



GWIAZDKOWE SPOTKANIE Z CHOROBYMI RZADKIMI

12 GRUDNIA 2026

SOBOTA 12.12.2026r.

09:00-09:05 **Rozpoczęcie konferencji**

09:05-09:35 **Rozpoczęcie**

prof. Mieczysław Walczak, prof. Robert Śmigiel

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

09:35-10:00 **Pacjenci niezdiagnozowani z podejrzeniem choroby rzadkiej - znaczenie diagnostyki
dla leczenia celowanego**

prof. Robert Śmigiel

10:00-10:25 **Przyszłość badań przesiewowych noworodków z perspektywy genetyka**

prof. Monika Gos

10:25-10:50 **Przyszłość badań przesiewowych noworodków z perspektywy klinicysty**

prof. Jolanta Sykut-Cegielska

10:50-11:15 **Macierzyństwo i przygotowanie do macierzyństwa we wrodzonych wadach
metabolizmu**

dr Ewa Starostecka

11:15-11:25 **Przerwa**

11:25-11:50 **PKU – nowe rewolucyjne możliwości leczenia znanej choroby dietozależnej**

prof. Maria Giżewska

11:50-12:15 **Rewolucja w opiece i leczeniu chorób rzadkich układu kostnego – odmienne
mechanizmy terapii celowanej**

dr hab. Izabela Michałus

- 12:15-12:40** **Rodzaje terapii w chorobach lizosomalnych u dzieci –terapię dostępne i terapię przyszłości**
dr Dariusz Rokicki
- 12:40-13:05** **Problemy endokrynologiczne u dziewcząt z chorobami rzadkimi w okresie dojrzewania**
prof. Małgorzat Wójcik
- 13:05-13:15** **Przerwa**
- 13:15-13:40** **Problemy behawioralne i zaburzenia snu dziecka z chorobą rzadką**
dr n. med. Maja Krefft
- 13:40-14:05** **Żywnie w chorobach rzadkich: niedowaga i zaburzenie odżywiania**
dr Agnieszka Borys Iwanicka
- 14:05-14:30** **Żywnie 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**
- 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
- 16:20-16:40** **WYKŁAD FIRMY FARMACEUTYCZNEJ**
- 16:40-17:05** **Odmienne podejście do terapii chorób ultraradkich – nadzieja i przyszłość**
prof. Krzysztof Szczatuba
- 17:05** **Zakończenie konferencji**