

## KURS Z ZAKRESU CHOROÓB METABOLICZNYCH W OPIECE OKOŁOPORODOWEJ

### Diagnostyka i leczenie we wrodzonych wadach metabolizmu o typie zespołu intoksykacji

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

**Termin:** 14-15 listopada 2024 r.

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

#### Program kursu:

Dzień pierwszy 14 listopada 2024 r.	
8.30	<b>Rejestracja</b>
9.00 – 9.15	<b>Otwarcie kursu, test kompetencji</b> dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
9.15 – 10.00	<b>Definicja i charakterystyka zespołu intoksykacji we wrodzonych wadach metabolizmu</b> dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
10.00– 10.45	<b>Rozpoznawanie zaburzeń cyklu mocznikowego</b> dr n. med. Joanna Taybert
10.45 – 10.55	<b>Przerwa kawowa</b>
10.55– 11.55	<b>Postępowanie terapeutyczne w zaburzeniach cyklu mocznikowego</b> dr n. med. Joanna Taybert, dr Agnieszka Kowalik
11.55 – 12.55	<b>Prezentacja przypadków klinicznych zaburzeń cyklu mocznikowego</b> dr n. med. Joanna Taybert, dr Agnieszka Kowalik
12.55 – 13.40	<b>Przerwa obiadowa</b>
13.40 – 14.25	<b>Hiperfenyloalaninemia i jej konsekwencje z uwzględnieniem fenyloketonurii matczynej</b> dr n. med. Joanna Taybert
14.25 – 14.55	<b>Choroba syropu klonowego – diagnostyka i obraz kliniczny</b> dr n. med. Joanna Taybert
14.55 – 15.05	<b>Przerwa kawowa</b>
15.05 – 15.35	<b>Leczenie dietetyczne w chorobie syropu klonowego</b> dr Agnieszka Kowalik



15.35-16.20	<b>Prezentacja przypadków klinicznych choroby syropu klonowego</b> dr n. med. Joanna Taybert, dr Agnieszka Kowalik
-------------	---

<b>Dzień drugi 15 listopada 2024 r.</b>	
9.00 – 10.00	<b>Acyduria metylomalonowa i propionowa – obraz kliniczny i diagnostyka</b> dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
10.00 – 10.45	<b>Postępowanie terapeutyczne w acydurii metylomalonowej i propionowej</b> dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, dr Agnieszka Kowalik
10.45 – 10.55	<b>Przerwa kawowa</b>
10.55 – 11.40	<b>Prezentacja przypadków klinicznych acydurii metylomalonowej i propionowej</b> dr n. med. Joanna Taybert, dr Agnieszka Kowalik
11.40 – 12.40	<b>Zaburzenia utleniania długołańcuchowych kwasów tłuszczowych – wywiad, obraz kliniczny i diagnostyka</b> dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
12.40 – 13.25	<b>Przerwa obiadowa</b>
13.25 – 14.10	<b>Prezentacja przypadków klinicznych zaburzeń utleniania długołańcuchowych kwasów tłuszczowych</b> dr n. med. Joanna Taybert, dr Agnieszka Kowalik
14.10 – 15.10	<b>Acyduria glutarowa typu 1 – obraz kliniczny, diagnostyka i leczenie z prezentacją przypadków klinicznych</b> dr n. med. Joanna Taybert, dr Agnieszka Kowalik
15.10 – 15.20	<b>Przerwa kawowa</b>
15.20 – 15.50	<b>Zakończenie kursu, podsumowanie.</b> dr n. med. Joanna Taybert

