



**Polskie
Towarzystwo
Wrodzonych
Wad
Metabolizmu**

PROGRAM WARSZTATÓW

POLSKIEGO TOWARZYSTWA WRODZONYCH WAD METABOLIZMU

pt. „Pediatria metaboliczna przez przypadki trudne, ciekawe, nierozwiązane...”

17. listopada 2017, Hotel IBIS Warszawa Centrum

08.30-10.00 Spotkanie Konsultantów Wojewódzkich z Konsultantem Krajowym

10.00 – 10.15 Powitanie

10.15 – 11.15 Prezentacja przypadków

- 1) 10.15 – 10.35 *Łukasz Kałużny, Ewa Starostecka (Poznań/Łódź)*
„Różne oblicza acydurii metylomalonowej”
- 2) 10.35 – 10.55 *Monika Limanówka (Gdańsk)*
„Rzadka postać defektu przemian kobalaminy przebiegająca z ciężką hiperhomocysteinemią”
- 3) 10.55 – 11.15 *Jolanta Sykut –Cegielska (Warszawa)*
„Dziecko z deficytem kobalaminy C – diagnostyka i postępowanie”

11.15 – 11.45 Przerwa kawowa

11.45 – 13.05 Prezentacja przypadków

- 1) 11.45 – 12.05 *Olga Fałek* (Łódź)
„Niepowodzenie diagnostyczne u 3-miesięcznej dziewczynki z ciężką kwasicą metaboliczną”
- 2) 12.05 – 12.25 *Ewa Jabłońska, Łukasz Kałużny* (Warszawa/Poznań)
„Kwasica 3-hydroksy 3-metyloglutarowa - opis przypadku”
- 3) 12.25 – 12.45 *Joanna Taybert, Dorota Korycińska-Chaaban* (Warszawa)
„Nowa choroba w diagnostyce nawracających wymiotów acetonemicznych”
- 4) 12.45 – 13.05 *Robert Śmigiel, Rafał Płoski* (Wrocław/Warszawa)
„Rapid WES w diagnostyce wrodzonych wad metabolizmu w oddziale intensywnej terapii”

13.05 – 13.30 Dyskusja

13.30 – 14.30 Lunch

14.30 – 16.00 Prezentacja przypadków

- 1) 14.30 – 14.50 *Joanna Jagłowska* (Gdańsk)
"Od podejrzenia choroby mitochondrialnej do rozpoznania zespołu SMARD1. Opis rodzinnego występowania zaburzeń napięcia mięśniowego oraz zaburzeń oddychania i rola NGS w diagnostyce"
- 2) 14.50 – 15.10 *Elżbieta Zdeb, Michał Patalan, Maria Giżewska* (Szczecin)
„Wielonarządowa manifestacja zaburzeń glikolizacji białek typ I a u 13-miesięcznej dziewczynki”
- 3) 15.10 – 15.30 *Małgorzata Piotrowicz, Ewa Starostecka* (Łódź)
„Zespół Smith-Magenis u 13-letniej dziewczynki z niedoborem wzrostu i hiperlipidemią”
- 4) 15.30 – 15.50 *Joanna Marciniak, Anna Jędrzejczak* - SKN (Warszawa)
„Deficyt LCHAD u rodzeństwa”

15.50 – 16.20 Przerwa kawowa

16.20 – 16.45 Dyskusja i zakończenie Warsztatów

17.00 – 18.00 Zebranie Zarządu PTWWM