



KURS Z ZAKRESU CHOROÓB METABOLICZNYCH W OPIECE OKOŁOPORODOWEJ

Przedobjawowe rozpoznanie wrodzonych wad metabolizmu – korzyści i trudności

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

Termin: 03-04 kwietnia 2025 r.

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

Program kursu:

| Dzień pierwszy 03 kwietnia 2025 r. | |
|------------------------------------|---|
| 8.30 | Rejestracja |
| 9.00 – 9.15 | Otwarcie kursu |
| 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 | Deficyt biotynidazy dr n. med. Joanna Taybert |
| 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 04 kwietnia 2025 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 | Diagnostyka różnicowa wrodzonych wad metabolizmu na podstawie badania podmiotowego i przedmiotowego dr n. med. Anna Bauer |
| 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 – 16.15 | Test końcowy. Zakończenie kursu, podsumowanie. |