



KURS Z ZAKRESU CHOROÓB METABOLICZNYCH W OPIECE OKOŁOPORODOWEJ

Nowe możliwości i wyzwania we wczesnej diagnostyce w kierunku wrodzonych wad metabolizmu

Miejsce kursu: Warszawa, 13-14 marca 2025 r.
13 marca **Budynek Elbud sala H – Al. Krakowska 264,**
14 marca **Hotel Mercure – Al. Krakowska 266**
Kierownik kursu: Prof. Jolanta Sykut-Cegielska

Program kursu:

| Dzień pierwszy 13 marca 2025 r. | |
|---------------------------------|--|
| 8.30 | Rejestracja. |
| 9.00 – 9.15 | Otwarcie kursu. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska |
| 9.15 – 10.00 | Kryteria i warunki wczesnej diagnostyki w wwm – aktualne możliwości. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska |
| 10.00 – 10.45 | Lizosomy. Lizosomalne choroby spichrzeniowe – wprowadzenie. Prof. Agnieszka Ługowska |
| 10.45 – 11.00 | Przerwa kawowa |
| 11.00– 13.00 | Wczesne rozpoznawanie a lepsze rokowanie w mukopolisacharydozach; MPS I, II, IVA, VI, VII. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska Prof. Agnieszka Ługowska |
| 13.00 – 13.45 | Przerwa obiadowa |
| 13.45 – 14.15 | Wczesne rozpoznawanie a lepsze rokowanie w mukopolisacharydozach; MPS I, II, IVA, VI, VII c.d. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska Prof. Agnieszka Ługowska |
| 14.15 – 15.00 | Trudności w diagnostyce i leczeniu w chorobie Pompe. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska Prof. Agnieszka Ługowska |





| | |
|---------------|--|
| 15.00 – 15.15 | Przerwa kawowa |
| 15.15 – 16.00 | Jak rozpoznać i leczyć pacjentów z LALD? Prof. Jolanta Sykut-Cegielska Prof. Agnieszka Ługowska |

| Dzień drugi 14 marca 2025 r. | |
|-------------------------------------|---|
| 9.00 – 9.45 | Różne oblicza i metody leczenia w chorobie Gaucher'a. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska Prof. Agnieszka Ługowska |
| 9.45 – 10.30 | Jak rozpoznać i leczyć pacjentów z chorobą Fabry'ego? Prof. Jolanta Sykut-Cegielska Prof. Agnieszka Ługowska |
| 10.30 – 11.15 | Diagnostyka i nowa terapia w leukodystrofii metachromatycznej. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska Prof. Agnieszka Ługowska |
| 11.15 – 11.30 | Przerwa kawowa |
| 11.30 – 12.15 | Deficyt kwaśnej sfingomielinazy – diagnostyka różnicowa i dostępna terapia. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska Prof. Agnieszka Ługowska |
| 12.15 – 13.00 | Adrenoleukodystrofia sprzężona z chromosomem X w skryningu noworodkowym. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska |
| 13.00– 13.45 | Przerwa obiadowa |
| 13.45 – 14.30 | Galaktozemia wykrywana w badaniach przesiewowych noworodków. lek. Anna Bauer |
| 14.30 – 15.15 | Zaburzenia lipidowe – jakie badania przesiewowe? Prof. Jolanta Sykut-Cegielska |
| 15.15 – 15.30 | Przerwa kawowa |
| 15.30 – 16.15 | Wybrane potencjalne wskazania do badań przesiewowych. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska |
| 16.15 – 16.30 | Test i zakończenie kursu. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska |