

Szanowni Państwo,
w imieniu neurologów dziecięcych,
neonatologów, metabolistów, radiologów
oraz genetyków Uniwersyteckiego
Centrum Klinicznego WUM serdecznie
zapraszamy na konferencję:

Zagadnienia praktyczne wczesnej diagnostyki neurogenetycznej

TERMIN 19.05.2023, start godzina 9.00

MIEJSCE Dziecięcy Szpital Kliniczny UCK WUM
ul. Żwirki i Wigury 63A, Warszawa,
poziom -1, sala konferencyjna

Spotkanie porusza **główne aspekty wczesnej opieki nad pacjentami z genetycznie uwarunkowanymi chorobami OUN**, a wiedzę z Państwem podzielą się specjaliści pracujący w Warszawskim Uniwersytecie Medycznym.

Konferencja jest nieodpłatna i odbywa się pod patronatem Centrum Doskonałości Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych WUM.

Nie wprowadzamy limitu uczestników, jednak bardzo proszę o potwierdzenie mailem na krzysztof.szczaluba@wum.edu.pl liczby osób z Państwa klinik, które planują przyjazd.



CENTRUM DOSKONAŁOŚCI
CHORÓB RZADKICH
I NIEZDIAGNOZOWANYCH

WARSZAWSKI
UNIwersytet
MEDYCZNY

Program konferencji 19.05.2023

Szpital Pediatriczny UCK WUM

ul. Żwirki i Wigury 63A, Warszawa



CENTRUM DOSKONAŁOŚCI
CHORÓB RZADKICH
I NIEZDIAGNOZOWANYCH

WARSZAWSKI
UNIwersytet
MEDYCZNY

Zagadnienia praktyczne wczesnej diagnostyki neurogenetycznej

9.10 – 9.30 Rozpoczęcie konferencji

5 min prof. dr hab. n. med. Piotr Pruszczyk, prorektor ds. Nauki i Transferu Technologii WUM

15 min dr hab. n. med. Krzysztof Szczatuba, UCDCzRzN WUM, Ośrodek Wczesnej Diagnostyki Chorób Rzadkich w ramach Uniwersyteckiego Centrum Doskonałości Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych WUM,

9.30 – 12.15 A. Część kliniczna

30 min Diagnostyka chorób rzadkich w neurologii dziecięcej, dr hab. n. med. Krystyna Szymańska, Klinika Neurologii Dziecięcej i Pediatrii UCK WUM

20 min Choroba rzadka u noworodka – wyzwania dla neonatologa, dr n. med. Ewa Głuszczyk-Idziakowska, Klinika Neonatologii i Chorób Rzadkich UCK WUM

15 min Guzy OUN u noworodków, dr n. med. Sławomir Barszcz, Klinika Neurochirurgii i Traumatologii Wiekii Dziecięcego UCK WUM

45 min Diagnostyka laboratoryjna chorób rzadkich, prof. dr hab. n. med. Urszula Demkow, Zakład Diagnostyki Laboratoryjnej i Immunologii UCK WUM oraz dr n. med. Katarzyna Kuśmierska

45 min Okrągły stół „Drgawki”, dr Anetta Jeziorek, Ośrodek Wczesnej Diagnostyki Chorób Rzadkich i Pracownia Neurodiagnostyki UCK WUM, prof. dr hab. n. med. Bożena Kociszewska-Najman, Klinika Neonatologii i Chorób Rzadkich UCK WUM, dr Barbara Oleksy, Klinika Neonatologii i Chorób Rzadkich UCK WUM, Krystyna Szymańska, Katarzyna Kuśmierska, Krzysztof Szczatuba
krótkie 5-minutowe wprowadzenia oraz dyskusja
a. drgawki – klinika, Anetta Jeziorek
b. drgawki – EEG, Barbara Oleksy
c. drgawki – genetyka, Krzysztof Szczatuba
d. drgawki – metabolizm, Katarzyna Kuśmierska

12.15 – 13.15 Przerwa obiadowa

13.15 – 15.35 B. Część diagnostyczna

20 min Kiedy sięgnąć po metodę sekwencjonowania nowej generacji – doświadczenia własne, dr Dominika Szczęśniak, CM Medgen oraz Instytut Psychiatrii i Neurologii, Warszawa

20 min Neurosonografia. Współczesne możliwości oceny mózgowia płodu, dr n. med. Renata Jaczyńska, Klinika Położnictwa, Perinatologii i Ginekologii UCK WUM

30 min Rezonans magnetyczny w algorytmie wczesnej diagnostyki neurogenetycznej: potencjalne możliwości i zastosowanie kliniczne, dr n. med. Mariusz Furmanek, Zakład Radiologii Pediatricznej UCK WUM

30 min Sekwencjonowanie eksomowe w diagnostyce chorób rzadkich – 10 lat doświadczeń własnych, prof. dr hab. n. med. Rafał Płoski, Zakład Genetyki Medycznej WUM

30 min Sekwencjonowanie eksomowe – od wyniku badania do określenia przyczyny problemu klinicznego. Wyzwania i trudności diagnostyczne, Krzysztof Szczatuba

15.35 Zakończenie konferencji