



**Polskie
Towarzystwo
Wrodzonych
Wad
Metabolizmu**

PROGRAM WARSZTATÓW

POLSKIEGO TOWARZYSTWA WRODZONYCH WAD METABOLIZMU

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

15. listopada 2019, Hotel IBIS Warszawa Centrum

09.00-10.30 Spotkanie Konsultantów Wojewódzkich z Konsultantem Krajowym

10.30 – 10.40 Powitanie i kawa na dobry początek

10.40 – 12.00 Prezentacja przypadków cz. 1

1) 10.40 – 10.55 Agnieszka Ługowska, Marek Karpiński, Ewa Wypasek, Paweł Rubiś, Joanna K. Purzycka-Olewiecka, Ałła Graban, Małgorzata Bednarska-Makaruk (Warszawa). Kardiomiopatia oraz zaburzenia kostno-szkieletowe jako pierwsze objawy mukolipidozy typu III (polidystrofii pseudo-Hurler).

1) 10.55 – 11.10 Iwona Ostrowska, Iwona Stecewicz, Klaudia Bartoszewicz, Ewa Słomińska, Rafał Płoski, Katarzyna Kuśmierska, Katarzyna Durda, Hanna Romanowska, Mieczysław Walczak, Maria Gizewska (Szczecin). Deficyt syntazy urydynomonofosforanu - dynamika przebiegu klinicznego oraz trudności diagnostyczne i terapeutyczne u niemowlęcia z kwasicą orotową w przebiegu wrodzonej wady metabolizmu pirymidyn.

2) 11.10 – 11.20 Barbara Perkowska (Warszawa). Zespół Zellwegera u 11-letniego pacjenta.

3) 11.20 – 11.35 Agnieszka Konopka, Izabela Michałus, Ewa Starostecka (Łódź). Wielokierunkowa diagnostyka obniżonego napięcia mięśniowego u 2,5-letniego pacjenta.

4) 11.35 – 11.50 Robert Śmigiel, Agnieszka Jalowska, Barbara Królak-Olejnik (Wrocław) . Masywna hiperamonemia o fatalnym przebiegu bez określonej przyczyny.

5) 11.50 – 12.00 Małgorzata Średzińska (Warszawa). Hiperglicynemia nieketotyczna.

12.00- 12.30 Przerwa kawowa

12.30 – 13.30 Prezentacja przypadków cz. 2

7) 12.30 – 12.45 Zuzanna Rudzka, Marzena Bozio, Ewa Jabłońska, Joanna Taybert (Warszawa). Czy podwyższone w badaniu przesiewowym noworodków stężenie propionylu-karnityny zawsze wskazuje na wrodzoną wadę metabolizmu?

8) 12.45 – 13.00 Milena Greczan (Warszawa). Ostra niewydolność wątroby – zespół RALF. Nowa mutacja w genie *NBAS*.

9) 13.00 – 13.15 Izabela Michałus, Ewa Starostecka, Agnieszka Konopka (Łódź). Różne oblicza rzadkich chorób na przykładzie hipofosfatazji.

10) 13.15 – 13.30 Michał Patalan, Magdalena Sieńko, Alicja Leśniak, Kamilla Strączek, Hanna Romanowska, Elżbieta Zdeb, Iwona Ostrowska, Maria Giżewska (Szczecin). Dieta ketogenna we wrodzonych wadach metabolizmu w praktyce klinicznej - doświadczenia ośrodka szczecińskiego prezentowane na podstawie czterech przypadków.

13.30 – 13.45 Dyskusja

13.45 – 14.45 Lunch

14.45 – 15.45 Prezentacja przypadków cz. 3

11) 14.45 – 15.00 Patryk Lipiński (Warszawa). Zaburzenia deglikozylacji związane z deficytem N-glikanazy 1.

12) 15.00 – 15.15 Marzena Bozio, Sylwia Gudej (Warszawa). Efekt leczenia dietetycznego pacjentki z deficytem PDHC.

13) 15.15 – 15.30 *Agnieszka Konopka, Izabela Michałus, Ewa Starostecka* (Łódź). Rola dokładnego badania przedmiotowego w diagnostyce małogłowia.

14) 15.30 – 15.45 *Jolanta Sykut-Cegielska, Krystyna Szymańska, Marzena Bozio, Iryna Kossak, Anna Wiśniewska, Katarzyna Kuśmierska, Mirosław Ząbek, Krzysztof Bankiewicz* (Warszawa). Terapia genowa w deficycie AADC – opis dwóch polskich pacjentów.

15.45 – 16.00 Dyskusja i zakończenie Warsztatów

16.10 – 17.30 Zebranie Zarządu PTWWM