



KURS Z ZAKRESU CHOROÓB METABOLICZNYCH W OPIECE OKOŁOPORODOWEJ

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

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

Termin: 26-27 marca 2026 r

Kierownik kursu: Prof. Jolanta Sykut-Cegielska

Program kursu:

Dzień pierwszy 26 marca 2026 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 27 marca 2026 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 skriningu 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

