



KURS Z ZAKRESU CHORÓB METABOLICZNYCH W OPIECE OKOŁOPORODOWEJ

Przedobjawowe rozpoznanie wrodzonych wad metabolizmu – korzyści i trudności

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

Termin: 9-10 marca 2026 r.

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

Program kursu:

Dzień pierwszy 9 marca 2026 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– 11.10	Przerwa kawowa
11.10– 11.55	Historia i rozwój badań przesiewowych noworodków w Polsce dr n. med. Joanna Taybert
11.55 – 12.55	Kiedy podejrzewać wrodzone wady metabolizmu na podstawie badania podmiotowego i przedmiotowego? dr n. med. Joanna Taybert
12.55 – 13.35	Przerwa obiadowa
13.35 – 14.20	Deficyt biotynidazy dr n. med. Joanna Taybert
14.20 – 15.05	Nowe oblicza wrodzonych wad metabolizmu wykrywanych w badaniach przesiewowych noworodków dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
15.05– 15.15	Przerwa kawowa
15.15-16.15	Genetyczne badania potwierdzające w kierunku wrodzonych wad metabolizmu w programie badań przesiewowych noworodków dr hab. n. med. Agnieszka Rygiel





Dzień drugi 10 marca 2026 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 – 11.25	Przerwa kawowa
11.25 – 12.10	Perspektywy badań przesiewowych noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu okiem genetyka dr hab. n. med. Agnieszka Rygiel
12.10 – 12.55	Perspektywy badań przesiewowych noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu okiem klinicysty dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
12.55– 13.35	Przerwa obiadowa
13.35 – 14.20	Wrodzone wady metabolizmu jako choroby rzadkie dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
14.20 – 15.05	Wrodzone wady metabolizmu - nie zawsze choroba rzadka. Badania przesiewowe w kierunku hipercholesterolemii rodzinnej dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
15.05 – 15.15	Przerwa kawowa
15.15 – 15.45	Test końcowy. Zakończenie kursu, podsumowanie.