



## 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:** 03-04 lipca 2025 r.

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

#### Program kursu:

| Dzień pierwszy 03 lipca 2025 r. |                                                                                                                                     |
|---------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 8.30                            | <b>Rejestracja</b>                                                                                                                  |
| 9.00 – 9.15                     | <b>Otwarcie kursu, test kompetencji</b><br>dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska                                                  |
| 9.15 – 10.00                    | <b>Definicja i charakterystyka zespołu intoksykacji we wrodzonych wadach metabolizmu</b><br>dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska |
| 10.00– 10.45                    | <b>Rozpoznawanie zaburzeń cyklu mocznikowego</b><br>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><br>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><br>dr n. med. Joanna Taybert             |
| 14.25 – 14.55                   | <b>Choroba syropu klonowego – diagnostyka i obraz kliniczny</b><br>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><br>dr Agnieszka Kowalik                                                     |





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

| <b>Dzień drugi 04 lipca 2025 r.</b> |                                                                                                                                                                    |
|-------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 9.00 – 10.00                        | <b>Acyduria metylomalonowa i propionowa –obraz kliniczny i diagnostyka</b><br>dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska                                              |
| 10.00 – 10.45                       | <b>Postępowanie terapeutyczne w acydurii metylomalonowej i propionowej</b><br>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><br>dr n. med. Joanna Taybert, dr Agnieszka Kowalik                                |
| 11.40 – 12.40                       | <b>Zaburzenia utleniania długołańcuchowych kwasów tłuszczowych – wywiad, obraz kliniczny i diagnostyka</b><br>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><br>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><br>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><br>dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska                                                                                 |

