsaw.

Machaczka Maciej, MD, PhD/Senior Consultant

Hematology Center Karolinska, Karolinska University Hospital Huddinge, Stockholm, Sweden

Notka biograficzna



Maciej Machaczka, MD, PhD

Ur. w 1969 roku w Krakowie, od 2008 r. ordynator w Centrum Hematologicznym w Szpitalu Uniwersyteckim Karolinska Huddinge w Sztokholmie (Szwecja), w 1993 r. ukończył Wydział Lekarski Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego (CMUJ) w Krakowie.

W latach 1993–95 odbył staż podyplomowy w Wojewódzkim Szpitalu Specjalistycznym im. Ludwika Rydygiera w Krakowie; w latach 1995–96 pracował jako młodszy asystent w Oddziale Chorób Wewnętrznych Szpitala Specjalistycznego OO. Bonifratrów w Krakowie, a w latach 1996–2001 jako asystent naukowo-dydaktyczny w Katedrze i Klinice Hematologii CMUJ w Krakowie.

W roku 1999 odbył 6-miesięczny staż jako Visiting Physician we Fred Hutchinson Cancer Research Center w Seattle (USA), a w roku 2000 3-tygodniowy staż w Klinice Hematologii Uniwersytetu w Salamance (Hiszpania). W roku 2002 przeprowadził się do Szwecji, gdzie w latach 2002–2004 pracował jako asystent oraz starszy asystent (od 2003 r.) w Klinice Medycznej Szpitala Kullbergska w Katrineholm (Szwecja), a następnie w latach 2004–2007 jako ordynator w

Oddziale Hematologicznym Kliniki Medycznej Szpitala w Varberg (Szwecja). Pod opieką promotorską Prof. dr hab. med. Aleksandra Bartłomieja Skotnickiego przygotował i obronił w 2000 r. rozprawę doktorską pt.: „*Badania nad ekspresją glikoproteiny-P u chorych z ostrą białaczką szpikową*” i uchwałą Rady Wydziału Lekarskiego CMUJ z dnia 15 grudnia 2000 r. uzyskał stopień doktora nauk medycznych. W listopadzie 2012 roku skierował do Centralnej Komisji do Spraw Stopni Naukowych i Tytułu Naukowego wnioski o przeprowadzenie postępowania habilitacyjnego w dziedzinie nauk medycznych na podstawie cyklu publikacji pt.: „*Genetyczna i nabyta limfohistiocytoza hemofagocytarna u dorosłych*” oraz oceny dorobku naukowego i osiągnięć dydaktycznych i organizacyjnych.

Dorobek naukowy:

Główne zainteresowania naukowe obejmują przede wszystkim zagadnienia związane z limfohistiocytozą hemofagocytarną (HLH), chorobą Gauchera, przeszczepianiem allogenicznych komórek hemopoetycznych (allo-SCT) oraz ostrą białaczką szpikową (AML). Łączna liczba publikacji naukowych to ogółem 105 prac (łącznie punktacja KBN/MNiSW 665; IF 89). Liczba prac twórczych pełnotekstowych: łącznie 39, w tym 32 jako pierwszy, drugi lub ostatni autor. Liczba opublikowanych doniesień zjazdowych: łącznie 49, w tym 39 ze zjazdów międzynarodowych. Liczba prac poglądowych: łącznie 14 (we wszystkich jako pierwszy lub drugi autor). Współautor 3 rozdziałów w języku angielskim w książkach o zasięgu międzynarodowym.

Recenzent w szeregu angielskojęzycznych czasopism naukowych z zakresu hematologii oraz chorób wewnętrznych, a także pediatrii, genetyki i reumatologii. Członek Rady Naukowej czasopisma PrzypadkiMedyczne.pl oraz członek stowarzyszony Rady Naukowej czasopisma American Journal of Blood Research (indeksowanego w PubMed).

Działalność w organizacjach:

- (1) Swedish Society of Hematology (Svensk Förening för Hematologi, SFH), członek oraz przedstawiciel Regionu Sztokholm w Komisji Jakości (Kvalitetsutskottet) SFH;
- (2) European Group for Blood and Marrow Transplantation, członek;
- (3) American Society of Hematology, członek korespondent;
- (4) European Working Group on Gaucher Disease (EWGGD), członek-reprezentant krajów skandynawskich w EWGGD;
- (5) Histiocyte Society, członek

Zainteresowania: Historia Polski i Europy, geografia świata, sport.

Biographical Note

Dr. Maciej J. Machaczka is Senior Consultant/Senior Attending Physician at the Hematology Center Karolinska, Karolinska University Hospital Huddinge and Research Scientist at the Karolinska Institute, Stockholm, Sweden.

He graduated from the Collegium Medicum of the Jagiellonian University in Cracow, Poland in 1993 where he obtained his degree in Medicine. In 1999, Dr. Machaczka served as a visiting physician at the Fred Hutchinson Cancer Research Centre (FHCRC) in Seattle, USA.

He completed his PhD thesis in 2000 based on his studies on P-glycoprotein mediated multidrug resistance in adults with *de novo* acute myeloid leukemia (AML) and in, 2002, moved to Sweden to continue his medical and scientific career.

His special interests include Gaucher disease, haemophagocytic lymphohistiocytosis (HLH), and hematopoietic stem cell transplantation. He is an author and co-author of over 50 scientific peer-reviewed papers, and participates as a speaker in national and international CME events.

Marucha Jolanta, PhD

Instytut Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka, Warszawa, Polska

Notka biograficzna



Jolanta Marucha, PhD

Specjalizacja z fizjoterapii – 2010 r. Doktorat na I Wydziale Lekarskim WUM- 2012 r.

Przedmiotem mojej rozprawy doktorskiej było badanie i ocena funkcji narządu ruchu u pacjentów z trzema typami mukopolisacharydoz: MPS typu I, II i VI oraz ocena wpływu leczenia enzymatycznego i metodą hamowania syntezy substratu na funkcje narządu ruchu.

Mam wieloletnie doświadczenie w zakresie problematyki chorób metabolicznych i liczne publikacje. Biorę aktywny udział w konferencjach.

Biographical Note

Dr Jolanta Marucha obtained her specialization in physiotherapy in 2010. In 2012, she completed PhD studies at the First Faculty of Medicine, Medical University of Warsaw.

In her doctoral thesis she studied and assessed musculoskeletal system functions in patients with mucopolysaccharidosis (MPS) type I, II or VI, and evaluated the effect of enzyme replacement therapy and substrate reduction therapy on musculoskeletal system functions.

Dr Marucha has a vast experience in metabolic diseases and has authored numerous publications. She is also an active conference attendee.

De Meirleir Linda, MD, PhD

Dep pediatric neurology, UZ Brussels Laarbeeklaan 101, 1090 Brussels, Belgium

Notka biograficzna



Linda De Meirleir, MD, PhD

Jest wykładowcą neurologii dziecięcej i chorób metabolicznych.

Dr De Meirleir zdobyła stopień lekarza na Wolnym Uniwersytecie w Brukseli (ULB) w 1979 roku. W 1984 roku ukończyła specjalizację w dziedzinie neuropsychiatrii w Brukseli. Jej dalsze kształcenie zawodowe obejmowało staż kliniczny na Oddziale Neurologii Dziecięcej szpitala HSC w Toronto (1984/5), a w latach 1985-6 staż dla zagranicznych badaczy ufundowany przez Fundację HSC. W 1993 roku zdobyła tytuł doktora nauk neuropediatrycznych. Przedmiotem jej pracy doktorskiej była charakterystyka kliniczna i molekularna niedoboru dehydrogenazy pirogronianowej E1-alfa.

W 1997 roku dr De Meirleir zdobyła specjalizację w dziedzinie neurologii dziecięcej na Wolnym Uniwersytecie w Brukseli (ULB). Obecnie jest kierownikiem Wydziału Neurologii Dziecięcej i Chorób Metabolicznych na tej uczelni. Przedmiotem jej zainteresowań naukowych jest aktywne badanie wrodzonych błędów metabolizmu prowadzących do wrodzonych zespołów kwasicy mleczanowej,

obejmujące badania kliniczne, biochemiczne i molekularne wad łańcucha oddechowego i niedoboru dehydrogenazy pirogronianowej oraz chorób lizosomalnych. Pełni również funkcje administracyjne. Od 1998 roku jest aktywnym, wybieralnym członkiem zarządu Europejskiego Towarzystwa Neurologii Dziecięcej (EPNS), a od 2010 roku członkiem zarządu ICNA. Obecnie pełni funkcję prezesa Belgijskiego Towarzystwa Neurologii Dziecięcej oraz prezesa metabolics.be.

Biographical Note

Linda J. De Meirleir MD, PhD is Professor of Pediatric Neurology and Metabolic Diseases.

Dr. De Meirleir received her MD at the Free University of Brussels in 1979. She then completed her specialization in Neuropsychiatry in 1984 in Brussels. Her further training included a Clinical Fellowship in Pediatric Neurology at HSC Toronto (1984/5) and a Foreign Research Fellowship Award from the HSC Foundation (1985/6). She subsequently obtained her PhD in Neuropediatric Sciences in the clinical and molecular characterization of Pyruvate dehydrogenase E1-alpha deficiency in 1993.

Dr. De Meirleir received her specialization in Pediatric Neurology in 1997 at the Free University of Brussels. She is currently the Chief of Pediatric Neurology and Metabolic Diseases at the Free University of Brussels in Belgium. Her primary area of research is focused on the intensive investigation of inborn errors of metabolism resulting in congenital lactic acidosis syndromes including the clinical, biochemical and molecular investigation of mitochondrial respiratory chain defects and pyruvate dehydrogenase deficiency and lysosomal diseases.

Administratively, she is an active elected Board Member of the European Pediatric Neurology Society (EPNS) since 1998. She is also member of the board the ICNA since 2010. Currently she is the president of the Belgian Society of pediatric neurology and president of metabolics.be.

Mengel Karl Eugen, MD, PhD / Consultant IEM

Villa Metabolica, MC Gutenberg University Mainz, Germany

Notka biograficzna - PL



K. Eugen Mengel, MD PhD

Studiował medycynę na Uniwersytecie Goethego we Frankfurcie oraz na Uniwersytecie Filipa w Marburgu (Niemcy). W latach 1993-2001 odbył studia specjalistyczne w zakresie pediatrii w Szpitalu Dziecięcym Uniwersytetu w Moguncji w Niemczech.

Dr Mengel studiował również pediatrię metaboliczną i hematologię. W 1994 roku został członkiem grupy Villa Metabolica zajmującej się lizosomalnymi chorobami spichrzeniowymi, którą kieruje Michael Beck. Przedmiotem szczególnego zainteresowania dr. Mengla jest choroba Gauchera oraz choroby Niemann-Picka.

Od 2001 roku jest konsultantem ds. wrodzonych błędów metabolizmu u dzieci. W 2001 roku objął funkcję Głównego Badacza w międzynarodowych badaniach klinicznych oceniających metody leczenia choroby Pompego, choroby Gauchera, chorób Niemann-Picka, choroby spichrzania estrów cholesterolu oraz choroby Morquio. Od 1995 roku dr Mengel jest aktywnym członkiem Europejskiej Grupy Roboczej ds. Choroby Gauchera.

Biographical Note - EN

Dr. Mengel studied medicine at the Goethe-University in Frankfurt and the Philipps-University in Marburg, Germany. From 1993 to 2001 he studied as a pediatrician at the Children's Hospital at the University of Mainz, Germany.

Dr. Mengel also studied pediatric metabolic medicine and hematology. In 1994 he joined the lysosomal storage disorders group, Villa Metabolica, directed by Michael Beck. Dr Mengel has special interests in Gaucher disease and Niemann-Pick diseases.

Since 2001, he has been a consultant for pediatric inborn errors of metabolism. He has served as Principal Investigator for international clinical trials evaluating treatments for Pompe disease, Gaucher disease, Niemann-Pick diseases, cholesteryl ester storage disease, and Morquio disease since 2001.

Dr. Mengel has been an active member of the European Working Group on Gaucher Disease since 1995.

Musielak Małgorzata, PhD

Zakład Genetyki, Instytut Psychiatrii i Neurologii, Warszawa, Polska

Notka biograficzna



Małgorzata Musielak, PhD

Absolwentka Wydziału Biologii Uniwersytetu Warszawskiego, doktorem nauk medycznych. W Zakładzie Biochemii Instytutu Hematologii i Transfuzjologii zajmowała się badaniami naukowymi dotyczącymi struktury i funkcji krwinki czerwonej w rzadkich chorobach hematologicznych, a także badała własności reologiczne erytrocytów.

Ukończyła studia podyplomowe z analityki medycznej w Warszawskim Uniwersytecie Medycznym i uzyskała tytuł zawodowy diagnosty laboratoryjnego. Od 2010 roku zajmuje się badaniami diagnostycznymi rzadkich, spichrzeniowych chorób lizosomalnych w Pracowni Metabolicznej Zakładu Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii.

W 2012 roku rozpoczęła specjalizację z laboratoryjnej genetyki medycznej.

Biographical Note

Małgorzata Musielak graduated from the Faculty of Biology, University of Warsaw, where she obtained doctor of medical sciences degree.

She worked at the Department of Biochemistry, Institute of Hematology and Blood Transfusion where she was conducted research on the structure and function of the red blood cell in rare hematologic diseases, and rheological properties of erythrocytes.

She completed her postgraduate education in medical biology at the Warsaw Medical University and became a qualified medical scientist. Since 2010, she has been diagnosing rare lysosomal storage diseases in the Metabolic Laboratory at the Department of Genetics, Institute of Psychiatry and Neurology. In 2012, she initiated her specialization in laboratory medical genetics.

Narajczyk Magdalena, MD, PhD

Laboratorium Mikroskopii Elektronowej, Wydział Biologii UG, Gdańsk, Polska

Notka biograficzna



2002 – uzyskany tytuł magistra biologii,
2007 - uzyskany stopień doktora nauk biologicznych w zakresie biologii na Wydziale Biologii Uniwersytetu Gdańskiego,
2007-2009 asystent, Katedra Biologii Molekularnej, Wydział Biologii, Uniwersytet Gdański,
2009-2010 adiunkt, Katedra Biologii Molekularnej, Wydział Biologii, Uniwersytet Gdański,
2010 – obecnie, adiunkt Laboratorium Mikroskopii Elektronowej, Wydział Biologii Uniwersytetu Gdańskiego,
Od 2011 roku kierownik Laboratorium Mikroskopii Elektronowej, Wydział Biologii Uniwersytetu Gdańskiego.

Magdalena Narajczyk, MD PhD

Biographical Note

Magdalena Narajczyk, PhD

2002 - Master of Science degree, Faculty of Biology, University of Gdansk
2007 - Doctor of biological sciences degree in Biology, Faculty of Biology, University of Gdansk
2007-2009 Assistant, Department of Molecular Biology, Faculty of Biology, University of Gdansk
2009-2010 Lecturer, Department of Molecular Biology, Faculty of Biology, University of Gdansk
2010 – present: Lecturer, Electron Microscopy Laboratory, Faculty of Biology, University of Gdansk
2011 – present: Head of Electron Microscopy Laboratory, Faculty of Biology, University of Gdansk

Obersztyn Ewa, MD, PhD

Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa, Polska

Notka biograficzna



Ewa Obersztyn, MD PhD

Doktor nauk medycznych Ewa Obersztyn jest lekarzem specjalistą w zakresie genetyki klinicznej oraz pediatrii. W 1979 roku ukończyła Akademię Medyczną w Warszawie, w roku 1995 obroniła z wyróżnieniem pracę doktorską pt. „Ocena zmienności obrazu klinicznego zespołu Pradera-Williego u dzieci. Kryteria diagnostyczne i poradnictwo genetyczne”. Od 1996 roku kieruje Zespołem Poradnictwa Genetycznego, a od 2011 roku pełni funkcję zastępcy Kierownika Zakładu Genetyki Medycznej ds. klinicznych Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie. Jest autorem i współautorem ponad 70 publikacji w polskich i zagranicznych czasopismach naukowych oraz kierownikiem i współwykonawcą grantów naukowo badawczych.

W 1996 roku zainicjowała powstanie Polskiego Stowarzyszenia Rodzin z Zespołem Pradera-Williego, pełniąc w nim funkcję konsultanta medycznego. Jest również przedstawicielem medycznym ze strony polskiej w Międzynarodowym Stowarzyszeniu Rodzin z zespołem Pradera - Williego (IPWSA).

Zainteresowania zawodowe dotyczą diagnostyki zespołów dysmorficznych, w tym zespołów genetycznych z towarzyszącą niepełnosprawnością intelektualną, wadami wrodzonymi, autyzmem, padaczką, wadami serca, otyłością oraz idiopatyczną niepełnosprawnością intelektualną sprzężoną z chromosomem X.

W ostatnich latach zainteresowania badawcze dotyczą zastosowania metody porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH) w diagnostyce niepełnosprawności intelektualnej oraz wad wrodzonych, a także poznawaniu etiologii i patomechanizmu chorób uwarunkowanych mutacjami genów szlaku Ras/MAPK.

Biographical Note

Ewa Obersztyn holds a doctor of medical sciences degree and specializes in clinical genetics and paediatrics. She graduated from Warsaw Medical University in 1979. In 1995, she successfully defended her doctoral dissertation: “Evaluation of variability of clinical manifestations of Prader-Willi syndrome in children.

Diagnostic criteria and genetic consulting” for which she was awarded distinction. She has been leading the Genetic Consulting Team since 1996, and in 2011 was appointed Deputy Head of the Clinical Genetics Unit at the Medical Genetics Department at the Institute for Mother and Child in Warsaw. She has authored and co-authored more than 70 papers published in both Polish and international scientific journals. Dr. Obersztyn is an experienced grant leader and co-investigator.

In 1996, she initiated the Polish Prader-Willi Syndrome Association, where she works as medical consultant. She is also Poland's medical representative at the International Prader-Willi Syndrome Organization (IPWSO). Her scientific interests focus on diagnosis of dysmorphic syndromes, including genetic syndromes accompanied by intellectual disability, inborn defects, autism, epilepsy, heart defects, obesity and X-linked idiopathic intellectual disability.

Her recent research interests include the use of array-comparative genomic hybridization (aCGH) in the diagnosis of intellectual disability and inborn defects, and investigation of the etiology and pathological mechanisms underlying diseases caused by Ras/MAPK pathway mutations.

Poorthuis Ben, PhD / associate professor

Academic Medical Center, Department of Medical Biochemistry and Laboratory of Genetic Metabolic Diseases, University of Amsterdam, The Netherlands

Notka biograficzna



Ben J.H.M. Poorthuis, PhD

Ben Poorthuis jest profesorem nadzwyczajnym i dyplomowanym chemikiem klinicznym oraz genetykiem z zakresu biochemii klinicznej w Akademickim Ośrodku Medycznym w Amsterdamie. Jest absolwentem Uniwersytetu w Utrechcie, na którym w 1973 roku zdobył tytuł magistra biochemii.

Odbył staż na Uniwersytecie Kalifornijskim w San Diego. Tytuł doktora zdobył w 1978 roku na Uniwersytecie w Utrechcie. Po odbyciu stażu naukowego w Utrechcie otrzymał posadę na wydziale pediatrii w Leiden, gdzie został profesorem nadzwyczajnym i kierownikiem laboratorium genetycznych chorób metabolicznych.

W 2005 roku objął obecnie zajmowane stanowisko. Centrum jego zainteresowań naukowych zajmują przede wszystkim lizosomalne choroby spichrzeniowe, ich diagnostyka laboratoryjna i biomarkery stosowane do monitorowania przebiegu leczenia.

Biographical Note

Ben Poorthuis is an associate professor and a certified clinical chemist and clinical biochemical geneticist at the Academic Medical Center, Amsterdam. He graduated from the University of Utrecht with MSc in biochemistry in 1973.

He became a research associate at the University of California San Diego and obtained his PhD degree at the University of Utrecht in 1978. After a post-doc period in Utrecht he took up a position at the department of pediatrics in Leiden, where he became associate professor and head of the laboratory of genetic metabolic diseases.

In 2005 he took up his current position. His main interests are in the field of lysosomal storage diseases, their laboratory diagnosis and biomarkers to monitor treatment.

Radziewicz Wiesława, MD

Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Wilnie, Litwa

Notka biograficzna



Wiesława Radziewicz, MD

Ukończyła szkołę średnią w Wilnie. W 2010 roku ukończyła z wyróżnieniem (dyplom *cum laude*) studia na Wydziale Lekarskim Uniwersytetu Wileńskiego na kierunku fizjoterapia. Od 2011 roku zajmuje się rehabilitacją i fizjoterapią chorych na hemofilię. Jest członkiem Litewskiego Związku Osób z Hemofilią.

Wspólnie ze Związkiem Chorych na Hemofilię i Uniwersyteckim Szpitalem Dziecięcym w Wilnie regularnie organizuje seminaria i szkolenia dla pacjentów i personelu medycznego w celu poprawy jakości życia pacjentów cierpiących na to schorzenie. Jeden z projektów, „Promocja współpracy pacjentów z hemofilią i specjalistów celem poprawy rehabilitacji i profilaktyki na Litwie” (11/2011 – 09/2012) zakończył się powodzeniem.

Język polski jest językiem ojczystym, dr Radziewicz ponadto biegle włada litewskim, rosyjskim i angielskim.

Biographical Note

Wiesława Radziewicz completed her secondary education in Vilnius, Lithuania. In 2010, she graduated with honours (*cum laude* diploma) from the Faculty of Medicine, Vilnius University where she studied physiotherapy.

She has been providing rehabilitation and physiotherapy to hemophilia patients since 2011. She is a member of the Lithuanian Hemophilia Association. Jointly with the Hemophilia Patient Association and Vilnius University Children's Hospital, she regularly organizes seminars and training sessions for medical professionals to improve the quality of life of hemophilia patients.

One of the projects, “Promotion of collaboration between hemophilia patients and specialists to improve rehabilitation and prevention in Lithuania” (Nov 2011 – Sep 2012) was successfully completed.

In addition to Polish, which is Dr. Radziewicz's native language, she is fluent in Lithuanian, Russian and English.

Sass Jörn Oliver, PhD, Prof. Dr. rer. nat.

Division of Clinical Chemistry & Biochemistry, University of Zürich Children's Hospital, Zürich (Switzerland)

Notka biograficzna



Jörn Oliver Sass, PhD

Jörn Oliver Sass jest Głównym Biochemikiem w Zakładzie Chemii Klinicznej i Biochemii Szpitala Dziecięcego przy Uniwersytecie w Zurychu (Szwajcaria).

Po zdobyciu tytułu doktora biochemii na Wolnym Uniwersytecie (FU) w Berlinie w 1996 roku dr Sass został członkiem kadry Uniwersytetu w Innsbrucku (Austria), gdzie jego zadaniem było utworzenie laboratorium zajmującego się diagnozowaniem i charakterystyką wrodzonych błędów metabolizmu.

Podczas wizyty w laboratorium Prof. Toshiyuki Fukao na Uniwersytecie Gifu w Japonii w 1998 roku zapoznał się z problematyką wadliwego wykorzystania ciał ketonowych. W 2002 roku dr Sass został kierownikiem Laboratorium Metabolicznego we Freiburgu (Niemcy), a w 2006 roku doprowadził do jego połączenia z Laboratorium Chemii Klinicznej Uniwersytetu Dziecięcego. W wyniku fuzji powstało Laboratorium Biochemii Klinicznej i Metabolizmu, którego był dyrektorem.

W 2012 roku dr Sass przeniósł się do Szwajcarii, gdzie został Głównym Biochemikiem w Zakładzie Chemii Klinicznej i Biochemii Szpitala Dziecięcego przy Uniwersytecie w Zurychu. Jego zainteresowania obejmują w szczególności zaburzenia metabolizmu aminokwasów rozgałęzionych (w tym zaburzenia ketogenezy i ketolizy), genetyczne niedobory aminoacylasy (np. choroba Canavan) oraz aspekty metabolizmu siarki (np. niedobór oksydazy siarczanowej). Po uzyskaniu habilitacji w dziedzinie biochemii klinicznej w 2005 roku dr Sass został w 2009 roku mianowany nieetatowym wykładowcą na Wydziale Medycyny Uniwersytetu we Freiburgu.

Biographical Note

Jörn Oliver Sass is the Principal Biochemist in the Division of Clinical Chemistry and Biochemistry of the University of Zürich Children's Hospital in Switzerland.

Upon the completion of his doctoral degree in Biochemistry at the Freie Universität Berlin (Germany) in 1996, Dr. Sass joined the University of Innsbruck in Austria where his task was to establish a laboratory working on the diagnosis and characterization of inborn errors of metabolism. In 1998 he was introduced in defects of ketone body utilization when he visited the laboratory of Prof. Toshiyuki Fukao at the University of Gifu in Japan. In 2002, Dr. Sass became Head of the Laboratory of Metabolism in Freiburg (Germany) which he merged with the Children's Hospital's Clinical Chemistry Laboratory in 2006, thus forming the Laboratory of Clinical Biochemistry and Metabolism under his direction.

In 2012, Dr. Sass moved to Switzerland and became Principal Biochemist in the Division of Clinical Chemistry and Biochemistry of the University of Zürich Children's Hospital. His special focus is on disorders of the metabolism of branched-chain amino acids (including disorders of ketogenesis and ketolysis), on genetic deficiencies of aminoacylases (for example, Canavan disease) and on aspects of sulphur metabolism (e.g., sulfite oxidase deficiency). Following his habilitation in Clinical Biochemistry in 2005, Dr. Sass was appointed Supernumerary Professor of the Medical Faculty of the University of Freiburg in 2009.

Siderius Liesbeth, MD

Working group on Rare Diseases of the European Academy of Paediatrics representative of persons with Shwachman Diamond Syndrome, The Netherlands, Coordinator Rare Disease Network European Academy Paediatrics.

Notka biograficzna



Liesbeth Siderius, MD

Jest pediatrą i genetykiem klinicznym posiadającym doświadczenie zawodowe w zakresie genetyki i dysmorfologii, teratologii oraz podstawowej i specjalistycznej opieki pediatrycznej.

Reprezentuje grupy pomocy pacjentom w Holandii i w Europie. Jest koordynatorem grupy roboczej ds. Chorób Rzadkich w powołanej w 2010 roku Europejskiej Akademii Pediatrii (EAP).

Biographical Note

Liesbeth Siderius is a pediatrician and clinical geneticist with experience in genetics and dysmorphology, teratology, secondary and primary care pediatrics.

She represents patient support groups in the Netherlands and Europe. She is a coordinator of the working group on Rare Diseases of the European Academy of Paediatrics established in 2010.

Scarpa Maurizio, MD, PhD

Dept. of Pediatrics University of Padova, Italy, Head of the Lysosomal Unit, Padova, Italy

Notka biograficzna



Maurizio Scarpa, MD, PhD

Maurizio Scarpa jest kierownikiem jednostki ds. chorób lizosomalnych na Wydziale Pediatrii Uniwersytetu w Padwie oraz Dyrektorem Ośrodka ds. Rzadkich Zaburzeń w Instytucie Naukowym Casa Sollievo della Sofferenza i Szpitalu w San Giovanni Rotondo (Foggia) we Włoszech.

Tytuł lekarza uzyskał na Wydziale Medycznym Uniwersytetu w Padwie, gdzie ukończył również studia doktoranckie. Na te same uczelnie odbył także swoją specjalizację w dziedzinie pediatrii.

Staż podoktorski w zakresie biologii molekularnej i ekspresji genów odbył w Europejskim Laboratorium Biologii Molekularnej (EMBL) w Heidelbergu w Niemczech, a także w Instytucie Medycznym Howarda Hughesa, Instytucie Genetyki Molekularnej i w Baylor College of Medicine w Houston w Teksasie, gdzie zajmował się genetyką i terapią genową. Następnie został mianowany konsultantem ds. biologii molekularnej w Middlesex Hospital oraz w London Hospital w Londynie.

Dr Scarpa został awansowany na stanowisko kierownika studiów doktoranckich w dziedzinie genetyki i biochemii na Wydziale Pediatrii Uniwersytetu w Padwie we Włoszech.

Dr Scarpa posiada rozległe doświadczenie kliniczne w zakresie diagnostyki i leczenia lizosomalnych chorób spichrzeniowych (LSD) oraz chorób neurometabolicznych. Przedmiotem jego zainteresowań jest w szczególności opracowywanie testów diagnostycznych oraz tworzenie nowych podejść w leczeniu LSD.

Wraz z dr. Davidem Begleyem z King's College w Londynie jest założycielem i koordynatorem naukowym Konsorcjum Badawczego „BRAINS FOR BRAIN” – paneuropejskiego zespołu specjalistów ds. lizosomalnych chorób spichrzeniowych powodujących uszkodzenia mózgu i zwyrodnienia układu nerwowego. Aktualnie jest Prezesem Fundacji BRAINS FOR BRAIN FOUNDATION (www.brains4brain.eu).

Biographical Note

Maurizio Scarpa is the Head of the Lysosomal Unit, at the Department of Paediatrics, University of Padova, and the Director of the Center for Rare Disorders at the Casa Sollievo della Sofferenza Scientific Institute and Hospital at San Giovanni Rotondo (Foggia) Italy.

He received his medical degree and doctorate from the University of Padova Medical School, Padova, and went on to specialize in paediatrics at the same institution.

He completed a postdoctoral fellowship at the European Molecular Biology Laboratory (EMBL) Heidelberg, Germany, on Molecular Biology and Gene Expression and at the Howard Hughes Medical Institute, Institute for Molecular Genetics, Baylor College of Medicine, Houston, TX, USA, on genetics and gene therapy.

He then was appointed as consultant on Molecular Biology at the Middlesex Hospital and the London Hospital in London, UK.

Dr Scarpa has been promoted to Director of the Genetics and Biochemistry PhD Programme at the Department of Paediatrics, University of Padova, Italy.

Dr. Scarpa has vast clinical experience in the diagnosis and treatment of lysosomal storage disorders (LSDs) and neurometabolic diseases, and is especially interested in developing diagnostic assays and new approaches for the treatment of LSDs.

Together with Dr. David Begley King's College of London UK, he is the funder and Scientific Coordinator of the "BRAINS FOR BRAIN" Research Consortium a Paneuropean Task Force on Brain and Neurodegenerative Lysosomal Storage Diseases. Currently, he is the President of the BRAINS FOR BRAIN FOUNDATION (www.brains4brain.eu).

Smigiel, Robert, MD PhD

Katedra Genetyki, Uniwersytet Medyczny, Wrocław

Notka biograficzna



Smigiel, Robert, MD PhD

Dr hab. Robert Śmigiel

Specjalista pediatrii i neonatologii, specjalista genetyki klinicznej. Związany z Uniwersytetem Medycznym we Wrocławiu od początku swojej pracy zawodowej. Staż i pierwsze lata pracy spędził w Klinice Chirurgii Dziecięcej, kolejno w Klinice Pediatrii i Gastroenterologii Dziecięcej, w Katedrze Patofizjologii i Katedrze Genetyki.

Tematyka pracy badawczej dr hab. Roberta Śmigla skupia się nad zagadnieniami wad rozwojowych u dzieci, szczególnie wad przewodu pokarmowego oraz niepełnosprawności intelektualnej. Jest autorem i współautorem szeregu publikacji oryginalnych, prac kazuistycznych i poglądowych w czasopismach o zasięgu krajowym, jak i międzynarodowym, jak i autorem kilku rozdziałów w podręcznikach naukowo-dydaktycznych oraz materiałów dydaktycznych w poradnikach dla rodziców dzieci z zaburzeniami rozwojowymi.

Od wielu lat współpracuje społecznie ze stowarzyszeniami i fundacjami rodziców i opiekunów dzieci i osób dorosłych z niepełnosprawnością intelektualną i zaburzeniami rozwoju. Jest także przewodniczącym Zarządu Krajowego Fundacji L'Arche, która prowadzi domy o charakterze rodzinnym (wspólnoty zamieszkania) oraz miejsce pracy dla osób dorosłych z niepełnosprawnością intelektualną (www.larche.org.pl).

Biographical Note

Dr hab. Robert Smigiel

Specialist of pediatrics, neonatology and clinical genetics. From the beginning of his job, dr Smigiel is working at Medical University in Wrocław. First year of work he has spent at Department of Pediatric Surgery, next at Department of Pediatric and Gastroenterology, Department of Pathophysiology and Department of Genetics.

The scientific interest of dr Smigiel focuses on developmental defects, especially defect in alimentary tract as well as intellectual disability in children,. Dr Smigiel is an author and coauthor of many original publications, casus reports and reviews as well as he is an author of scientific, didactic books and chapters in books for professionals and for parents of children with developmental defect and intellectual disability.

From many years, dr Smigiel has collaborated with many parental associations and foundations for children with disabilities and their families. Dr Smigiel is also a president of National Bard of L'Arche Foundation in Poland, which takes care and conducts familial houses and work places for adults with intellectual disability (www.larche.org.pl).

Szymczak Zbigniew, MD

Mazowieckie Centrum Rehabilitacji „STOCER” w Konstancinie, Polska

Notka biograficzna



Zbigniew Szymczak, MD

Urodzony w 1963 w Warszawie.

Ukończył Akademię Medyczną w Warszawie w 1988 roku.

1988 -1994 asystent w Klinice Ortopedii w Warszawie ul. Lindleya 4

1994-1997 praca na Oddziale Ortopedii Szpitala Wojewódzkiego w Siedlcach

Od 1997 zatrudniony w Centrum Rehabilitacji „STOCER” w Konstancinie (w tym czasie kilkakrotnie zmiana nazwy - obecnie Mazowieckie Centrum Rehabilitacji „STOCER” w Konstancinie)

Od 1.07.2005 pełni funkcję zastępcy ordynatora Oddziału Pooperacyjnego i Rekonstrukcji Ortopedycznej.

Inne zainteresowania:

Długoletni instruktor harcerski. W 1987 roku był szefem harcerskiej służby medycznej w Warszawie w trakcie pielgrzymki Jana Pawła II. Jazda na rowerze, wspinaczka górską.

Biographical Note

Zbigniew Szymczak was born in Warsaw, Poland, in 1963.

He graduated from Medical University of Warsaw in 1988.

1988 -1994 assistant at the Orthopaedic Ward, Infant Jesus Clinical Hospital in Warsaw

1994-1997 Orthopaedic Ward, Provincial Hospital in Siedlce

From 1997 – present: STOCER Rehabilitation Centre in Konstancin (renamed several times; currently: STOCER Mazovian Rehabilitation Centre in Konstancin)

Deputy Chief of the Post-operative and Orthopaedic Reconstruction Ward since 2005.

Other interests:

Life-long scout instructor. He was head of the scout medical service in Warsaw during Pope John Paul II visit to Poland in 1987. Bicycle-riding, mountaineering.

Tomatsu Shunji, MD, PhD

Director-Skeletal Dysplasia Center Pediatric Orthopedic Surgery, ARB 331 Alfred I. du Pont Institute Hospital for Children, Wilmington, USA,

Notka biograficzna



Shunji Tomatsu, MD, PhD

Badania naukowe: Od 1991 roku główny badacz, autor i współautor ponad 120 międzynarodowych recenzowanych publikacji. Od 1997 roku główny międzynarodowy doradca medyczny międzynarodowej organizacji pacjentów i rodzin z zespołem Morquio – International Marquio Organization (IMO). IMO jest organizacją non-profit powołaną w 1997 roku działającą na rzecz pacjentów z zespołem Morquio typu A i ich rodzin (Prezes: Mary Smith, Arizona, USA).

Szacuje się, że około 1500 pacjentów z zespołem Morquio typu A mieszka w krajach rozwiniętych. W IMO zarejestrowanych jest ponad 400 osób z zespołem Morquio typu A. 55 z łącznie 120 publikacji dotyczy bezpośrednio zespołu Morquio typu A. W ciągu ostatnich 20 lat grupa dr. Tomatsu i jego współpracownicy przeprowadzili ważne badania nad zespołem Morquio typu A, obejmujące zarówno badania podstawowe, jak i kliniczne:

- 1) Klonowanie *GALNS* cDNA człowieka i genu genomycznego,
- 2) Identyfikacja ponad 170 mutacji, 3) Struktura trzyczorzędowa *GALNS* i oczyszczanie rekombinowanego genu ludzkiego *GALNS*,
- 4) Opracowanie trzech różnych mysich modeli, 5) Test KS metodą ELISA i tandemowej spektrometrii mas, 6) Edukacyjna płyta CD, 7) Międzynarodowy rejestr osób z zespołem Morquio 8) Pierwsza terapia ERT z wykorzystaniem mysiego modelu ukierunkowana na tkankę kostną, 9) Opracowanie siatki centylowej.

Dzięki staraniom zespołu udało mu się stworzyć dużą międzynarodową sieć skupiającą pacjentów, ich rodziny, towarzystwa zajmujące się zespołem Morquio typu A, lekarzy oraz lokalne społeczności do przeprowadzenia przyszłych badań klinicznych.

Dzięki wcześniejszym doświadczeniom doskonale rozumie, jak ważna jest regularna komunikacja pomiędzy członkami projektu, a także opracowanie realistycznego planu badania, ustalenie ram czasowych i budżetu.

Posiada również wiedzę i doświadczenie w zakresie tworzenia systemu badań poziomu GAG i badań przesiewowych u noworodków, a także w leczeniu MPS przy zastosowaniu metod biologii molekularnej, ELISA i tandemowej spektrometrii mas. W ostatnich 25 latach grupa dr. Tomatsu i jego współpracownicy przeprowadzili istotne badania, obejmujące zarówno badania podstawowe, jak i kliniczne:

1) opracowanie badań KS and HS metodą ELISA, 2) opracowanie badań DS, HS i KS metodą tandemowej spektrometrii mas, 3) ocena poziomu GAG u chorych z MPS za pomocą ELISA i tandemowej spektrometrii mas, 4) monitorowanie pacjentów z MPS i mysich modeli poddanych enzymatycznemu leczeniu substytucyjnemu.

Dzięki staraniom zespołu udało mu się stworzyć dużą międzynarodową sieć skupiającą pacjentów, ich rodziny, towarzystwa zajmujące się MPS, lekarzy oraz lokalne społeczności do przeprowadzenia pilotażowych badań przesiewowych noworodków i badań klinicznych wśród pacjentów z zespołem Morquio typu A.

Podsumowując należy podkreślić jego ogromny wkład w projekty badawcze w dziedzinie MPS i innych LSD, w szczególności MPS IVA, a także jego wiedzę i doświadczenie, które stanowią doskonałe przygotowanie do kierowania proponowanym projektem.

Biographical Note

Research: Since 1991, the principal investigator (P.I.) has authored and co-authored over 120 peer-reviewed international publications and since 1997, served as a chief international medical advisor of the non-profit organization, International Morquio Organization (IMO). IMO is a non-profit organization, established in 1997 on behalf of Morquio A patients and families (President: Mary Smith, Arizona, USA).

We speculate that approximately 1,500 Morquio A patients live in developed countries and over 400 Morquio A subjects have been registered as members in the IMO. Of the 120 publications, 55 are directly related to Morquio A. Major studies on Morquio A have been performed by Dr. Tomatsu group and his collaborators for over past 20 years involving both basic and clinical researches:

1) cloning of human *GALNS* cDNA and genomic gene, 2) identification of over 170 mutations, 3) tertiary structure of *GALNS* and purification of recombinant human *GALNS*, 4) establishment of three different murine models, 5) KS assay by ELISA and tandem mass spectrometry, 6) educational CD, 7) International Morquio Registry, 8) the first ERT on a mouse model with bone targeting, 9) development of growth chart.

Because of our efforts, we have already a broad international network among patients, their families, Morquio A societies, physicians and local communities to conduct future clinical trials. As a result of these previous experiences, I am aware of the importance of frequent communication among project members and of constructing a realistic research plan, timeline, and budget.

I also have a broad background in development of GAG assay system and newborn screening as well as therapies for MPS by using molecular biology, ELISA, and tandem mass spectrometry. Major studies on molecular diagnosis and GAG assay for MPS have been performed by Dr. Tomatsu group and his collaborators for over past 25 years involving both basic and clinical researches:

1) development of KS and HS assays by ELISA, 2) development of DS, HS and KS assays by tandem mass spectrometry, 3) evaluation of GAG levels in MPS patients by ELISA and tandem mass spectrometry, 4) monitoring MPS patients and mouse models treated by enzyme replacement therapy.

In summary, I have a demonstrated record of successful and productive research projects in an area of MPS and other LSDs, especially MPS IVA, and my expertise and experience have prepared me to lead the proposed project.

Tylki Szymańska Anna, MD, PhD, Professor

Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa, Polska

Notka biograficzna



A. Tylki Szymańska, MD, PhD

Profesor w Klinice Chorób Metabolicznych Instytutu Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka.

Ukończyła Warszawską Akademię Medyczną, po stażu podyplomowym przebywała na stypendium w Hôpital Necker-Enfants malades w Paryżu.

Doktorat obroniła w Instytucie Psychiatrii i Neurologii w Warszawie, jest specjalistą w zakresie pediatrii. Staże podoktorskie odbywała w Northwick Park Hospital w Londynie, Hospital Debrousse w Lyonie i Albany Medical Centre w Albany w stanie Nowy Jork.

Od ponad trzydziestu lat jej praca zawodowa i zainteresowania dotyczą chorób metabolicznych, w szczególności chorób lizosomalnych i peroksysomalnych. Prowadziła badania kliniczne z enzymatycznym leczeniem substytucyjnym w chorobach Gauchera, Fabry'ego i mukopolisacharydozach metodą hamowania substratu w mukopolisacharydozie typu III i chorobie Gauchera. Jest członkiem Society of Inborn Errors of Metabolism i European Study Group on Lysosomal Diseases.

Jest autorką i współautorką ponad 100 artykułów publikowanych w pismach z listy filadelfijskiej. W 2012 roku profesor Anna Tylki-Szymańska otrzymała Order Uśmiechu za wkład w leczenie dzieci z chorobami rzadkimi.

Biographical Note

Anna Tyłki-Szymańska is Professor of Paediatrics at the Children's Memorial Health Institute, Department of Metabolic Diseases in Warsaw. She is also Professor of Medical Biology and Genetics at the Cardinal Stefan Wyszyński University in Warsaw. She obtained a degree in medicine from the Warsaw Medical University and received postgraduate training at the department of Genetics of the Hôpital Necker-Enfants malades in Paris. She received her PhD from the Institute of Psychiatry and Neurology in Warsaw, and completed postdoctoral fellowship at the Northwick Park Hospital in London, the Hospital Debrousse in Lyon, and the Albany Medical Centre, NY. Prof. Tyłki-Szymańska's interests in metabolic diseases focus primarily on lysosomal diseases, which she has dedicated her work to at the Children's Memorial Health Institute in Warsaw for the past 30 years.

Prof. Tyłki-Szymańska's research interests include neurometabolic and neurodevelopmental diseases, and she is particularly interested in developing diagnostic assays and new approaches to the treatment of lysosomal diseases. She was a principal investigator for the recombinant enzyme replacement clinical trials evaluating Gaucher, Fabry, MPS II and substrate inhibition therapy in MPS III and Gaucher patients.

Prof. Tyłki-Szymańska is a member of the Society of Inborn Errors of Metabolism and the European Study Group on Lysosomal Diseases. She has authored numerous scientific papers in leading international journals. Prof. Tyłki-Szymańska is a winner of the **Order of the Smile**, an international award given by children to adults distinguished in their love, care and aid for children.

Vanier Marie T, MD, PhD

Orphanet, Coordinateur de réseau de recherche, Métabolomique et maladies métaboliques, INSERM U 820, Faculté de médecine - RTH Laënnec

Notka biograficzna



Marie T. Vanier, MD, PhD

Zdobyła tytuły uniwersyteckie i wykształcenie medyczne w Lyonie we Francji oraz w Göteborgu w Szwecji. Oprócz sprawowania funkcji Dyrektora Badań (odpowiadającej tytułowi profesora zwyczajnego) we francuskim Narodowym Instytucie Zdrowia i Badań Medycznych (INSERM), dr Vanier była do 2009 roku kierownikiem laboratorium w Szpitalu Uniwersyteckim świadczącym usługi w zakresie diagnostyki neurolipidów.

Głównym przedmiotem jej badań są sfingolipidozy i schorzenia pokrewne. Jej praca badawcza nad chorobą Niemann-Picka typu C (NP-C) przyczyniła się do wyodrębnienia różnych form klinicznych i genetycznych tego schorzenia oraz pozwoliła lepiej zrozumieć proces spichrzania lipidów w różnych tkankach. Dr Vanier wniosła również ważny wkład w opracowanie obecnie stosowanych testów do diagnostyki laboratoryjnej i określenia korelacji genotypowo-fenotypowych.

Biographical Note

Dr Marie Vanier received her university degrees and medical training in Lyon, France, and Göteborg, Sweden. Alongside her position as Director of Research (a grade equivalent to Full Professor) at the French Institute of Health and Medical Research (INSERM), Dr Vanier was, until 2009, the Head of a University Hospital laboratory offering diagnostic services for neurolipidoses.

Sphingolipidoses and allied disorders are the main focus of her research. Her work on Niemann-Pick type C (NP-C) disease has contributed to the delineation of its various clinical and genetic forms as well as to a better understanding of the lipid storage in various tissues. Dr Vanier has also made important contributions to the development of current laboratory diagnostic tests and the establishment of genotype-phenotype correlations.

Volgina Svetlana, MD, PhD, Professor

Kazan State Medical University, Kazan, Russia

Notka biograficzna



Svetlana Volgina MD, PhD

Profesor na Wydziale Pediatrii Ambulatoryjnej Państwowego Uniwersytetu Medycznego w Kazaniu.

1982 – ukończyła Uniwersytet Medyczny.

1994 – obroniła pracę pt.: „Znaczenie kliniczne badań w kierunku schorzeń neuropsychiatrycznych u dzieci z przewlekłym zapaleniem żołądka i dwunastnicy”.

1999 – obroniła pracę doktorską: „Stan zdrowia wcześniaków w późnym okresie życia”.

Jest autorem ponad 100 publikacji naukowych.

Biographical Note

Svetlana Volgina (18.06.1958), professor, Department of Hospital Pediatrics, Kazan State Medical University.

1982 - Graduated from the Medical University.

1994 - Thesis: "The clinical significance of neuropsychiatric condition study in children with chronic gastroduodenitis"

1999 – Doctoral thesis: "The health status of preterm infants in late period of life."

She has authored more than 100 scientific papers.

Notka biograficzna



Grzegorz Węgrzyn, PhD

Urodził się 27 czerwca 1963 r. w Gdańsku. Tytuł magistra biologii uzyskał w 1987 r. na Wydziale Biologii, Geografii i Oceanologii Uniwersytetu Gdańskiego.

Na tym samym wydziale obronił pracę doktorską i uzyskał stopień doktora nauk przyrodniczych w 1991 r., a stopień doktora habilitowanego nauk biologicznych w zakresie biologii otrzymał w 1995 r.

W 1998 roku został profesorem nauk biologicznych. Jego kariera naukowa związana jest z Uniwersytetem Gdańskim, gdzie pracował jako asystent (w latach 1987-1992), adiunkt (1992-1996), adiunkt ze stopniem dr hab. (1996-1997), profesor nadzwyczajny (1997-1999) a od 1999 r. profesor zwyczajny. W międzyczasie odbył dwa długoterminowe staże naukowe: w Zakładzie Biochemii Szkoły Medycznej Uniwersytetu w Nottingham (Wielka Brytania) oraz w Centrum Genetyki Molekularnej Uniwersytetu Kalifornijskiego w San Diego (USA).

Jest autorem i współautorem ponad 300 artykułów naukowych, wydanych w ogromnej większości w międzynarodowych czasopismach naukowych. Jego prace były cytowane w literaturze światowej ponad 3000 razy (Indeks Hirscha =26).

Biographical Note

Grzegorz Węgrzyn graduated from University of Gdansk, Poland. In 1987, he obtained M.Sc. degree in biology, and in 1991 PhD degree in molecular genetics. His PhD thesis was focused on the regulation of DNA replication in starved cells. In 1991, he was a research fellow at the Department of Biochemistry, University of Nottingham Medical School (UK), where he worked on the mechanisms of gene expression regulation in bacteria.

In 1992, he worked as a post-doctoral researcher at Center for Molecular Genetics, University of California, San Diego (USA), where he investigated regulation of viral DNA replication. Since 1996, Prof. Węgrzyn has served as Head of the Molecular Biology Department, University of Gdansk (Poland).

At his laboratory, he and his team are conducting several projects focusing mainly on the regulation of gene expression and DNA replication, the use of electric biochips for biotechnological and bio-medical purposes, and mechanisms and new treatment methods for human genetic diseases (particularly lysosomal storage diseases and mitochondrial diseases).

Grzegorz Węgrzyn has co-authored over 300 scientific articles in peer-reviewed journals and over 400 communications on scientific conferences. He is a member of the American Society for Biochemistry and Molecular Biology and International Society for Plasmid Biology, and a President of Central and Eastern European Genetic Network. He is an editor of several scientific journals, including FEMS Microbiology Reviews, Journal of Applied Genetics, Microbial Cell Factories, Plasmid, and Editor-in-Chief of Acta Biochimica Polonica.

Wierzba Jolanta, MD

Pediatrician, Clinical Genetist, Head of Department of Infant Pathology at the Department of Pediatrics, Hematology, Oncology, Medical University of Gdańsk, Poland

Notka biograficzna



Jolanta Wierzba, dr med.

Pediatra, genetyk kliniczny. Ordynator Oddziału Patologii Wieków Niemowlęcego w Klinice Pediatrii, Hematologii i Onkologii Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego

Asystent Poradni Genetycznej Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego w Gdańsku, członek Grupy Roboczej ds. Chorób Rzdkich Europejskiej Akademii Pediatrii. Opiekun medyczny Stowarzyszenia Cornelia de Lange – CdLS Polska. Członek Sekcji Dysmorfologii Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka.

Biographical Note

Pediatrician, Clinical Genetist, Head of Infant Pathology Clinic at the Department of Pediatrics, Hematology and Oncology, Medical University of Gdańsk.

Consultant of the Outpatient Genetic Department, member of the European Academy of Pediatrics (Net-) Working Group on Rare Diseases. Medical coordinator of the Cornelia de Lange Association Poland.

Wierzbę Tomasz, MP PhD

Medical Faculty, Medical University of Gdansk, Poland

Notka biograficzna



Tomasz Wierzbę, MD, PhD

Absolwent Wydziału Lekarskiego Akademii Medycznej w Gdańsku. Od 1982 roku jest pracownikiem naukowo-dydaktycznym w Katedrze i Zakładzie Fizjologii Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego, której od roku 2008 jest kierownikiem.

W 1989 obronił rozprawę doktorską pt. „Naczynioruchowe oraz modulujące odpowiedzi adrenergiczne działanie oksytocyny w modelu tętniczym izolowanych naczyń trzewnych szczura”, a w 2008 r. uzyskał stopień doktora habilitowanego w oparciu o pracę: „Wpływ ograniczenia mechanizmów wolnorodnikowych na regulację układu krążenia i wydolność fizyczną u szczurów z nadciśnieniem tętniczym”.

W latach 1989 -1990 odbył staż naukowy w Cardiovascular Institute Boston University Medical Center (USA). Ponadto odbył praktyki naukowe na Uniwersytecie w Oulu (Finlandia) i w Wuerzburgu (Niemcy).

W latach 1983 -1995 pracował jako lekarz w II Klinice Chorób Wewnętrznych Akademii Medycznej w Gdańsku, a w okresie 1993 -2002 pełnił funkcję fizjologa w Wojewódzkiej Przychodni Sportowo-Lekarskiej w Gdańsku.

Głównym nurtem zainteresowań naukowych są czynniki regulacji krążenia i nadciśnienia tętniczego, w tym rola odruchu z baroreceptorów i chemoreceptorów tętniczych, udział reaktywnych postaci tlenu, a także adaptacja układu krążenia do wysiłku fizycznego i czynniki wydolności fizycznej.

Od kilku lat prowadzi badania dotyczące zmienności i złożoności rytmu serca u nastolatków i w wybranych grupach osób z rzadkimi zespołami uwarunkowanymi genetycznie, a także nad zastosowaniem zjawiska hartowania przez niedokrwienie w adaptacji do wysiłku.

Jest członkiem Polskiego Towarzystwa Kardiologicznego (Przewodniczący-Elekt Sekcji Kardiologii Eksperymentalnej, Polskiego Towarzystwa Fizjologicznego (Przewodniczący Oddziału Gdańskiego) i Polskiego Towarzystwa Nadciśnienia Tętniczego.

Biographical Note

Doctor Tomasz Wierzbę graduated from Medical Faculty, Medical University of Gdansk. Since 1982 he has been employed at the Faculty of Physiology, Medical University of Gdansk. Since 2008 doctor Wierzbę he served as Head of the Faculty.

In 1989-1990, he held a research internship at the Cardiovascular Institute, Boston University Medical Center (USA), and participated in other research projects, including at the University of Oulu (Finland) and the University of Wuerzburg (Germany).

In 1983-1995, he worked at the Internal Medicine Department, Medical University of Gdansk. In 1993-2002, he worked as a physiologist at Regional Sport Medicine Center in Gdansk.

His research interests include heart rhythm variability and complexity in adolescents and selected groups of people with rare genetic syndromes. He has also conducted a study on the implementation of remote ischemic preconditioning in physiological adaptation to exercise.

Doctor Tomasz Wierzbę is a member of the Polish Cardiac Society (President-Elect of the Experimental Cardiology Section), Polish Physiological Society (Chairman of the Gdansk Division) and Polish Society of Hypertension.

Zakharova Ekaterina, MD, PhD, associate professor

Head of laboratory of inherited metabolic diseases, Research Centre for Medical Genetics, Moscow, Russia

Notka biograficzna



Ekaterina Zakharova, MD, PhD

Absolwentka Wydziału Medyczno-Biologicznego Uniwersytetu Medycznego. W latach 1995 – 2000 odbyła staż naukowy z zakresu genetyki medycznej w Ośrodku Badawczym Genetyki Medycznej.

W 2001 roku dr Zacharowa uzyskała tytuł lekarza w zakresie genetyki medycznej. Jest autorem ponad 100 artykułów i współautorem 2 podręczników poświęconych problematyce dziedzicznych chorób metabolicznych.

Od 2001 roku jest kierownikiem laboratorium dziedzicznych chorób metabolicznych w Ośrodku Badawczym Rosyjskiej Akademii Nauk Medycznych. Jest również wykładowcą na Wydziale Genetyki Medycznej studiów podyplomowych w Instytucie Medycyny i członkiem Rosyjskiego Towarzystwa Genetyki Medycznej.

Do jej głównych zainteresowań naukowych należą dziedziczne choroby metaboliczne oraz metody diagnozowania i leczenia. Jekaterina Zacharowa jest Prezesem Rosyjskiego Towarzystwa Chorób Rzadkich.

Biographical Note

Dr. Zakharova graduated from the Faculty of Medicine and biological, Medical University. She was a Medical Genetics Fellow at the Research Centre for Medical Genetics from 1995 to 2000. Dr. Zakharova received her M.D. in Medical Genetics in 2001. She is author of more than 100 articles, and co-author of 2 textbooks on inherited metabolic diseases.

Since 2001 she has been the head of laboratory of inherited metabolic disease in Research Centre for Medical Genetics, Russian Academy of Medical Sciences.

She is also a lecturer in the department of Medical Genetics at the Post-graduate Institute of Medicine, and a member of the Russian Society of Medical Genetics. Her main scientific interests include inherited metabolic diseases and methods for diagnosis and treatment.

Ekaterina Zakharova is the President of the Russian Society of Rare Diseases.

Zeman Jiri, MD, PhD, Professor / chairman of the Department of Pediatrics

Department of Pediatrics, First Faculty of Medicine, Charles University in Prague, Czech Republic

Notka biograficzna



Jiri Zeman, MD, PhD

Kierownik Katedry Pediatrii na Pierwszym Wydziale Medycyny Uniwersytetu Karola w Pradze prowadzącym zarówno studia dyplomowe i podyplomowe dla studentów i pediatrów.

Katedra Pediatrii w Pradze posiada akredytację EAP-U.E.M.S. (wcześniej CESP) jako Europejski Ośrodek Kształcenia w zakresie Chorób Metabolicznych.

Od dwudziestu lat Jiri Zeman bierze udział w projektach badawczych poświęconych chorobom mitochondrialnym i lizosomalnym chorobom spichrzeniowym na poziomie klinicznym, biochemicznym i molekularnym.

Zrealizowane projekty stanowią ważny wkład, który umożliwił opisanie kilku nowych genów i białek mitochondrialnych i lizosomalnych, oraz ich znaczenia w warunkach zdrowia i choroby.

Biographical Note

Prof. Zeman, the chairman of the Department of Pediatrics, First Faculty of Medicine, Charles University in Prague, is engaged both in the pregradual and postgradual teaching programs for students and pediatricians.

The Department of Pediatrics in Prague is also accredited by EAP-U.E.M.S. (formerly CESP) as the European Training Centre in Metabolic Diseases.

For the past two decades, Jiri Zeman has been involved in research projects focused on mitochondrial diseases and lysosomal storage disorders on the clinical, biochemical and molecular levels.

These projects significantly contributed to characterization of several novel mitochondrial and lysosomal genes and proteins including their role in health and disease.

Żuraw Wioletta, MSc

Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa, Polska

Notka biograficzna



Wioletta Żuraw, MSc

Magister pielęgniarstwa, specjalistka w dziedzinie pielęgniarstwa pediatrycznego, absolwentka studiów podyplomowych w zakresie „Metodologia badań klinicznych”.

Autorka licznych artykułów i wystąpień na konferencjach, w których porusza zagadnienia związane z funkcjonowaniem rodzin wychowujących dziecko z chorobą rzadką.

Na rzecz dzieci chorych działa od początku swojej pracy zawodowej. Od 2000 roku otacza profesjonalną opieką pielęgniarczą pacjentów chorych na mukopolisacharydozę lub inną chorobę rzadką.

Biographical Note

Wioletta Żuraw holds a Master of Science degree in nursing and specializes in pediatric nursing.

She completed a post-graduate program in Clinical Trial Methodology. She has authored numerous papers and is a frequent speaker at conferences where she delivers lectures on aspects relating to the functioning of families raising a child with a rare disease.

From the beginning of her nursing career, she has been actively involved in supporting pediatric patients. She has been providing professional nursing care to patients with mucopolisacharidosis and other rare diseases since 2000.



Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę (MPS) i Choroby Rzadkie przy współpracy Komitetu Naukowego i organizacji zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi w Europie Centralnej i Wschodniej już po raz jedenasty zorganizowało Międzynarodową Konferencję na temat chorób rzadkich.

Celem Konferencji jest przybliżenie wieloaspektowej problematyki chorób rzadkich i podniesienie świadomości społecznej. Organizacje pacjentów na całym świecie przez przekazywanie środowiskom naukowym, medycznemu i instytucjom rządowym społecznego i etycznego znaczenia diagnozowania i leczenia chorób rzadkich pragną doprowadzić do poprawy jakości życia osób dotkniętych tymi chorobami.

Głównym celem jest szkolenie lekarzy świadczących bezpośrednią opiekę medyczną nad pacjentem w jego miejscu zamieszkania. Do których można by było odesłać nowo zdiagnozowanego pacjenta i powierzyć mu dalszą opiekę nad chorym.

Stowarzyszenie w ten sposób chce także podkreślić, że jest dla administracji państwowej, lekarzy i placówek naukowych partnerem, a także uzmysłowić wszystkim, że rzadkość tych chorób to nie „dreczący wszystkich problem”, którego należy unikać lecz bodziec dla nauki i sprawdzian z człowieczeństwa dla każdego z nas.

Wiedza i wnioski wynikające z tegorocznej XI Międzynarodowej Konferencji Chorób Rzadkich stanowiąc będą istotny dorobek naukowy i wpłyną na jakość udzielanej pomocy pacjentom z chorobami rzadkimi w Europie i na świecie.

W imieniu Organizatorów i Komitetu Naukowego tegorocznej konferencji serdecznie dziękujemy uczestnikom: *lekarzom, naukowcom, diagnostom, terapeutom* za udział i wkład w rozpowszechnianiu wiedzy na temat chorób rzadkich oraz pomoc w zapewnieniu godnego życia pacjentom ich rodzinom.

Przesłaniem XI Europejskiej Konferencji Chorób Rzadkich Choroby Rzadkie - nadchodzące wyzwania” jest: ***Salus Aegroti Suprema Lex esto. - Niechaj zdrowie chorego będzie dla nas najwyższym prawem.***

Komitet Organizacyjny Konferencji

The Society of Mucopolysaccharidosis and Rare Diseases, www.chorobyrazdkie.pl

The Society of Mucopolysaccharidosis (MPS) and Rare Diseases at the cooperation of the Scientific Committee and rare diseases patient organizations from Central and Eastern Europe has organized XI International Conference of Rare Diseases.

Moving closer multifaceted issues of rare diseases and raising the social awareness are an aim of the conference. Patient organizations worldwide would like to improve the quality of life of people with rare diseases through handing over the social and ethical significance of diagnosis and rare diseases treatment to the scientific and medical communities, as well as to the government institutions.

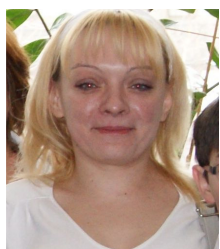
The main purpose is the training of doctors providing the direct medical care of the patient in the place of his residence, where new diagnosed patients could be referred to have further permanent care.

Our Society would like to also emphasize that he is a partner for the government administration, doctors and research educational establishments, as well as to make everyone aware that a rarity of these illnesses is not a „problem tormenting everyone” which one should avoid, but stimulus for the learning and test from the humanity for each of us.

The knowledge and resulting conclusions from this year’s International Rare Diseases Conference will constitute significant academic achievements and will influence on the quality of assistance provided for patients with rare diseases in Europe and in the world.

On behalf of Organizers and the Scientific Committee of this year’s conference we cordially thank our participants: doctors, scientists, diagnosticians, psychotherapists for the participation and contribution in propagation of knowledge about rare diseases and help to assure a proper life for patients and their families.

The message of the XI European Conference of Rare Diseases - “Rare Diseases - forthcoming challenges” is: ***Salus Aegroti Lex Supremums esto - Let the health of the ill person be the highest law for us.***



Justyna Matulka,



Anna Pruszyńska



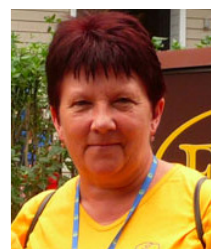
Aneta Trochimiuk,



Agnieszka Skarżyńska



Małgorzata Doroba



Halina Janczewska

Conference Organizing Committee

Sala wykładowa



sala wykładowa prawa strona



sala wykładowa prawa strona



sala wykładowa lewa strona



Dziękujemy wszystkim gościom konferencji, **Thank you Thank you to all conference guests,**
Спасибо всем гостям конференции