



KURS Z ZAKRESU CHORÓB METABOLICZNYCH W OPIECE OKOŁOPORODOWEJ

Przedobjawowe rozpoznanie wrodzonych wad metabolizmu – korzyści i trudności

Miejsce kursu: Warszawa, Al. Krakowska 266 (Hotel Mercure)

Termin: 18-19 września 2024 r.

Kierownik kursu: dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska

Program kursu:

Dzień pierwszy 18 września 2024 r.	
8.30	Rejestracja
9.00 – 9.15	Otwarcie kursu, test kompetencji
9.15 – 10.15	Wprowadzenie do medycyny metabolicznej dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
10.15– 11.00	Skrining selektywny vs badania przesiewowe noworodków dr n. med. Joanna Taybert
11.00– 11.15	Przerwa kawowa
11.15– 12.00	Historia i rozwój badań przesiewowych noworodków w Polsce dr n. med. Joanna Taybert
12.00 – 13.00	Kiedy podejrzewać wrodzone wady metabolizmu na podstawie badania podmiotowego i przedmiotowego? dr n. med. Joanna Taybert
13.00 – 14.00	Przerwa obiadowa
14.00 – 14.45	Diagnostyka różnicowa wrodzonych wad metabolizmu na podstawie badania podmiotowego i przedmiotowego dr n. med. Anna Bauer
14.45 – 15.30	Nowe oblicza wrodzonych wad metabolizmu wykrywanych w badaniach przesiewowych noworodków dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
15.30– 15.45	Przerwa kawowa
15.45-16.45	Genetyczne badania potwierdzające w kierunku wrodzonych wad metabolizmu w programie badań przesiewowych noworodków dr hab. n. med. Agnieszka Rygiel





Dzień drugi 19 września 2024 r.	
9.00 – 9.45	Wyniki badań przesiewowych noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu - z perspektywy ośrodka koordynującego dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
9.45 – 10.30	Galaktozemia – aspekty wczesnej diagnostyki dr n. med. Anna Bauer
10.30 – 11.15	Deficyt biotynidazy dr n. med. Joanna Taybert
11.15 – 11.30	Przerwa kawowa
11.30 – 12.15	Perspektywy badań przesiewowych noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu okiem genetyka dr hab. n. med. Agnieszka Rygiel
12.15 – 13.00	Perspektywy badań przesiewowych noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu okiem klinicysty dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
13.00– 14.00	Przerwa obiadowa
14.00 – 14.45	Wrodzone wady metabolizmu jako choroby rzadkie dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
14.45 – 15.15	Wrodzone wady metabolizmu - nie zawsze choroba rzadka. Badania przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
15.15 – 15.30	Przerwa kawowa
15.30 – 16.00	Test końcowy
16.00 – 16.30	Zakończenie kursu, podsumowanie.

