



CENTRUM DOSKONAŁOŚCI
CHORÓB RZADKICH
I NIEZDIAGNOZOWANYCH

WARSZAWSKI
UNIwersytet
MEDYCZNY

konferencja WUM

CHOROBY RZADKIE

w perspektywie pacjentów, rodzin,
lekarzy i opiekunów – model
współpracy w ramach WUM

27.02.2024 godz. 8.00-17.00

Dziecięcy Szpital Kliniczny UCK WUM,
ul. Żwirki i Wigury 63A, Warszawa
Sala Konferencyjna na poziomie -1

8:00 ROZPOCZĘCIE KONFERENCJI

8:00 Prof. dr hab. n. med. Zbigniew Gaciong, Jego Magnificencja Rektor WUM

Prof. dr hab. n. med. Piotr Pruszczyk, Prorektor ds Nauki i Transferu Technologii WUM

Dr hab. n. med. Krzysztof Szczaluba, Dyrektor Centrum Doskonałości Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych WUM

8:15 Stanisław Maćkowiak, Federacja Pacjentów Polskich i Fundacja Orphan Polska
– Wyzwania systemowe w chorobach rzadkich okiem pacjentów/rodziców

8:30 Prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk – Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich

8:45 Wiceminister Zdrowia Prof. dr hab. n. med. Urszula Demkow

9:00 – 11:00 PERSPEKTYWA PACJENTÓW I RODZIN

9:00 Marcin Basiński, Fundacja Jesteśmy Pod Ścianą – Organizacja pacjencka vs Państwo

9:15 Małgorzata i Piotr Kośla, Fundacja PACS2 – PACS2 Research Foundation: modelowy przykład działań wielokierunkowych w ultraradkiej chorobie neurorozwojowej

9:30 Dorota Raczek i Katarzyna Gagor-Nowak, Fundacja SMA – Aspekty terapeutyczne SMA w perspektywie rodzica

9:45 Dorota Korycińska, Stowarzyszenie Neurofibromatozy Polska – Koordynacja działań diagnostyczno-terapeutycznych w nerwiakowłókniakowości

10:00 Marek Piegat, Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z zespołem Retta
– Wyzwania terapeutyczne w zespole Retta

10:15 Aneta Jurko, Stowarzyszenie pacjentów ze stwardnieniem guzowatym – Stwardnienie guzowate z perspektywy rodzica

10:30 Iwona Czabak, Stowarzyszenie Marfan Polska – Zespół Marfana – wyzwania i nadzieje
– spojrzenie pacjenta na leczenie

10:45 Marzena Piejko, Fundacja CF Oddech Życia – Życie przed i po przeszczepie płuc

11:00 – 11:30 KAWA



WARSZAWSKI
UNIwersytet
MEDYCZNY



CENTRUM DOSKONAŁOŚCI
CHORÓB RZADKICH
I NIEZDIAGNOZOWANYCH

WARSZAWSKI
UNIwersYTET
MEDYCZNY

konferencja WUM

CHOROBY RZADKIE

w perspektywie pacjentów, rodzin,
lekarzy i opiekunów – model
współpracy w ramach WUM

11:30 – 13:45 PERSPEKTYWA LEKARZY/OPIEKUNÓW

- 11:30** Dr hab. n. med. **Krystyna Szymańska**, Klinika Neurologii Dziecięcej i Pediatrii – Choroby autoimmunizacyjne mózgu – trudności diagnostyczne
- 11:45** Dr hab. n. med. **Piotr Skrzypczyk**, Klinika Nefrologii Dziecięcej i Pediatrii – Stwardnienie guzowate jako problem interdyscyplinarny
- 12:00** Dr n. med. **Marek Karwacki**, Centrum Koordynowanej Opieki Medycznej nad Pacjentami z Neurofibromatozami i pochodnymi im RASopatiami, Katedra i Klinika Onkologii, Hematologii Dziecięcej, Transplantologii Klinicznej i Pediatrii
- 12:15** Prof. dr hab. n. med. **Krzysztof Jamroziak**, Katedra i Klinika Hematologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych – Ośrodek amyloidoz: rola współpracy wielospecjalistycznej w diagnostyce i leczeniu amyloidoz
- 12:30** Prof. dr hab. n. med. **Piotr Milkiewicz**, Klinika Hepatologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych – Europejska Sieć Referencyjna ERN, Ośrodek Chorób Wątroby
- 12:45** Prof. dr hab. n. med. **Anna Kostera-Pruszczyk**, Katedra i Klinika Neurologii, Europejska Sieć Referencyjna ERN EURO NMD – Europejska Sieć Referencyjna ERN, Ośrodek Chorób Nerwowo-Mięśniowych
- 13:00** Prof. dr hab. n. med. **Wojciech Lisik**, Katedra i Klinika Chirurgii Ogólnej i Transplantacyjnej – Transplantologia w mukowiscydozie
- 13:15** Prof. dr hab. n. med. **Agnieszka Szypowska**, Pododdział Kliniczny Diabetologii Dziecięcej i Pediatrii, Klinika Pediatrii – Europejska Sieć Referencyjna, ERN Zaburzenia przemian glukozy
- 13:30** Prof. dr hab. n. med. **Bożena Werner**, Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego i Pediatrii Ogólnej – Spektrum rzadkich chorób układu sercowo-naczyniowego u dzieci

13:45 – 14:15 OKRĄGŁY STÓŁ KLINICZNY

14:15 – 15:15 OBIAD

15:15 – 16:45 PERSPEKTYWA DIAGNOSTÓW

- 15:15** Prof. dr n. med. **Tomasz Stokłosa**, Laboratorium Genetyki, Uniwersyteckie Centrum Medycyny Laboratoryjnej – Panele genowe w diagnostyce nowotworów i chorób rzadkich
- 15:30** Prof. dr hab. n. med. **Rafał Płoski**, Zakład Genetyki Medycznej – Sekwencjonowanie eksomowe w chorobach rzadkich: 10+ lat doświadczeń
- 15:45** Prof. dr hab. n. med. **Grzegorz Basak**, Katedra i Klinika Hematologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych – Algorytmy AI w diagnostyce onkohematologicznej
- 16:00** Mgr **Artur Bartochowski**, mgr **Anna Rakowska**, Klinika Neonatologii i Chorób Rzadkich – Rehabilitacja od pierwszych dni życia – szansa na całe życie
- 16:15** Dr inż. **Anna Sibilska-Mroziewicz**, Wydział Mechatroniki, Instytut Mikromechaniki i Fotoniki, Zakład Mechaniki Stosowanej, Politechnika Warszawska – Perspektywy wykorzystania Wirtualnej Rzeczywistości w rehabilitacji pacjentów cierpiących na choroby rzadkie
- 16:30** Dr n. med. **Katarzyna Kuśmierska**, Zakład Diagnostyki Laboratoryjnej i Immunologii Klinicznej Wieku Rozwojowego – Metabolomika w diagnostyce chorób rzadkich

16:45 – 17:15 OKRĄGŁY STÓŁ DIAGNOSTYCZNY

17:15 ZAKOŃCZENIE



CENTRUM DOSKONAŁOŚCI
CHORÓB RZADKICH
I NIEZDIAGNOZOWANYCH

WARSZAWSKI
UNIwersYTET
MEDYCZNY

konferencja WUM

CHOROBY RZADKIE

w perspektywie pacjentów, rodzin,
lekarzy i opiekunów – model
współpracy w ramach WUM

W trakcie wydarzenia zapraszamy na **warsztaty**

mgr Artur Bartochowski – rehabilitacja

profil pacjentów: Encefalopatie

dr n. med. Magdalena Milewska – dietetyka

profil pacjentów: Zaburzenia połykania/dysfagia

Porady specjalistów

dr Anetta Jeziorek – neurolog dziecięcy

profil pacjentów: Encefalopatie bez diagnozy 10 osób

dr n. med. Marek Karwacki – onkolog dziecięcy

profil pacjentów: Neurofibromatoza typu 2 zapisy tylko przez Stowarzyszenie Neurofibromatozy Polska

dr hab. n. med. Skrzypczyk – nefrolog dziecięcy

profil pacjentów: Nerki w rzadkich zespołach chorobowych

dr n. med. Tomasz Książczyk – kardiolog dziecięcy

profil pacjentów: Kardiomiopatia przerostowa

dr Jędrzej Nowaczyk – diabetolog dziecięcy

profil pacjentów: Otyłość olbrzymia z całościowymi zab. rozwoju, przewlekła hipoglikemia hipo- i hiperinsulinemiczna, nawracające hipoglikemie o nieustalonej etiologii, patologiczna insulinooporność u szczupłych dzieci, cukrzyca o nieustalonej etiologii

Zapisy na warsztaty i porady specjalistyczne
odbywają się poprzez adres Fundacji
Jesteśmy Pod Ścianą: fund.jps@gmail.com

Liczba miejsc jest ograniczona.



WARSZAWSKI
UNIwersYTET
MEDYCZNY