

IV WARSZTATY PTWWM

MEDYCYNA METABOLICZNA

przez przypadki ciekawe, niekiedy trudne,
nie zawsze rozwiązywalne w populacji dzieci i dorosłych

18-19 listopada 2022 · Hotel The Loom, ul. Ogrodowa 21, Łódź



Piątek – 18 listopada 2022

11.30 - 13.00 Spotkanie Konsultantów Wojewódzkich z Konsultantem Krajowym

13.00 - 14.00 Lunch

14.00 - 14.15 Powitanie – prof. Andrzej Lewiński – Konsultant Krajowy w Dziedzinie Endokrynologii, Ewa Starostecka (Łódź)

Sesja I: Choroby spichrzeniowe i neurodegeneracyjne (14.15–16.35)

14.15 - 14.30 Deficyt tripeptydylopeptydazy 1 (TPP1) przyczyną SCAR7 i kardiomiopatii rozstrzeniowej

Agnieszka Ługowska, Joanna K. Purzycka-Olewiecka, Rafał Płoski, Grażyna Truszkowska, Maciej Pronicki, Paulina Felczak, Aleksandra Podlecka-Piętowska, Mateusz Śpiewak, Martyna Sitek, Zofia T. Bilińska, Przemysław Leszek, Małgorzata Bednarska-Makaruk (Warszawa)

14.30 - 14.45 Od wiśniowej plamki w Szczecinie do terapii genowej w Londynie – historia małej Lilianki

Dominika Dąbrowska, Paulina Fic, Marta Glińska, Hanna Romanowska, Maria Giżewska (Szczecin)

14.45 - 15.00 Odyseja diagnostyczna – przypadek choroby Tay-Sachs'a o późnym początku

Magdalena Dziorek, Antoni Pyrkosz (Zabrze)

15.00 - 15.15 Rodzina z chorobą Krabbe'go

Łukasz Kałużny, Monika Duś-Żuchowska, Jarosław Walkowiak (Poznań)

15.15 - 15.25 Q & A

15.25 - 15.40 Diagnostyka mukopolisacharydoz – fenotyp vs badania laboratoryjne

Ewa Starostecka, Tadeusz Biegański, Agnieszka Konopka, Agnieszka Kudra, Izabela Michałus (Łódź)

15.40 - 15.55 Mukopolisacharydoza-Plus: nowa lizosomalna choroba spichrzeniowa rozpoznana dzięki badaniom genetycznym

Patryk Lipiński, Krzysztof Szczaluba, Piotr Buda, Ekaterina Y. Zakharova, Galina Baydakova, Agnieszka Ługowska, Agnieszka Róźdzzińska-Świątkowska, Zuzanna Cyske, Grzegorz Węgrzyn, Agnieszka Pollak, Rafał Płoski, Anna Tylki-Szymańska (Warszawa)

15.55 - 16.10 Enzymatyczna terapia zastępcza vs przeszczep komórek macierzystych w MPS I – opis przypadku

Karolina Kierus (Białystok)

16.10 - 16.25 Uwaga – dwie choroby uwarunkowane genetycznie u jednego pacjenta. Dziecko z aberracją chromosomową i chorobą monogenową dziedziczną autosomalnie recesywnie. DGS i TANGO2

Robert Śmigiel (Wrocław)

16.25 - 16.35 Q & A

16.35 - 16.55 Przerwa kawowa

Sesja II: Choroby neurodegeneracyjne i mitochondrialne (16.55–18.15)

16.55 - 17.10 Zróznicowanie fenotypu u pacjentów z ksantomatozą mózgowo-ścięgiastą

Iwona Stępnik, Dominika Szczęśniak, Ewelina Elert-Dobkowska, Katarzyna Stradomska (Warszawa)

17.10 - 17.25 Przypadek zespołu nakładania zaburzeń fosforylacji i leukoencefalopatii, prawdopodobnie uwarunkowanego zmianami w regionie genu AIFM1

Małgorzata Pawłowicz, Małgorzata Rydzanicz, Piotr Stawiński, Rafał Płoski (Olsztyn, Warszawa)

17.25 - 17.40 Nowe warianty patogenne genów BOLA3 i WARS2 powodujące potencjalnie letalne, autosomalnie recesywne kardiomiopatie przerostowe – rozszerzenie spektrum molekularnego i fenotypowego

Łukasz Kępczyński (Łódź)

17.40 - 17.55 Sepsa i mitochondrium – o continuum objawów w niedoborze reduktazy ferredoksyny (FDXR)

Łukasz Przysło (Łódź)

17.55 - 18.08 Deficyt kinazy adenozyliny rozpoznany po 10 latach od przeszczepienia wątroby

Patryk Lipiński, Elżbieta Ciara, Dorota Jurkiewicz, Maciej Pronicki, Elżbieta Jurkiewicz, Anna Bogdańska, Rafał Płoski, Irena Jankowska (Warszawa)

18.05 - 18.15 Q & A

Sobota – 19 listopada 2022

Sesja III: Zaburzenia metabolizmu aminokwasów (09.00–09.55)

09.00 - 09.15 Monitorowanie pacjentów z wybranymi wrodzonymi wadami metabolizmu aminokwasów poprzez zdalne badanie metodą tandemowej spektrometrii mas

Joanna Taybert, Agnieszka Kowalik, Marta Nogalska,
Ewa Głąb-Jabłońska, Tomasz Poławski, Mariusz Oltarzewski,
Małgorzata Przybylska, Wioletta Napiórkowska,
Jolanta Sykut-Cegielska (Warszawa)

09.15 - 09.30 Dziecko z acydurią metylomalonową i białkomoczem – co rozpoznał „metabolista”?

Anna Bauer, Marta Miszkowska, Amanda Krzywdzińska,
Katarzyna Chyż, Katarzyna Kuśmierska, Magdalena Chełchowska,
Jolanta Sykut-Cegielska (Warszawa)

09.30 - 09.45 Hiperamonemia w kontekście wcześniactwa

Olga Falek, Katarzyna Fortecka-Piesterziewicz,
Dorota Zasina-Olaszek (Poznań)

09.45 - 09.55 Q & A

Sesja IV: „Miszmasz metaboliczny” (10.10 – 12.30)

10.10 - 10.25 Przypadek pacjentki z deficytem cyklohydrolazy-GTP i nowym wariantem p.R170G w genie GCH1 – rola badań genetycznych

Agnieszka Magdalena Rygiel, Katarzyna Kuśmierska,
Jolanta Sykut-Cegielska, Elżbieta Czyżyk,
Jakub Drożak (Warszawa, Rzeszów)

10.25 - 10.40 Warianty w genach związanych z wadami metabolizmu w 550 analizach eksomowych

Aleksandra Jezela-Stanek (Warszawa)

10.40 - 10.50 Q & A

10.50 - 11.20 Przerwa kawowa

11.20 - 11.35 Rabdomioliza u dzieci a wrodzone wady metabolizmu. Ciężka, napadowa mioglobinuria wywołana mutacją genu lipiny 1

Jacek Piłch (Katowice)

11.35-11.50 Autyzm – ciekawy, trudny, rozwiązywalny?

Grzegorz Bera, Anna Toruń, Agnieszka Magdalena Rygiel,
Jolanta Sykut-Cegielska (Wrocław, Warszawa)

11.50 - 12.05 Pediatryczna choroba neurodegeneracyjna indukowana stresem związana z mutacją bi-alleliczną w genie ADPRHL2

Małgorzata Średzińska (Warszawa)

12.05 - 12.20 Czarny sen metabolika – FAOD i cukrzyca

Łukasz Kałużny, Monika Duś-Żuchowska, Bogda Skowrońska,
Jarosław Walkowiak (Poznań)

12.20 - 12.30 Q & A

12.30 - 12.40 Zakończenie warsztatów

13.00 Lunch

14.00 - 15.00 Zebranie Zarządu PTWWM

Program pozamerytoryczny

Piątek – 18 listopada 2022

19.00 Koncert niespodzianka

20.00 Kolacja w secesyjnej Łodzi

Źródłem finansowania wydarzeń o charakterze rozrywkowym (program pozamerytoryczny) są środki własne PTWWM.

Elementy pozamerytoryczne są wyłączone z programu naukowego/merytorycznego. Udział w koncercie nie wymaga dodatkowej opłaty.

Niefinansowane ze środków firm innowacyjnych zrzeszonych w INFARMIE.

SPONSORZY KONFERENCJI:



ORGANIZATOR MERYTORYCZNY:



Polskie Towarzystwo Wrodzonych Wad Metabolizmu,
ul. Marcina Kasprzaka 17A, 01-211 Warszawa

ORGANIZATOR LOGISTYCZNY:



Cartis Group sp. z o.o.
90-553 Łódź, ul. Mikołaja Kopernika 72 lok. 173
tel.: 601 985 557
e-mail: konferencje@cartis.pl