



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: 02-03 lipca 2026 r.

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

Program kursu:

Dzień pierwszy 02 lipca 2026 r.	
8.30	Rejestracja
9.00 – 9.15	Otwarcie kursu Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
9.15 – 10.00	Definicja i charakterystyka zespołu intoksykacji we wrodzonych wadach metabolizmu Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
10.00– 10.45	Rozpoznawanie zaburzeń cyklu mocznikowego dr n. med. Joanna Taybert
10.45 – 10.55	Przerwa kawowa
10.55– 11.55	Postępowanie terapeutyczne w zaburzeniach cyklu mocznikowego dr n. med. Joanna Taybert, dr Agnieszka Kowalik
11.55 – 12.55	Prezentacja przypadków klinicznych zaburzeń cyklu mocznikowego dr n. med. Joanna Taybert, dr Agnieszka Kowalik
12.55 – 13.40	Przerwa obiadowa
13.40 – 14.25	Hiperfenyloalaninemia i jej konsekwencje z uwzględnieniem fenyloketonurii matczynej dr n. med. Joanna Taybert
14.25 – 14.55	Choroba syropu klonowego – diagnostyka i obraz kliniczny dr n. med. Joanna Taybert
14.55 – 15.05	Przerwa kawowa
15.05 – 15.35	Leczenie dietetyczne w chorobie syropu klonowego dr Agnieszka Kowalik





15.35-16.20	Prezentacja przypadków klinicznych choroby syropu klonowego dr n. med. Joanna Taybert, dr Agnieszka Kowalik
-------------	---

Dzień drugi 03 lipca 2026 r.	
9.00 – 9.45	Zaburzenia utleniania długołańcuchowych kwasów tłuszczowych – wywiad, obraz kliniczny i diagnostyka Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
9.45 – 10.10	Postępowanie terapeutyczne w zaburzeniach utleniania długołańcuchowych kwasów tłuszczowych dr Agnieszka Kowalik
10.10 – 10.45	Prezentacja przypadków klinicznych zaburzeń utleniania długołańcuchowych kwasów tłuszczowych dr n. med. Joanna Taybert, dr Agnieszka Kowalik
10.45 – 10.55	Przerwa kawowa
10.55 – 11.55	Acyduria glutarowa typu 1 – obraz kliniczny, diagnostyka i leczenie z prezentacją przypadków klinicznych dr n. med. Joanna Taybert, dr Agnieszka Kowalik
11.55 – 12.55	Acyduria metylomalonowa i propionowa – obraz kliniczny i diagnostyka Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
12.55 – 13.40	Przerwa obiadowa
13.40 – 14.25	Postępowanie terapeutyczne w acydurii metylomalonowej i propionowej Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, dr Agnieszka Kowalik
14.25 – 15.10	Prezentacja przypadków klinicznych acydurii metylomalonowej i propionowej dr n. med. Joanna Taybert, dr Agnieszka Kowalik
15.10 – 15.20	Przerwa kawowa
15.20 – 15.50	Zakończenie kursu, podsumowanie. Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska