



**SOBOTA 12.12.2026r.**

**Terapia celowana to nie wszystko – rekomendacje dot. postępowania diagnostycznego i terapeutycznego w kompleksowej opiece, skoordynowanej nad pacjentami z chorobami rzadkimi**

**09:00-09:30      Rozpoczęcie wydarzenia**  
*prof. Mieczysław Walczak, prof. Robert Śmigiel*

#### **SESJA I**

**09:30-10:00      Pacjenci niezdiagnozowani z podejrzeniem choroby rzadkiej - znaczenie diagnostyki dla leczenia celowanego**  
*prof. Robert Śmigiel*

**10:00-10:20      Przyszłość badań przesiewowych noworodków z perspektywy genetyka**  
*prof. Monika Gos*

**10:20-10:40      Przyszłość badań przesiewowych noworodków z perspektywy klinicysty**  
*prof. Jolanta Sykut-Cegielska*

**10:40-11:00      Macierzyństwo i przygotowanie do macierzyństwa we wrodzonych wadach metabolizmu**  
*dr Ewa Starostecka*

**11:00-11:10      Przerwa**

#### **SESJA II**

**11:10-11:30      PKU – nowe rewolucyjne możliwości leczenia znanej choroby dietozależnej**  
*prof. Maria Giżewska*

**11:30-11:50      Rewolucja w opiece i leczeniu chorób rzadkich układu kostnego – odmienne mechanizmy terapii celowanej**  
*dr hab. Izabela Michałus*

**11:50-12:10      Nowy rozdział w leczeniu achondroplazji – czego nauczył nas pierwszy rok terapii wosorytydem w Polsce? Co wiemy po 7 latach obserwacji na świecie?**  
*Prof. Robert Śmigiel*

**12:10-12:30      Rodzaje terapii w chorobach lizosomalnych u dzieci –terapię dostępne i terapię przyszłości**  
*dr Dariusz Rokicki*

**12:30-12:50      CLN2 pod lupą – pierwszy napad padaczkowy, utrata słów. Objawy alarmowe, których nie wolno przeoczyć**  
*prof. Justyna Paprocka*

**12:50-13:00      Problemy endokrynologiczne u dziewcząt z chorobami rzadkimi w okresie dojrzewania**  
*prof. Małgorzata Wójcik*

**13:00-13:15**      **Przerwa**

**SESJA III**

**13:15-13:40**      **Problemy behawioralne i zaburzenia snu dziecka z chorobą rzadką**  
*dr n. med. Maja Krefft*

**13:40-14:05**      **Żywnienie w chorobach rzadkich: niedowaga i zaburzenie odżywiania**  
*dr Agnieszka Borys Iwanicka*

**14:05-14:30**      **Żywnienie w chorobach rzadkich: nadwaga i otyłość**  
*prof. Agnieszka Zachurzok*

**14:30-14:55**      **Osteoporoza w chorobach rzadkich – dla lekarza pediatry i lekarza rodzinnego**  
*prof. Paweł Matusik*

**14:55-15:05**      **Przerwa**

**SESJA IV**

**15:05-15:30**      **Komunikacja wspomagająca i alternatywna w chorobach rzadkich**  
*mgr Magdalena Bucyk*

**15:30-15:55**      **Współpraca i komunikacja w chorobach rzadkich - jak przekazywać trudne informacje i "negocjować" oczekiwania rodziców**  
*dr Maria Libura*

**15:55-16:20**      **Oczekiwania rodziców odnośnie terapii w chorobach rzadkich a istniejące możliwości medyczne – tu i teraz**  
*prof. Jolanta Wierzba*

**16:20-16:45**      **Odmienne podejście do terapii chorób ultrarzadkich – nadzieja i przyszłość**  
*prof. Krzysztof Szczatuba*

**16:45**              **Zakończenie konferencji**