



I KONGRES CHOROBY RZADKIE CHOROBY RZADKIE DLA PEDIATRÓW I LEKARZY RODZINNYCH

21-22 LISTOPADA 2025
WROCŁAW • HOTEL MERCURE

*Nie ma takiej choroby, której częstość występowania byłaby tak rzadka,
że nie wymagałaby naszej szczególnej uwagi*

PROGRAM KONGRESU

PIĄTEK, 21 LISTOPADA 2025

09:45-10:00

Rozpoczęcie Kongresu

prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska,
prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak,
prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel

10:00-11:50

Sesja 1 – Jak zrozumieć choroby rzadkie?

Prowadząca sesję: prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska

10:00-10:20

Definicja, epidemiologia, stan obecny w Polsce i na świecie
prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska

10:20-10:40

Genetyka chorób rzadkich
prof. dr hab. n. med. Beata Lipska-Ziętkiewicz

10:40-11:00

Jakość życia rodzin dziecka z chorobą rzadką
dr hab. n. med. Anna Rozensztrauch, prof. UW

11:00-11:20

Choroby rzadkie z punktu widzenia rodzica.
Komunikacja z rodzicem / opiekunem / pacjentem
z chorobą rzadką
dr n. o zdr. Maria Libura

11:20-11:50

Dyskusja

11:50-12:20

Przerwa kawowa



I KONGRES CHOROÓB RZADKICH CHOROBY RZADKIE DLA PEDIATRÓW I LEKARZY RODZINNYCH

21-22 LISTOPADA 2025
WROCŁAW · HOTEL MERCURE

12:20-14:25

Sesja 2 – Leczenie chorób rzadkich?

Prowadzący sesję: prof. dr hab. n. med. Maria Giżewska,
dr n. med. Łukasz Kałużny

- | | |
|-------------|---|
| 12:20-12:40 | Terapia celowana w chorobach rzadkich
dr hab. n. med. Krzysztof Szczatuba |
| 12:40-13:00 | Pacjent z chorobą rzadką bez możliwości leczenia celowanego
dr hab. n. med. Maria Jędrzejowska |
| 13:00-13:20 | Żywnienie w chorobach rzadkich
dr n. med. i n. o zdr. Ewa Ehmke vel Emczyńska-Seliga |
| 13:20-13:40 | Przyszłość w leczeniu chorób rzadkich, coraz bliżej dobrostanu pacjenta
prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak |
| 13:40-14:00 | Leczenie chirurgiczne chorób rzadkich u dzieci
dr n. med. Kaja Giżewska-Kacprzak |
| 14:00-14:15 | Leczenie lizosomalnych chorób spichrzeniowych w populacji pacjentów dorosłych na przykładzie choroby Fabry'ego
<i>Wykład sponsorowany firmy Takeda</i>
prof. dr hab. n. med. Krzysztof Pawlaczynk |
| 14:15-14:35 | Dyskusja |
| 14:35-15:35 | Lunch |

15:35-18:10

Sesja 3 – Choroby rzadkie w endokrynologii

Prowadzący sesję: prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak,
prof. dr hab. n. med. Artur Mazur

- | | |
|-------------|---|
| 15:35-15:55 | Objawy endokrynologiczne w chorobach rzadkich
prof. dr hab. n. med. Artur Mazur |
| 15:55-16:10 | Niskorosłość w chorobach rzadkich
<i>Wykład sponsorowany firmy Pfizer</i>
prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel |
| 16:10-16:30 | Otyłości monogenowe
prof. dr hab. n. med. Agnieszka Zachurzok |
| 16:30-16:50 | Rola CGM w cukrzycy typu 3
<i>Wykład pod patronatem firmy Abbott</i>
prof. dr hab. n. med. Małgorzata Myśliwiec |
| 16:50-17:05 | Zróżnicowany rozwój płciowy
prof. dr hab. n. med. Aneta Gawlik-Starzyk |
| 17:05-17:20 | Achondroplazja
prof. dr hab. n. med. Iwona Beń-Skowronek |



17:20-17:35	Plamy cafe au late a NF1 i możliwość leczenia <i>Wykład pod patronatem firmy Astra Zeneca</i> dr n. med. Jadwiga Węclawek-Tompol
17:35-17:50	DEB (dystroficzna postać pęcherzowego oddzielania się naskórka) – nowe perspektywy leczenia <i>Wykład sponsorowany przez firmę SwixxBiopharma Sp. z o.o.</i> dr hab. n. med. Danuta Nowicka
17:50-18:10	Dyskusja

SOBOTA, 22 LISTOPADA 2025

08:00-09:00	Warsztaty Warsztat z dysmorfologii – jak patrzeć na pacjenta i co odczytywać z jego twarzy dr hab. n. med. Krzysztof Szczatuba, prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel Jakie badania metaboliczne należy zlecać przy podejrzeniu choroby metabolicznej? dr n. med. Magdalena Kaczor, dr n. med. Dorota Wesół-Kucharska Jak poradzić sobie z sytuacją kliniczną z dekompenzacją metaboliczną? dr n. med. Joanna Taybert, lek. Anna Bauer Warsztaty komunikacyjne z rodzicami dziecka z przewlekłą chorobą rzadką dr n. o zdr. Maria Libura
09:00-11:00	Sesja 4 – Wrodzone wady metaboliczne <i>Prowadząca sesję: prof. dr hab. n. med. Jolanta Wierzbą</i>
09:00-09:20	Wady metabolizmu dietozależne dr n. med. Łukasz Kałużny
09:20-09:40	Fenyloketonuria – czy naprawdę wszystko o niej już wiemy? prof. dr hab. n. med. Maria Giżewska
09:40-10:00	Wrodzone wady metabolizmu z intoksykacją dla lekarza pediatry i lekarza rodzinnego dr n. med. Joanna Taybert



I KONGRES CHOROÓB RZADKICH CHOROBY RZADKIE DLA PEDIATRÓW I LEKARZY RODZINNYCH

21-22 LISTOPADA 2025
WROCŁAW · HOTEL MERCURE

10:00-10:15	Choroby spichrzeniowe w pediatrii – szybkie rozpoznanie warunkuje właściwe leczenie: MPS, choroba Gauchera, choroba Fabry'ego <i>Wykład sponsorowany przez firmę Takeda</i> dr n. med. Dariusz Rokicki
10:15-10:30	Choroba Fabry'ego oczami pediatry <i>Wykład sponsorowany przez firmę Sanofi</i> prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel
10:30-10:45	Wybrane rzadkie choroby kości na przykładzie hipofosfatazji <i>Wykład pod patronatem firmy Astra Zeneca</i> dr hab. n. med. Izabela Michałus
10:45-11:15	Dyskusja
11:15-11:45	Przerwa kawowa
11:45-13:45	Sesja 5 – Choroby neurologiczne Prowadzący sesję: prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka, dr hab. n. med. Maria Jędrzejowska
11:45-12:05	Jak zrozumieć dziecko z niepełnosprawnością intelektualną – odmienny rozwój poznawczy u dzieci z chorobą rzadką dr hab. n. społ. Barbara Winczura, prof. UWR
12:05-12:25	Choroby neurodegeneracyjne i możliwości leczenia prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka
12:25-12:45	Dziecko z padaczką na diecie ketogennej w praktyce lekarza POZ <i>Wykład pod patronatem firmy Nutricia</i> dr n. med. Łukasz Przysło
12:45-13:05	Choroby nerwowo-mięśniowe dr hab. n. med. Anna Potulska-Chromik
13:05-13:20	Całościowe zaburzenie rozwoju, czyli różne postaci autyzmu dr n. med. Michał Patalan
13:20-13:45	Dyskusja
13:45-14:45	Lunch



I KONGRES CHORÓB RZADKICH CHOROBY RZADKIE DLA PEDIATRÓW I LEKARZY RODZINNYCH

21-22 LISTOPADA 2025
WROCŁAW • HOTEL MERCURE

14:45-16:25

Sesja 6 – Opieka pediatryczna nad pacjentami z chorobami rzadkimi

Prowadzący sesję: prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel,
dr n. med. Kamila Ludwikowska

14:45-15:05

Mity i fakty na temat szczepień w chorobach rzadkich
dr n. med. Kamila Ludwikowska

15:05-15:25

Ryzyko niedożywienia i nadwagi u dzieci z chorobami rzadkimi
dr n. med. Agnieszka Borys-Iwanicka

15:25-15:45

Problemy behawioralne dziecka z chorobą rzadką
dr n. med. Maja Krefft

15:45-16:05

Okres przejścia z dzieciństwa do dorosłości, czyli tranzycja w chorobach rzadkich – punkt widzenia pediatry i internisty
prof. dr hab. n. med. Jolanta Wierzbą oraz dr hab. n. med. Agata Sebastian

16:05-16:25

Dyskusja

16:25

Zakończenie