



**XV Międzynarodowa konferencja
na temat chorób rzadkich
Choroby rzadkie - otwórz serce i umysł'
29 czerwca – 2 lipca 2017**

Program Konferencji

Czwartek, 29 czerwca 2017

Obiad		13:00 - 14:00
Rejestracja		14:00 - 15:00
Debata „Choroby rzadkie - w trosce o pacjentów”		
Dla organizacji pacjentów i członków Federacji Pacjentów z Chorobami rzadkimi Centralnej i Wschodniej Europy		
Teresa Matulka Anna Tylki-Szymańska	Powitanie i otwarcie	15:00 - 15:10
Prezentacje ekspertów, którzy podzielą się swoją wiedzą i doświadczeniem		15:10 - 16:00
Pacjenci z chorobami rzadkimi - debata z ekspertami systemu ochrony zdrowia i przedstawicielami organizacji pacjentów		16:00 - 17:00
Dyskusja		17:00 - 18:00
Msza św. w intencji pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin		18:00 - 19:00
Kolacja powitalna	dla zaproszonych gości konferencji - Hotel Rewita	19:00 - 22:00
Piątek, 30 czerwca 2017		
Śniadanie		7:00 - 8:30
Rejestracja		8:00 - 9:10
Teresa Matulka Anna Tylki-Szymańska	Powitanie i otwarcie konferencji	9:10 - 9:20
Sesja I		
Moderatorzy:	Ségoène Aymé, Jörn Oliver Sass	9:20 - 11:00
Timothy M Cox <i>Cambridge, Wielka Brytania</i>	Rozwinięcie terapii genowej dla GM2 gangliozydozy	9:20 - 9:40
Volkmar Gieselmann <i>Bonn, Niemcy</i>	Zaawansowane opcje leczenia leukodystrofii metachromatycznej	9:40 - 10:00
Grzegorz Węgrzyn <i>Gdańsk, Polska</i>	Przeszłość, terażniejszość i przyszłość genisteiny w leczeniu lizosomalnych chorób spichrzeniowych	10:00 - 10:20
Marc Dooms <i>Louven, Belgia</i>	Od obiecujących cząsteczek do leków sierocych: początkowe wyniki powstawania leków stosowanych w praktyce klinicznej	10:20 - 10:40
Robert Dobrovlny <i>Praga, Czechy</i>	Indukowane, pluripotencjalne komórki macierzyste jako model do badania patogenezы zaburzeń lizosomalnych	10:40 - 11:00
Przerwa na kawę		11:00 - 11:30
Sesja II		
Moderatorzy:	Ekaterina Y Zakharova, Grzegorz Węgrzyn	11:30 - 13:00
Jörn Oliver Sass <i>Bonn-Rhein-Sieg, Niemcy</i>	Obraz i przebieg kliniczny deficytu tiolazy 2-metyloacetoacetyleno-koenzymu A, (β -ketotiolazy, deficyt MAT) u 32 pacjentów	11:30 - 11:50
Galina V Boydakova <i>Moskwa, Rosja</i>	Co znaczą dla lekarza wyniki testów biochemicznych?	11:50 - 12:10
Jörn Oliver Sass <i>Bonn-Rhein-Sieg, Niemcy</i>	Deficyt 3-hydroksy-3-metyloglutarylo-koenzymu A: obraz i przebieg kliniczny u 37 pacjentów	12:10 - 12:30
Filip Majer <i>Praga, Czechy</i>	Wieloksonowe delecje w genie <i>LAMP2</i> , potencjalnie wpływające na identyfikację heterozygot choroby Danona, zarówno za pomocą metody ukierunkowanej, jak również techniki NGS	12:30 - 12:50
Obiad		13:00 - 14:00

Sesja III

Moderatorzy:	Zita Krumina, Timothy Cox	14:00 - 15:55
Shunji Tomatsu <i>Wilmington, Stany Zjednoczone</i>	Aktualizacja wiedzy dotyczącej Mukopolisacharydoz: wpływ na kości	14:00 - 14:20
Arndt Rolfs <i>Rostock, Niemcy</i>	Globalna diagnoza 270 chorych na chorobę Morquio A za pomocą testu suchej kropli krwi: dwuletnie badania	14:20 - 14:40
Ekaterina Y Zakharova <i>Moskwa, Rosja</i>	Jedna kropla krwi - rewolucja w diagnozowaniu chorób metabolicznych	14:40 - 14:55
Saskia B. Wortmann <i>Salzburg, Austria</i>	Defekt na szlaku przemiany pirymidyny: nowy, możliwy do leczenia wrodzony błąd metabolizmu, nie będący chorobą, powodujący łagodną oroturię	14:55 - 15:15
Jakub Sikora <i>Praga, Czechy</i>	Spichrzanie lizosomalne w śródmiaższowych komórkach zastawek aortalnych jest dominującą cechą patologii w deficycie kwaśnej sfingomielinazy	15:15 - 15:30
Olga Amaral <i>Porto, Portugalia</i>	Choroby rzadkie - otwórz serce i zachowaj otwarty umysł	15:30 - 15:45
Karolina Pierzynowska <i>Gdańsk, Polska</i>	Czy wiele różnych chorób neurodegeneracyjnych może być leczonych jednym lekiem?	15:45 - 15:55

Przerwa na kawę

15:55 - 16:20

Sesja IV

Moderatorzy:	Saskia Wortmann, Volkmar Gieselmann	16:20 - 18:00
Ségolène Aymé <i>Paryż, Francja</i>	Nowe osiągnięcia w organizacji badań i opieki zdrowotnej w rzadkich chorobach w Europie	16:20 - 16:40
Sara Mole <i>Londyn, Wielka Brytania</i>	Choroba Battena - praca nad terapią	16:40 - 16:55
Sander F. Garrelfs <i>Amsterdam Holandia</i>	Charakterystyka kliniczna pierwotnej hiperoksalurii poprzez zastosowanie bazy danych OxalEurope.	16:55 - 17:10
Anna Wilbik <i>Eindhoven, Holandia</i>	Zastosowania analizy danych w medycynie	17:10 - 17:25
Marc Dooms <i>Louven, Belgia</i>	Dobre praktyki dotyczące nietypowych zastosowań leków w rzadkich chorobach	17:25 - 17:40
Joanna Brokowska <i>Gdańsk, Polska</i>	Indukcja procesu autofagii przez izotiocyjaniiny w aspekcie potencjalnej terapii choroby Huntingtona	17:40 - 17:50
Lidia Gaffke <i>Gdańsk, Polska</i>	Zmiany cytoszkieletu w chorobach Sanfilippo i Huntingtona i ich naprawa przez genisteinę	17:50 - 18:00

Kolacja przy grillu

20:00

Sobota, 1 lipca 2017

Śniadanie

7:00 - 8:45

Sesja V

Moderatorzy:	Sara Mole, Jakub Sikora	9:00 - 10:45
Hanna Rosenbaum <i>Hajfa, Izrael</i>	IGG4 choroba pokrewna stwardnieniu - rzadkie zaburzenie z typowymi objawami wielonarządowymi	9:00 - 9:20
Maciej J Machaczka <i>Sztokholm, Szwecja</i>	Odpowiedź na leczenie i wyniki odległe terapii osób dorosłych chorych na Limfohistiocytozę Hemofagocytarną zależną od nowotworów hematologicznych	9:20 - 9:40
Alena Lapatsentava <i>Mińsk, Białoruś</i>	Postępująca, mimo leczenia enzymatycznego, limfadenopatia krezki u dziecka z chorobą Gauchera. Prezentacja przypadku	9:40 - 9:55
Assel Tulebayeva <i>Almaty, Kazachstan</i>	Morfologia układu sercowo-naczyniowego u dzieci z mukopolisacharydozą w Republice Kazachstanu	9:55 - 10:10
Dariusz Rokicki <i>Warszawa, Polska</i>	Przeszczepienie wątroby we wrodzonych defektach cyklu mocznikowego – dylematy i problemy na przykładzie polskich pacjentów	10:10 - 10:25
Tomasz Kmieć <i>Warszawa, Polska</i>	Leczenie dystonii w PKAN z użyciem głębokiej stymulacji jądra podwzgórzowego lub gałki błędej	10:25 - 10:45

Przerwa na kawę

10:45 - 11:15

Sesja VI

Moderatorzy:	Olga Amaral, Maciej Machaczka	11:15 - 12:50
Ksenija Fumić <i>Zagrzeb, Chorwacja</i>	Diagnostyka laboratoryjna wrodzonych błędów metabolizmu w Chorwacji	11:15 - 11:30
Marina Szlago <i>Buenos Aires, Argentyna</i>	Wrodzone błędy metabolizmu (IEM). Od kliniki do diagnozy: doświadczenia argentyńskie	11:30 - 11:45
Irina Naumchik <i>Mińsk, Białoruś</i>	Opieka medyczna nad pacjentami z chorobami rzadkimi w Republice Białorusi	11:45 - 12:00
Natalija Pichkur <i>Kijów, Ukraina</i>	Diagnostyka i opieka nad pacjentami z MPS na Ukrainie	12:00 - 12:20
Olga Riga <i>Charków, Ukraina</i>	Rzadkie choroby u małych dzieci i pediatryczna opieka paliatywna w regionie charkowskim na Ukrainie	12:20 - 12:35
Sanja Perić <i>Zagrzeb, Chorwacja</i>	Choroby rzadkie w Chorwacji - związek pomiędzy pacjentami, opieką zdrowotną i opieką socjalną	12:35 - 12:50
Obiad		13:00 - 14:00

Sesja VII

Spotkanie Dymorfologiczne - Piętnowanie genomowe jako przyczyna występowania chorób Prof Małgorzata Krajewska-Walasek

Moderatorzy:	Agnès Linglart, Krystyna Chrzanowska	14:00 - 16:00
Dorota Jurkiewicz <i>Warszawa, Polska</i>	Molekularne mechanizmy prowadzące do chorób związanych z zaburzeniami piętnowania genomowego	14:00 - 14:15
Agnès Linglart <i>Paryż, Francja</i>	Rzekoma niedoczynność przytarczyc, najnowsze postępy w diagnostyce i opiece	14:15 - 14:45
Krystyna Chrzanowska <i>Warszawa, Polska</i>	Diagnostyka, rozpoznanie i opieka w zespole Silvera i Russella: przedstawienie rekomendacji pierwszego międzynarodowego konsensusu	14:45 - 15:05
Ewa Obersztyn <i>Warszawa, Polska</i>	Zespół Pradera i Willi'ego – terazniejszość i nadzieje na przyszłość. Diagnostyka, klinika, perspektywy terapii	15:05 - 15:25
Agnieszka Pollak <i>Warszawa, Polska</i>	Wyzwania w diagnostyce molekularnej locus <i>GNAS</i>	15:25 - 15:40
Agata Skórka <i>Warszawa, Polska</i>	Trzy przypadki zespołu Beckwitha i Wiedemanna spowodowane nowymi mutacjami w genie <i>CDKN1C</i>	15:40 - 15:50
Tatiana Demidovich <i>Mińsk, Białoruś</i>	Zespół Beckwitha i Wiedemanna u Białoruskich pacjentów	15:50 - 16:00
Przerwa na kawę		16:00 - 16:15

Spotkanie dymorfologiczne

Moderatorzy:	Ewa Obersztyn, Robert Śmigiel, Małgorzata Krajewska-Walasek	16:15 - 18:00
Małgorzata Krajewska-Walasek <i>Warszawa, Polska</i>	Sekwencjonowanie całego egzomu u pacjentów z atypową niepełnosprawnością intelektualną z (lub) bez objawów dymorficznych (tzw. „unknown cases”) w praktyce klinicznej	16:15 - 16:35
Rafał Płoski <i>Warszawa, Polska</i>	Mapowanie punktów złamań u objawowych nosicieli zrównoważonych translokacji chromosomowych <i>de novo</i> w celu identyfikacji nowych <i>loci</i> powiązanych z chorobami	16:35 - 16:50
Karolina Matuszewska <i>Poznań, Polska</i>	Fenotyp dwóch polskich pacjentów z mutacją w genie <i>MAGEL2</i> zidentyfikowaną przy zastosowaniu techniki NGS	16:50 - 17:05
Dorota Karczmarewicz <i>Warszawa, Polska</i>	Orphanet i Orphanet Polska	17:05 - 17:20
	Prezentacje “nieznanych i znanych przypadków” (5 minut dla każdej prezentacji)	17:20 - 18:00

Uroczysta kolacja

20:00

Niedziela, 2 lipca 2017

Śniadanie

7:30 - 8:45

Sesja VIII

Moderatorzy:	Assel Tulebayeva, Marc Doms	9:00 - 10:50
Hanna Mierzewska <i>Warszawa, Polska</i>	Atypowy Zespół Alpersa o początku w okresie płodowym spowodowany mutacjami genu <i>PARS2</i>	9:00 - 9:20
Agnieszka Ługowska <i>Warszawa, Polska</i>	Deficyt wielosulfatazowy (MSD) u dziecka z leukodystrofią i objawami „rybiej łuski” o charakterze przejściowym	9:20 - 9:40
Svetlana Volgina <i>Kazań, Rosja</i>	Wrodzone mnogie guzki glomusa u dziecka (opis przypadku)	9:40 - 10:00
Zita Krumina <i>Ryga, Łotwa</i>	Trudności diagnostyczne w praktyce klinicznej. Prezentacja przypadku	10:00 - 10:15
Olga Zobikova <i>Minsk, Białoruś</i>	Zespół Carvajal, prezentacja przypadku	10:15 - 10:30
Volha Smirnova <i>Mohylew, Białoruś</i>	Deficyt acylo-CoA dehydrogenazy kwasów tłuszczowych o średniej długości łańcucha węglowego w Republice Białorusi	10:30 - 10:50
Przerwa na kawę		10:50 - 11:20

Sesja IX

Moderatorzy:	Svetlana Volgina , Grzegorz Węgrzyn	11:20 - 12:00
Agnieszka Rusińska <i>Łódź, Polska</i>	Postępy w diagnostyce molekularnej i leczeniu wrodzonej łamliwości kości u dzieci – doświadczenia Kliniki	11:20 - 11:40
Anna Tyłki-Szymańska <i>Warszawa, Polska</i>	Alfa-mannozydoza – choroba lizosomalna z deficytem odporności	11:40 - 12:00
Izabela Michalus <i>Łódź, Polska</i>	Rzadkie, genetycznie uwarunkowane postacie krzywicy - diagnostyka różnicowa i leczenie	12:00 - 12:20
Anna Tyłki Szymańska Teresa Matulka	Podsumowanie i zakończenie	12:20 - 12:30
Obiad		13:00 - 14:00
Konsultacje medyczne		14:00 - 17:00
Konsultacje niewyjaśnionych przypadków		14:00 - 17:00
Kolacja		18:00 - 19:00
Spotkanie integracyjne w budynku "Konferencja"		19:00 - 23:00
Poniedziałek, 3 lipca 2017		
Śniadanie		7:00 - 8:30
Sesja dla organizacji pacjentów i członków Federacji Pacjentów z Chorobami Rzadkimi z Europy Centralnej i Wschodniej		
	Korzyści współpracy organizacji pacjentów wymiana doświadczeń	10:00 - 12:00
Teresa Matulka	Podsumowanie i zakończenie	

Transfer



Patronaty

XV Międzynarodowej Konferencji Chorób Rzadkich „Choroby Rzadkie - Otwórz Serce i Umysł”



PATRONAT HONOROWY PREZYDENTA
MIASTA STOŁECZNEGO WARSZAWY



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



Uniwersytecki Szpital
Dziecięcy w Krakowie
W Krakowie



Всероссийское
общество
орфаных
заболеваний



SZPITAL
DZIECIĘCY
im. Św. Ludwika w Krakowie



Federacja Pacjentów
z Chorobami Rzadkimi w
Europie Centralnej i Wschodniej

Punkty edukacyjne dla diagnostów laboratoryjnych

Zgodnie z uchwałą 16/IV/2015 Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych w sprawie określenia sposobu doskonalenia zawodowego za udział w konferencji przyznało uczestniczącym w niej diagnostom laboratoryjnym **33 pkt.** edukacyjne.

Punkty edukacyjne dla lekarzy i dentystów

Zgodnie z rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 06 października 2004 r. w sprawie sposobów dopełniania obowiązku doskonalenia zawodowego lekarzy i lekarzy dentystów uczestnikowi przysługuje **36 pkt.** edukacyjnych.

29 czerwca - 2 lipca 2017 r, Białobrzegi koło Warszawy,

