

PROGRAM
XII Europejska Konferencja Chorób Rzadkich
Pt: „Życ z Chorobą Rzadką”
Spała 2014

Piątek, 4 lipiec 2014

Śniadanie		7:30 - 8:30
	Rejestracja	8:00 - 9:00
Teresa Matulka Anna Tylki-Szymańska <i>Warszawa, Polska</i>	Powitanie i otwarcie konferencji	9:00 - 9:30
Sesja I		
Prowadzenie sesji	Grzegorz Węgrzyn, Ekaterina Zakharova	
Jörn Oliver Sass <i>Zurych, Szwajcaria</i>	Wrodzone błędy transportu i metabolizmu kobalaminy	9:30 - 9:50
Ladislav Kuchar <i>Praga, Republika Czeska</i>	Tandemowa spektrometria mas: nowe możliwości badań naukowych i diagnostyki lizosomalnych chorób spichrzeniowych	9:50 - 10:10
Gajja S Salomons <i>Amsterdam, Holandia</i>	Aktualna wiedza na temat acydurii D-2- i L-2-hydroksyglutarowej	10:10 - 10:30
Johannes Berger <i>Wiedeń, Austria</i>	Adrenoleukodystrofia sprzężona z chromosomem X: Od badań podstawowych do możliwych strategii terapeutycznych	10:30-10:50
Przerwa na kawę		10:50-11:20
Sesja II		
Prowadzenie sesji	Maciej Machaczka, Jana Ledvinova	
Stefan Karlsson <i>Stockholm, Szwecja</i>	Opracowanie terapii genowej na modelu choroby Gauchera u myszy	11:20-11:50
Hanna Rosenbaum <i>Haifa, Izrael</i>	Choroba Gauchera: przebieg, rozpoznawanie i innowacyjne sposoby leczenia.	11:50-12:10
Jana Ledvinova <i>Praga, Republika Czeska</i>	Diagnostyka lizosomalnych chorób spichrzeniowych w Republice Czeskiej	12:10-12:30
Nataliia Pichkur <i>Kijów, Ukraina</i>	Hiperfenylalaninemia: niedobór biopertyny	12:30-12:45
Obiad		12:45-14:00
Sesja III		
Prowadzenie sesji	Joern Olivier Sass, Johannes Berger	
David J. Begley <i>Londyn, Anglia</i>	Dostarczanie enzymatycznej terapii substytucyjnej do OUN przez barierę krew-mózg w mukopolisacharydozie i innych lizosomalnych chorobach spichrzeniowych	14:00-14:20
Ulrich Matzner <i>Bonn, Niemcy</i>	Postępy w leczeniu leukodystrofii metachromatycznej	14:20-14:40
Wioletta Kobiela <i>Gdańsk, Poland</i>	Ocena skuteczności różnych podejść terapeutycznych w leczeniu MPS I	14:40-15:00
Agnieszka Ługowska <i>Warszawa, Polska</i>	Czy genotyp apolipoproteiny E i polimorfizmy LRP1 wykazują wpływ na fenotyp u pacjentów z różnymi postaciami leukodystrofii metachromatycznej ?	15:00-15:15
Katarzyna Hetmańczyk <i>Warszawa, Polska</i>	Dipeptydylopeptydaza-IV: nowy biomarker w diagnostyce mukopolisacharydoz - wyniki badań pilotażowych.	15:15-15:25

Karl-Eugen Mengel <i>Mainz, Niemcy</i>	Rozpoznanie, obraz kliniczny i postępowanie z gangliozydzą GM1 w Niemczech.	15:25-15:45
Shunji Tomatsu <i>Wilmington, USA,</i>	Badania przesiewowe noworodków i rozpoznawanie mukopolisacharydoz	15:45-16:05
Przerwa na kawę		16:05 -16:30
Sesja IV		
Prowadzenie sesji	Michael Beck, Rafał Płoski	
Grzegorz Węgrzyn <i>Gdańsk, Polska</i>	Ukierunkowana na ekspresję genów terapia izoflawonowa: fakty, kontrowersje i dalsze możliwości.	16:30-16:50
Maurizio Scarpa <i>Wiesbaden, Niemcy</i>	Patofizjologia neurodegeneracji w lizosomalnych chorobach spichrzeniowych oraz strategię leczenia OUN	16:50-17:10
Maciej Machaczka <i>Stockholm, Szwecja</i>	Trzydzieści lat doświadczeń w przeszczepianiu alogenicznych macierzystych komórek hematopoetycznych w leczeniu wrodzonych chorób metabolicznych w Szwecji	17:10-17:30
Krzysztof Kałwak <i>Wrocław, Polska</i>	Przeszczypty komórek hematopoetycznych w chorobach metabolicznych - co nowego we Wrocławiu i w świecie?	17:30-17:50
Kolacja przy grillu		20:00
Sobota, 5 lipca 2014		
Śniadanie		7:30 - 8:30
Sesja V		
Prowadzenie sesji	Gajja Salomons, Agnieszka Ługowska	
Rafał Płoski <i>Warszawa, Polska</i>	Sekwencjonowanie całoeksomowe w diagnostyce chorób rzadkich – 1,5 roku doświadczeń własnych	8:30-8:50
Paulina Jędrak <i>Gdańsk, Polska</i>	Znaczenie poziomu mitochondrialnego DNA w chorobie Huntingtona	8:50-9:10
Barbara Zapala <i>Kraków, Polska</i>	Nowa mutacja w genie <i>TAZ</i> oraz zjawisko mozaicyzmu genetycznego w polskiej rodzinie obciążonej zespołem Bartha.	9:10-9:30
Hanna Mierzewska <i>Warszawa, Polska</i>	MRI w diagnostyce chorób rzadkich z zajęciem układu nerwowego	9:30-9:50
Przerwa na kawę		9:50-10:20
Sesja VI		
Prowadzenie sesji	Maurizio Scarpa, Anna Tyłki-Szymańska	
Michael Beck <i>Mainz, Niemcy</i>	Centrum Lizosomalnych Chorób Spichrzeniowych przy Uniwersytecie w Moguncji (Villa Metabolica): modelowy ośrodek chorób rzadkich	10:20-10:50
Christina Lampe <i>Wiesbaden, Niemcy</i>	Przejście od okresu dorastania do okresu dorosłości	10:50-11:10
Przedstawiciele Administracji Państwowej	Choroby Rzadkie w Polsce i Europie	11:10-11:50
Okrągły stół	Przedstawiciele administracji państwowej - przedstawiciele organizacji pacjentów - <i>sala rycerska</i>	11:50 -13:00
Arndt Rolfs <i>Rostock, Germany</i>	Nowe spojrzenie na rozpoznawanie i leczenie choroby Gauchera	11:50-12:10
Ivanka Sinigerska <i>Sofia, Bułgaria</i>	Biochemiczna diagnostyka lizosomalnych chorób spichrzeniowych w Bułgarii	12:10-12:30

Radka Tincheva <i>Sofia, Bułgaria</i>	Opieka zdrowotna nad dziećmi z uleczalnymi rzadkimi chorobami w Bułgarii	12:30-12:50
Chris Hendriks <i>Manchester, Anglia</i>	Enzymatyczna terapia substytucyjna w zespole Morquio (MPS IVA)	12:50-13:10
Obiad		13:00 - 14:00
Sesja VII Dysmorphology meeting		
Prowadzenie sesji	Małgorzata Krajewska-Walasek, Ewa Obersztyn	
Aleksandra Jezela-Stanek <i>Warszawa, Polska</i>	O czym dysmorfologdy powinni pamiętać konsultując pacjentów z blefarofimozą i niepełnosprawnością intelektualną?	14:10-14:30
Małgorzata Krajewska-Walasek <i>Warszawa, Polska</i>	Zespół płciowo-rzepakowy kontra Ohdo-like/SBBYS: dwie choroby - jeden gen. Zrozumienie podobieństw i różnic klinicznych w świetle poznanych defektów <i>KAT6B</i>	14:30-14:50
Robert Śmigiel <i>Wrocław, Polska</i>	Zespół Ohdo uwarunkowany mutacją w genie <i>KAT6B</i> - prezentacja przypadku i analiza fenotypu na podstawie literatury	14:50-15:05
Jacek Pilch <i>Katowice, Polska</i>	Mikrodelecja 2q31.1-32.2 u chłopca z blefarofimozą i niepełnosprawnością intelektualną – analiza fenotypu	15:05-15:20
Przerwa na kawę		15:20 - 15:40
Moderators: Małgorzata Krajewska-Walasek, Robert Śmigiel	Presentations of unknown casus - prezentacje nieznanymi przypadków	15:40 -17:50
Uroczysta kolacja		20:00
Niedziela 6 lipiec 2014		
Śniadanie		7:30 – 8:30
Sesja VIII		
Prowadzenie sesji	Zita Krumina, Anna Latos-Bieleńska	
Zita Krumina <i>Riga, Łotwa</i>	Trudności w diagnozowaniu rzadkich chorób genetycznych na Łotwie	9:10-9:30
Julia Zakharchuk <i>Czelabińsk, Rosja</i>	Przypadek kliniczny MPS VI typu Maroteaux-Lamy	9:30-9:50
Aleksandra Żurowska <i>Gdańsk, Polska</i>	Czy mamy Cudowny Lek do leczenia atypowego zespołu hemolityczno-mocznicowego?	9:50-10:10
Olga Cirstea <i>Kiszyniów, Mołdawia</i>	Ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń u dzieci: Opis przypadku i potrzeba podejścia multidyscyplinarnego	10:10-10:30
Svetlana Volgina <i>Kazań, Rosja</i>	Choroba Fabry'ego u dzieci - od wystąpienia objawów klinicznych do rozpoznania (prelekcja w j. rosyjskim)	10:30-10:50
Przerwa na kawę		10:50 - 11:20
Sesja IX		
Arunas Valiulis <i>Wilno, Litwa</i>	Sieć ds. niedoboru alfa1-antytrypsyny jako wzór postępowania z chorobami rzadkimi w Środkowo-Wschodniej Europie	11:20-11:40
Anna Tylki-Szymańska <i>Warszawa, Polska</i>	Wrodzone błędy metabolizmu - objawy u noworodków	11:40-12:00
Ekaterina Zakharova <i>Kazań, Rosja</i>	Nierozpoznany pacjent	12:00-12:20
Teresa Matulka Anna Tylki-Szymańska <i>Warszawa, Polska</i>	Podsumowanie i zakończenie konferencji	12:20-13:00

Obiad	13:00 - 14:00
Konsultacje medyczne	9:00 - 16:00
Msza święta w intencji pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin	17:00 - 18:00
kolacja	19:00
Poniedziałek, 7 lipca 2014	
Śniadanie	8:00 - 9:00
Transfery na lotnisko	  

Sesja dla pacjentów, rodziców i opiekunów

Sobota, 5 lipca 2014		
Śniadanie		8:30 - 9:30
Sesja dla pacjentów, rodziców i opiekunów		
Prowadzenie sesji	Anna Pruszyńska, Paulina Zalewska	
Barbara Czartoryska <i>Warszawa, Polska</i>	Rola Laboratorium w rozpoznawaniu spichrzeniowych chorób lizosomalnych	9:30-10:00
Jolanta Wierzba <i>Gdańsk, Poland</i>	Dlaczego dzieci z wadą genetyczną są wyjątkowe.	10:00-10:30
Przerwa na kawę		11:00 - 12:00
Jolanta Marucha <i>Warszawa, Polska</i>	Rola fizjoterapii w postępujących zaburzeniach czynnościowych narządu ruchu u pacjentów z wybranymi chorobami metabolicznymi.	12:00-12:30
Beata Prorok <i>Łódź, Polska</i>	Opieka paliatywna nad pacjentem z chorobą rzadką	12:30-13:00
Obiad		14:00 - 15:00
Maciej Machaczka <i>Stockholm, Szwecja</i>	Przeszczepianie allogenicznych komórek hematopoetycznych w leczeniu wrodzonych chorób metabolicznych - doświadczenia szpitala uniwersyteckiego Karolinska	15:00 - 15:30
Tylki Szymańska Anna <i>Warszawa, Polska</i>	Życ z Chorobą Rzadką	15:30 - 16:00
Podsumowanie konferencji		16:00 - 16:20
konsultacje - medyczne, badania okulistyczne		16:20 - 18:00
Uroczysta kolacja		20:00
Niedziela 6 lipiec 2014		
Śniadanie		7:30 – 8:30
Konsultacje - pediatryczne, metaboliczne, genetyczne, neurologiczne i psychologiczne, ortopedyczne, onkologia genetyczna.		9:00-16:00
kolacja		19:00

Punkty edukacyjne

Zgodnie z rozporządzeniem Ministra Zdrowia w sprawie sposobów dopełniania obowiązku doskonalenia zawodowego lekarzy i lekarzy dentyistów uczestnikowi XII Europejskiej konferencji przysługuje 36 punktów edukacyjnych.

Diagnostom laboratoryjnym przysługuje 31 punktów edukacyjnych przyznawanych przez Krajową Izbę Diagnostów Laboratoryjnych (KIDL).

Patronaty

Patronat i udział dyrektora Instytutu "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka"

Patronat i udział dyrektora Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie

Patronat Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia

Patronat Rzecznika Praw Pacjenta

Patronat Rzecznik Praw Dziecka

Patronat Rzecznika Praw Obywatelskich

patronat honorowy Prezydenta Miasta Łodzi, Pani Hanny Zdanowskiej



RZECZNIK PRAW OBYWATELSKICH



RZECZNIK PRAW DZIECKA



Rzecznik Praw Pacjenta



Ministerstwo
Zdrowia

NFZ

Narodowy Fundusz Zdrowia



CEE GN

Central & Eastern European Genetic Network



Instytut "Pomnik - CZD"
w Warszawie



Uniwersytecki Szpital
Dziecięcy w
Krakowie



Federacja Pacjentów Chorób
Rzadkich w Europie
Centralnej i Wschodniej



URZĄD MIASTA ŁODZI

abc**Zdrowie**.pl



CEE GN

Central & Eastern European Genetic Network

TVP ŁÓDŹ



FACKELMANN®

