



III OGÓLNOPOLSKA KONFERENCJA NAUKOWA CHOROBY RZADKIE W XXI WIEKU

HARMONOGRAM

Wydział Biologii i Biotechnologii Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej

ul. Akademicka 19, 20-033 Lublin

08:30-13:30 REJESTRACJA UCZESTNIKÓW, HOL

SALA AUDYTORYJNA – OTWARCIE KONFERENCJI I WYSTĄPIENIA GOŚCI HONOROWYCH

09:00	prof. dr hab. n. med. Elżbieta Starosławska (Centrum Onkologii Ziemi Lubelskiej im. św. Jana z Dukli) – <i>Rzadkie choroby nowotworowe u dorosłych</i>
09:45	dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. IMiD (Instytut Matki i Dziecka) – <i>Specyfika chorób rzadkich na przykładzie medycyny metabolicznej</i>

SALA AUDYTORYJNA – WYSTĄPIENIA UCZESTNIKÓW

10:30	<i>Homozygotyczna hipercholesterolemia rodzinna – epidemiologia, patogeneza i diagnostyka</i> – Grzegorz K. Jakubiak , Grzegorz Cieślar, Agata Stanek, Natalia Pawlas
10:40	<i>Postępowanie fizjoterapeutyczne w zespole Strümpell-Lorrain</i> – Amanda Maria Kostro , Anna Kuryliszyn-Moskal
10:50	<i>Leczenie homozygotycznej hipercholesterolemii rodzinnej – obecne możliwości i perspektywy na przyszłość</i> – Grzegorz K. Jakubiak , Grzegorz Cieślar, Agata Stanek, Natalia Pawlas
11:00	<i>Trudności diagnostyczne w zespole Goodpasture'a</i> – Zbigniew Heleniak
11:10	<i>Choroba i zespół Caroliego</i> – Józefina Ochab-Jakubiak , Grzegorz Cieślar, Agata Stanek
11:20	<i>Diagnostyka choroby i zespołu Caroliego – przegląd literatury</i> – Martyna Goljat
11:30	Dyskusja

11:40 SESJA POSTEROWA – HOL

Analiza jakości życia dzieci i młodzieży z rozpoznaną wrodzoną łamliwością kości (osteogenesis imperfecta) z wykorzystaniem skali KIDSCREEN-10 – doniesienia wstępne

– **Paulina Albińska**, Danuta Chlebna-Sokół, Elżbieta Jakubowska-Pietkiewicz

Ocena efektywności nowych substancji o potencjalnym działaniu terapeutycznym w nadciśnieniu płucnym. Meta-analiza z 291 prób przedklinicznych

– **Katarzyna Sztuka**, Daria E. Orszulak-Michalak, Magdalena Jasińska-Stroschein

Podłoże molekularne wrodzonej łamliwości kości (Osteogenesis Imperfecta) – **Joanna Sutkowska**, Anna Galicka

SALA AUDYTORYJNA – WYSTĄPIENIE GOŚCIA HONOROWEGO

11:50	prof. dr hab. n. med. Jerzy Tarach (Uniwersytet Medyczny w Lublinie) – <i>Rzadkie choroby endokrynologiczno-metaboliczne (REMD)</i>
--------------	---

SALA AUDYTORYJNA – WYSTĄPIENIA UCZESTNIKÓW

12:35	<i>Akromegalia łagodny nowotwór predysponujący do nowotworów złośliwych – opis przypadku</i> – Edyta Śliwak , Małgorzata Matuszek, Michał Obel, Marcin Lewicki
12:45	<i>Wrodzona aganglionozja jelita grubego, czyli choroba Hirschsprunga</i> – Jakub Dorobiało
12:55	<i>Rodzinny rak trzustki – aktualny stan wiedzy</i> – Joanna Kubik , Monika Michalczyk, Agnieszka Korga
13:05	<i>Zespół Möbiusa jako rzadka choroba genetyczna wpływająca na wygląd twarzy i poczucie własnej wartości</i> – Magdalena Wasik
13:15	<i>Mukowiscydoza – nadal aktualny problem diagnostyczny i terapeutyczny</i> – Kamila Fortunka
13:25	Dyskusja

13:35 PRZERWA OBIADOWA – HOL

SALA AUDYTORYJNA – WYSTĄPIENIA UCZESTNIKÓW

14:10	<i>Diagnostyka Tocznia rumieniowatego układowego</i> – Weronika Kasprzycka , Iwona Homa-Mlak, Teresa Matecka-Masalska
14:20	<i>Aktualny stan wiedzy na temat ziarniszczaka jajnika i perspektywy badań</i> – Monika Michalczyk , Joanna Kubik
14:30	<i>Czy Stwardnienie Zanikowe Boczne da się leczyć?</i> – Natalia Ankiewicz , Aleksandra Modlińska, Adrian Zwolinski
14:40	<i>Rezygnacja z uporczywej terapii. Problem odmowy podłączenia do respiratora przez pacjentów chorych na stwardnienie zanikowe boczne (ALS)</i> – Marcin Ferdynus
14:50	<i>Metaboliczne uszkodzenie mózgu. Hemibalizm jako rzadkie powikłanie cukrzycy – opis przypadku</i> – Małgorzata Matuszek , Edyta Śliwak, Michał Obel, Ewa Obel
15:00	<i>Dyskusja</i>

SALA AUDYTORYJNA – WYSTĄPIENIA UCZESTNIKÓW

15:10	<i>ACTH-niezależny zespół Cushinga w przebiegu olbrzymiego raka kory nadnerczy u pacjentki ze schizofrenią</i> – opis przypadku – Michał Obel , Małgorzata Matuszek, Edyta Śliwak, Ewa Obel
15:20	<i>Starość jako towarzysz całego życia, czyli choroba zwana progerią Hutchinsona-Gilforda</i> – Aleksandra Modlińska , Natalia Ankiewicz, Adrian Zwolinski
15:30	<i>Żywe trupy, czyli zaburzenia istnienia w zespole Cotarda</i> – Adrian Zwolinski , Aleksandra Modlińska, Natalia Ankiewicz
15:40	<i>Zespół niewrażliwości na androgeny – kobieta XY</i> – Paulina Trawka
15:55	<i>Luspatercept, jako nowy kierunek w terapii β-talasemii</i> – Magdalena Julia Jabłońska , Klaudyna Grzelakowska
16:05	<i>Dyskusja</i>

16:15 PRZERWA KAWOWA**SALA AUDYTORYJNA – WYSTĄPIENIA UCZESTNIKÓW**

16:10	<i>Plazmafereza jako alternatywna metoda leczenia ciężkiego rzutu stwardnienia rozsianego – opis przypadku</i> – Klaudia Sapko , Michał Marciniak, Marcin Kulczyński
16:20	<i>Udar niedokrwienny u dzieci. Opis trzech przypadków klinicznych</i> – Ewa Kopyto , Małgorzata Matuszek, Magdalena Maria Woźniak
16:30	<i>Dystonia szyjna: czynniki zwiększające niepełnosprawność pacjentów leczonych toksyną botulinową</i> – Michał Marciniak , Marcin Kulczyński, Klaudia Sapko
16:40	<i>Próchnica zębów oraz profilaktyka zdrowia jamy ustnej u dorosłych pacjentów z mukowiscydozą</i> – Tomasz Hildebrandt , Anna Zawilska, Henryk Mazurek, Elżbieta Świętochowska, Marta Tanasiewicz
16:50	<i>Dyskusja</i>

SALA AUDYTORYJNA – WYSTĄPIENIA UCZESTNIKÓW

17:00	<i>Medycyna spersonalizowana jako nowy sposób podejścia diagnostycznego chorób rzadkich</i> – Marta Rusek , Małgorzata Kowal, Dorota Krasowska
17:10	<i>Czy zastosowanie ruksolitynibu przynosi korzyści pacjentom z mielofibrozą?</i> – Jakub Husejko , Monika Prylińska, Natalia Skierkowska
17:20	<i>Co kryje w sobie koci krzyk, czyli o zaburzeniach psychicznych w chorobie Cri du Chat</i> – Adrianna Nieciecka
17:30	<i>Czy osoby uczulone na słońce mogą cieszyć się latem? – postępowanie farmakologiczne w protoporfirii erytropoetycznej</i> – Klaudyna Grzelakowska , Magdalena Julia Jabłońska
17:40	<i>Czy można zapomnieć o oddychaniu? Klątwa Ondyny, czyli zespół wrodzonej centralnej hipowentylacji</i> – Martyna Śledzik
17:50	<i>Dyskusja</i>

18:00 ZAKOŃCZENIE KONFERENCJI – SALA AUDYTORYJNA