XVI Miedzynarodowa Konferncja Chorób Rzadkich « Zrozumieć choroby rzadkie» 28 czerwca - 1 lipca 2018

Program Konferencji

czwartek, 28 czerwca 2018		
Obiad		***13:00 - 14:00***
Rejestracja		*14:00 - 15:00*
Debata Sesja dla przedstawicieli organizacji pacjentów oraz członków Federacji Organizacji Pacjentów z Chorobami Rzadkimi w Europie Centralnej i Wschodniej		
Rejestracja uczestników		*13.00 - 14.00*
Teresa Matulka	**Powitanie i otwarcie Debaty**	*14:00 - 14:10*
Sesja **Wystąpienia ekspertów**		
Moderatorzy:	**Bartosz Kwiatek**	***14:00 - 13:10***
Wystąpienia ekspertów	przedstawicieli administracji państwowej i ekspertów organizacji ochrony zdrowia którzy podziela się swoja wiedzą i doświadczeniem na temat chorób rzadkich	*15:10 - 16:00*
Panel dyskusyjny	przedstawicieli administracji państwowej z pacjentami i przedstawicielami organizacji pacjenckich	*16:30 - 18:00*
Kolacja powitalna dla zaproszonych gości konferencji		***19:00 - 22:00***
Piątek, 29 czerwca 2018		
Śniadanie		***7:00 - 8:00***
Rejestracja		*8:00 - 9:20*
Teresa Matulka **Anna Tylki-Szymańska**	**Powitanie**	*9:20 - 9:30*
Sesja I		
Moderatorzy:	**Małgorzata Krajewska-Walasek, Jakub Sikora**	***9:30 - 11:00***
Timothy M. Cox	Co to znaczy być rzadkim	*9:30 - 9:50*
Ségolène Aymé	Leczenie chorób genetycznych: wnioski z doświadczeń i perspektywy	*9:50 - 10:10*
Maurizio Scarpa	Europejska sieć referencyjna dla rzadkich, dziedzicznych chorób metabolicznych, MetabERN	*10:10 - 10:40*
Marc Dooms	Leki złożone dla pacjentów z chorobami rzadkimi	*10:40 - 11:00*
Przerwa na kawę		***11:00 - 11:20***
Sesja II		
Moderatorzy:	**Marie T. Vanier, Timothy M. Cox**	***11:20- 13:00***
Mariusz Więckowski	Wkład nauk podstawowych w rozwój wiedzy o chorobach rzadkich	*11:20 - 11:45*
Małgorzata Wiweger	Modele danio pręgowane dla (ultra) rzadkich chorób	*11:45 - 12:05*
David J. Begley	Nowe spojrzenie na transcytozę w BBB: implikacje dla dostarczanie ERT do OUN	*12:05 - 12:25*
Lars Schlotawa	Współczesne aspekty deficytu wielosulfatazowego: zrozumienie podstaw tej bardzo rzadkiej choroby i próby w kierunku jej leczenia	*12:25 - 12:45*
Joanna K. Purzycka-Olewiecka	Rzadkie kobiety	*12:45 - 13:00*
Obiad		***13:00 - 14:00***

Sesja III		
Moderatorzy:	**Ekaterina Zakharova, Marc Dooms**	*14:00 - 15:30*
Timothy M. Cox	Sfingolipidy w zdrowiu i chorobie	*14:00 - 14:20*
Marie T. Vanier	Choroba Niemanna-Picka typu C: aktualizacja	*14:20 - 14:50*
Jakub Sikora	Niedobór kwaśnej sfingomielinazy powoduje zmienną patologię móżdżku, która może być łagodzona przez N-butylo-dezoksynojirymycynę w modelu mysim	*14:50 - 15:10*
Mia Horovitz	Choroba Gauchera i jej związek z chorobą Parkinsona	*15:10 - 15:35*
Agnieszka Ługowska	Profil ekspresji genów u pacjentów z chorobą Gauchera: wstępne wyniki badań mikromacierzowych	*15:35 - 15:50*
Przerwa na kawę		***15:50 - 16:10***
Sesja IV		
Moderatorzy:	**Ségolène Aymé, Maurizio Scarpa**	*16:10 - 17:40*
Shunji Tomatsu	Terapia genowa w mukopolisacharydozach	*16:10 - 16:35*
Assel Tulebayeva	Poszerzenie pnia aorty u pacjentów z zespołem Huntera	*16:35 - 16:50*
Natalia Trofimova	Genetyczna heterogenność pacjentów z typami mukopolisacharydozy II i IIIA na Ukrainie	*16:50 - 17:05*
Galina Baydakova	Etniczne i regionalne cechy lizosomalnych chorób spichrzeniowych w Rosji	*17:05 - 17:25*
Oksana Barvinska	Analiza mutacji w genach *IVD, GCDH i MUT* u pacjentów z kwasicami organicznymi z Ukrainy	*17:25 - 17:45*
Ana Skaricic	Rozszerzone badania przesiewowe noworodków w Chorwacji - 9-miesięczny projekt pilotażowy	*17:45 - 18:00*
Kolacja przy grillu		***20:00***
Sobota, 29 czerwca 2018		
Śniadanie		***7:00 - 8:45***
Sesja V		
Moderatorzy:	**Sylvia Stockler, Mariusz Więckowski**	*9:00 - 10:45*
Saskia B. Wortmann	Kliniczne, biochemiczne i genetyczne spektrum 70 pacjentów z niedoborem ACAD9: czy suplementacja ryboflawiną jest skuteczna?	*9:00 - 9:20*
Holger Prokisch	Badanie nie-kodujących zmian w chorobach dziedziczenia mendlowskiego	*9:20 - 9:40*
Rafał Płoski	Sekwencjonowanie całoeksomowe i całogenomowe w odkrywaniu nowych chorób monogenowych człowieka	*9:40 - 10:00*
Ekaterina Zakharova	Od testów biochemicznych we wrodzonych błędach metabolizmu po analizę DNA i odwrotnie	*10:00 - 10:20*
Jörn Oliver Sass	Ludzka kinaza D-glutaminianu i acyduria D-glicerynowa	*10:20 - 10:45*
Przerwa na kawę		***10:45 - 11:00***
Sesja VI		
Moderatorzy:	**Zita Krumina , Jörn Oliver Sass**	*11:00 - 13:05*
Sylvia Stockler	Choroba Morquio B: Podróż w kierunku lepszego zrozumienia ultra rzadkiej choroby	*11:00 - 11:35*
Nataliia Mytcyk	Spektrum i regionalne rozpowszechnienie mutacji w genie *GLB1* u ukraińskich pacjentów z gangliozydozą	*11:35 - 11:50*
Alena Lapatsentava	Diagnozowanie i leczenie choroby Gauchera w Republice Białorusi	*11:50 - 12:05*
Nataliia Olkhovitz	Charakterystyka molekularna pacjentów z chorobą Gauchera na Ukrainie	*12:05 - 12:25*
Svetlana Volgina	Uaktualnione, kompleksowe kryteria diagnostyczne dla stwardnienia rozsianego	*12:25 - 12:45*
Natallia Rumiantsava	Zespół Frynsa na Białorusi: charakterystyka kliniczna i genetyczna, diagnostyka różnicowa	*12:45 - 13:05*
Obiad		***13:05 - 14:00***

Sesja VII **Spotkanie dysmorfologiczne** **Małgorzata Krajewska-Walasek**		
Moderatorzy:	**Dariusz Rokicki, Jennifer Castañeda**	***14:00 - 16:00***
Małgorzata Krajewska-Walasek	Wprowadzenie do zagadnienia: Agenezja ciała modzelowatego - kliniczne podejście do uzyskania diagnozy	*14:00 - 14:20*
Elżbieta Jurkiewicz	Ciało modzelowate - bez tajemnic?	*14:20 - 15:00*
Krzysztof Szczałuba	Postępy w diagnostyce genetycznej i obrazowej wrodzonych wad rozwojowych śród- oraz tyłomózgowia ze szczególnym uwzględnieniem zespołu Joubert	*15:00 - 15:25*
Robert Śmigiel	Zespół Mowata i Wilsona – analiza kliniczna i molekularna polskich pacjentów	*15:25 - 15:45*
Jacek Pilch	Hipoplazja ciała modzelowatego u 16,5-letniego chłopca z delecją 13q22-q32: analiza fenotypowo-genotypowa	*15:45 - 16:00*
Przerwa na kawę		***16:00 - 16:15***
	Spotkanie dysmorfologiczne	
Moderatorzy:	**Robert Śmigiel, Krzysztof Szczałuba, Małgorzata Krajewska-Walasek**	***16:15 -18:00***
Olga Khurs	Zespół Angelmana u niemowląt: prezentacja trzech przypadków	*16:15 - 16:30*
Irina Matusik	C Zespół Cri-du-Chat: *de novo* i odziedziczona monosomia 5p u niemowląt	*16:30 - 16:45*
	Trudne przypadki	*16:45 - 18:00*
Uroczysta kolacja		***20:00***
	Niedziela, 1 lipca 2018	
Śniadanie		***7:30 - 8:45***
	Sesja VIII	
Moderatorzy:	**Saskia B. Wortmann, David J. Begley**	***9:00 – 11:00***
Marc Dooms	Leki złożone dla pacjentów z chorobami rzadkimi	*9:00 - 9:20*
Zita Krumina	Przeszczep komórek macierzystych u pacjenta z alfa mannozydozą, prezentacja przypadku	*9:20 - 9:40*
Elżbieta Szczepanik	Skuteczność i bezpieczeństwo stosowania autologicznych komórek regeneracyjnych pochodzących z tkanki tłuszczowej (ADRC) u dzieci z padaczką lekooporną o podłożu autoimmunologicznym	*9:40 - 10:00*
Natalia Pechatnikova	Sukces leczenia ciężkiej niewydolności oddechowej u dziecka z chorobą Pompego wysoką dawką Alglukozydazy alfa	*10:00 - 10:20*
Anna Tylki-Szymańska	Enzymatyczna terapia zastępcza w chorobach lizosomalnych	*10:20 - 10:40*
Anna Tylki-Szymańska **Teresa Matulka**	**Podsumowanie i zakończenie konferencji**	*10:40 - 11:00*
Przerwa na kawę		***11:00 - 11:30***
	konsultacje	
Konsultacje medyczne		*11:30 - 13:00*
Obiad		***13:00 - 14:00***
Konsultacje medyczne		*14:00 - 17:00*
kolacja		***18:00 - 19:00***
	Poniedziałek, 2 lipca 2018	
Śniadanie		***7:00 - 8:30***

Transfer

Patronaty

PATRONAT HONOROWY

SEJM RZECZYPOSPOLITEJ POLSKIEJ
Marszałek Sejmu Marek Kuchciński

SENAT RZECZYPOSPOLITEJ POLSKIEJ

PATRONAT HONOROWY PREZYDENTA MIASTA STOŁECZNEGO WARSZAWY

RZECZNIK PRAW OBYWATELSKICH

Biuro Rzecznika Praw Pacjenta

UNIVERSITAS MEDICA VARSOVIENSIS 1809 SALUTI PUBLICAE

RZECZNIK PRAW DZIECKA
Marek Michalak

UNIWERSYTECKI SZPITAL KLINICZNY im. Jana Mikulicza-Radeckiego WE WROCŁAWIU

CENTRUM ZDROWIA DZIECKA

Centrum Zdrowia Matki Polki

UNIWERSYTECKI SZPITAL DZIECIĘCY W KRAKOWIE

SZPITAL DZIECIĘCY ŚW. LUDWIKA W KRAKOWIE

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

Organizatorzy

Choroby Rzadkie

Federation of Rare Diseases Patients in Central and Eastern Europe

MPS

Współpraca

EURORDIS RARE DISEASES EUROPE

International MPS Network

CEE GN Central & Eastern European Genetic Network

FACKELMANN

Grupa RMF

Federacja Pacjentów z Chorobami Rzadkimi w Europie Centralnej i Wschodniej

Punkty edukacyjne

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
Punkty 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
28 pkt. edukacyjnych.