



Dzień Chorób Rzadkich „Rare means strong”

Warmia i Mazury – Olsztyn 29 luty 2020 r.

Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy

im. prof. dr Stanisława Popowskiego w Olsztynie

Mini-symposium szkoleniowo-naukowe na temat pediatrycznych chorób rzadkich

PROGRAM MINI-SYMPOZJUM

- 9:00 – 9:15** **Oficjalne powitanie gości i uczestników mini-symposium**
dr n. med. Krystyna Piskorz-Ogórek
(Dyrektor WSSD w Olsztynie)
- 9:15 – 9:30** **Dzień Chorób Rzadkich „Rare means strong” – wprowadzenie**
dr n. med. Małgorzata Pawłowicz
(Koordynator ds. Rozwoju Neurogenetyki Dziecięcej WSSD w Olsztynie)
- 9:30 – 10:00** **„Nigdy, nigdy, nigdy, nigdy się nie poddawaj” - wystąpienia członków rodzin pacjentów z chorobami rzadkimi na różnym etapie ustalania ostatecznej diagnozy**
- Mama Gabrysi z podejrzeniem zespołu Melnick-Needels**
(pacjentka WSSD w Olsztynie podczas planowania diagnostyki z wykorzystaniem technik wysokoprzepustowego sekwencjonowania DNA)
- Rodzina Igora z nowo rozpoznany deficytem transportera glukozy typu 1**
(pacjent WSSD w Olsztynie po zasadniczych etapach diagnostyki z wykorzystaniem technik wysokoprzepustowego sekwencjonowania DNA)
- Rodzice Mai z rozpoznaniem zaburzeń neurorozwojowych uwarunkowanych wariantem patogennym w genie *CACNA1A***
(pacjentka WSSD w Olsztynie z ustalonym za pomocą technik wysokoprzepustowego sekwencjonowania DNA rozpoznaniem choroby rzadkiej, w trakcie terapii personalizowanej)
- SESJA I – „Jeżeli koncepcja od samego początku nie jest szalona, nie ma dla niej żadnej nadziei”**
Choroby rzadkie w erze molekularnych technik sekwencjonowania następnej generacji
- 10:00 – 11:00** **Sekwencjonowanie całoeksomowe i całogenomowe w diagnostyce i odkrywaniu nowych chorób u człowieka**
prof. dr hab. n. med. Rafał Płoski
(Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej WUM w Warszawie)

11:00 – 11:40 **Takie same, a jednak inne – algorytm postępowania we wczesnoniemowlęcych i wczesnodziecięcych encefalopatiach padaczkowych oparty na korelacjach fenotypowo-genotypowych**
dr n. med. Małgorzata Pawłowicz
(Koordynator ds. Rozwoju Neurogenetyki Dziecięcej WSSD w Olsztynie)

11:40 – 12:00 **Dyskusja i zamknięcie sesji**

12:00 – 12:15 Przerwa

SESJA II – „Tylko ci, którzy ryzykują pójściem za daleko, mogą odkryć, jak daleko można pójść”
Inżynieria genetyczna i metody zabiegowe wspierające terapie pacjentów z chorobami rzadkimi

12:15 – 12:40 **Praktyczne zastosowanie genetyki w doborze terapii spersonalizowanej w onkologii**
prof. dr hab. n. med. Rafał Płoski
(Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej WUM w Warszawie)

12:40 – 13:10 **Wyzwania kliniczne w terapii antysensownej rdzeniowego zaniku mięśni**
lek. Patrycja Kwiatkowska, lek. Elżbieta Łobodzińska-Młynarczyk
(Oddział Neurologiczny dla Dzieci WSSD w Olsztynie)

13:10 – 13:50 **Innowacyjne metody operacyjne w kraniosynostozach**
lek. Maciej Borowiec, dr n. med. Krzysztof Dowgierd
(Oddział Chirurgii Głowy i Szyi w zakresie Chirurgii Szczękowo-Twarzowej WSSD w Olsztynie)

13:50 – 14:05 **Dyskusja i zamknięcie sesji**

14:05 – 14:30 Przerwa kawowa

SESJA III – „Jedynie w uszkodzonej muszli rodzi się perła”
Prezentacja wybranych przypadków klinicznych pacjentów z chorobami rzadkimi

14:30 – 14:45 **Prezentacja przypadku z grupy kraniosynostoz**
lek. Maciej Borowiec, dr n. med. Krzysztof Dowgierd
(Oddział Chirurgii Głowy i Szyi w zakresie Chirurgii Szczękowo-Twarzowej WSSD w Olsztynie)

14:45 – 15:00 **Prezentacja przypadku melanozy nerwowo-skrónej**
lek. Dorota Skutecka, lek. Beata Jaroszevska-Świątek
(Oddział Kliniczny Patologii i Wad Wrodzonych Noworodków i Niemowląt WSSD w Olsztynie)

15:00 – 15:15 **Prezentacja przypadków zaburzeń glikozylacji**
lek. Anna Czuszyńska, lek. Beata Jaroszevska-Świątek
(Oddział Kliniczny Patologii i Wad Wrodzonych Noworodków i Niemowląt WSSD w Olsztynie)

15:15 – 15:30

Prezentacja przypadku ekstremalnie rzadkiej mTOR-patii

dr n. med. Małgorzata Pawłowicz

(Koordynator ds. Rozwoju Neurogenetyki Dziecięcej WSSD w Olsztynie)

15:30 – 16:00

Dyskusja i zamknięcie sesji

16:00 – 16:15

Podziękowania i zamknięcie mini-symposium

dr n. med. Krystyna Piskorz-Ogórek

(Dyrektor WSSD w Olsztynie)