



CENTRUM DOSKONAŁOŚCI  
CHORÓB RZADKICH  
I NIEZDIAGNOZOWANYCH

WARSZAWSKI  
UNIwersytet  
MEDYCZNY

# konferencja WUM CHOROBY RZADKIE

w perspektywie pacjentów, rodzin,  
lekarzy i opiekunów – model  
współpracy w ramach WUM

**27.02.2024** godz. 8.00-17.00

Dziecięcy Szpital Kliniczny UCK WUM,  
ul. Żwirki i Wigury 63A, Warszawa  
Sala Konferencyjna na poziomie -1

## 8:00 ROZPOCZĘCIE KONFERENCJI

**8:00** Prof. dr hab. n. med. Zbigniew Gaciong, Jego Magnificencja Rektor WUM

Prof. dr hab. n. med. Piotr Pruszczyk, Prorektor ds Nauki i Transferu Technologii WUM

Dr hab. n. med. Krzysztof Szczaluba, Dyrektor Centrum Doskonałości Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych WUM

**8:15** Stanisław Maćkowiak, Federacja Pacjentów Polskich i Fundacja Orphan Polska  
– Wyzwania systemowe w chorobach rzadkich okiem pacjentów/rodziców

**8:30** Prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk – Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich

**8:45** Wiceminister Zdrowia Prof. dr hab. n. med. Urszula Demkow

## 9:00 – 11:00 PERSPEKTYWA PACJENTÓW I RODZIN

**9:00** Marcin Basiński, Fundacja Jesteśmy Pod Ścianą – Organizacja pacjencka vs Państwo

**9:15** Małgorzata i Piotr Kośla, Fundacja PACS2 – PACS2 Research Foundation: modelowy przykład działań wielokierunkowych w ultraradkiej chorobie neurorozwojowej

**9:30** Dorota Raczek i Katarzyna Gagor-Nowak, Fundacja SMA – Aspekty terapeutyczne SMA w perspektywie rodzica

**9:45** Dorota Korycińska, Stowarzyszenie Neurofibromatozy Polska – Koordynacja działań diagnostyczno-terapeutycznych w nerwiakowłókniakowości

**10:00** Marek Piegat, Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z zespołem Retta  
– Wyzwania terapeutyczne w zespole Retta

**10:15** Aneta Jurko, Stowarzyszenie pacjentów ze stwardnieniem guzowatym – Stwardnienie guzowate z perspektywy rodzica

**10:30** Iwona Czabak, Stowarzyszenie Marfan Polska – Zespół Marfana – wyzwania i nadzieje  
– spojrzenie pacjenta na leczenie

**10:45** Marzena Piejko, Fundacja CF Oddech Życia – Życie przed i po przeszczepie płuc

## 11:00 – 11:30 KAWA



WARSZAWSKI  
UNIwersytet  
MEDYCZNY



CENTRUM DOSKONAŁOŚCI  
CHORÓB RZADKICH  
I NIEZDIAGNOZOWANYCH

WARSZAWSKI  
UNIwersYTET  
MEDYCZNY

konferencja WUM

# CHOROBY RZADKIE

w perspektywie pacjentów, rodzin,  
lekarzy i opiekunów – model  
współpracy w ramach WUM

## 11:30 – 13:45 PERSPEKTYWA LEKARZY/OPIEKUNÓW

- 11:30** Dr hab. n. med. **Krystyna Szymańska**, Klinika Neurologii Dziecięcej i Pediatrii – Choroby autoimmunizacyjne mózgu – trudności diagnostyczne
- 11:45** Dr hab. n. med. **Piotr Skrzypczyk**, Klinika Nefrologii Dziecięcej i Pediatrii – Stwardnienie guzowate jako problem interdyscyplinarny
- 12:00** Dr n. med. **Marek Karwacki**, Centrum Koordynowanej Opieki Medycznej nad Pacjentami z Neurofibromatozami i pochodnymi im RASopatiami, Katedra i Klinika Onkologii, Hematologii Dziecięcej, Transplantologii Klinicznej i Pediatrii
- 12:15** Prof. dr hab. n. med. **Krzysztof Jamroziak**, Katedra i Klinika Hematologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych – Ośrodek amyloidoz: rola współpracy wielospecjalistycznej w diagnostyce i leczeniu amyloidoz
- 12:30** Prof. dr hab. n. med. **Piotr Milkiewicz**, Klinika Hepatologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych – Europejska Sieć Referencyjna ERN, Ośrodek Chorób Wątroby
- 12:45** Prof. dr hab. n. med. **Anna Kostera-Pruszczyk**, Katedra i Klinika Neurologii, Europejska Sieć Referencyjna ERN EURO NMD – Europejska Sieć Referencyjna ERN, Ośrodek Chorób Nerwowo-Mięśniowych
- 13:00** Prof. dr hab. n. med. **Wojciech Lisik**, Katedra i Klinika Chirurgii Ogólnej i Transplantacyjnej – Transplantologia w mukowiscydozie
- 13:15** Prof. dr hab. n. med. **Agnieszka Szypowska**, Pododdział Kliniczny Diabetologii Dziecięcej i Pediatrii, Klinika Pediatrii – Europejska Sieć Referencyjna, ERN Zaburzenia przemian glukozy
- 13:30** Prof. dr hab. n. med. **Bożena Werner**, Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego i Pediatrii Ogólnej – Spektrum rzadkich chorób układu sercowo-naczyniowego u dzieci

## 13:45 – 14:15 OKRĄGŁY STÓŁ KLINICZNY

## 14:15 – 15:15 OBIAD

## 15:15 – 16:45 PERSPEKTYWA DIAGNOSTÓW

- 15:15** Prof. dr n. med. **Tomasz Stokłosa**, Laboratorium Genetyki, Uniwersyteckie Centrum Medycyny Laboratoryjnej – Panele genowe w diagnostyce nowotworów i chorób rzadkich
- 15:30** Prof. dr hab. n. med. **Rafał Płoski**, Zakład Genetyki Medycznej – Sekwencjonowanie eksomowe w chorobach rzadkich: 10+ lat doświadczeń
- 15:45** Prof. dr hab. n. med. **Grzegorz Basak**, Katedra i Klinika Hematologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych – Algorytmy AI w diagnostyce onkohematologicznej
- 16:00** Mgr **Artur Bartochowski**, mgr **Anna Rakowska**, Klinika Neonatologii i Chorób Rzadkich – Rehabilitacja od pierwszych dni życia – szansa na całe życie
- 16:15** Dr inż. **Anna Sibilska-Mroziewicz**, Wydział Mechatroniki, Instytut Mikromechaniki i Fotoniki, Zakład Mechaniki Stosowanej, Politechnika Warszawska – Perspektywy wykorzystania Wirtualnej Rzeczywistości w rehabilitacji pacjentów cierpiących na choroby rzadkie
- 16:30** Dr n. med. **Katarzyna Kuśmierska**, Zakład Diagnostyki Laboratoryjnej i Immunologii Klinicznej Wieku Rozwojowego – Metabolomika w diagnostyce chorób rzadkich

## 16:45 – 17:15 OKRĄGŁY STÓŁ DIAGNOSTYCZNY

## 17:15 ZAKOŃCZENIE



CENTRUM DOSKONAŁOŚCI  
CHORÓB RZADKICH  
I NIEZDIAGNOZOWANYCH

WARSZAWSKI  
UNIwersytet  
MEDYCZNY

konferencja WUM

# CHOROBY RZADKIE

w perspektywie pacjentów, rodzin,  
lekarzy i opiekunów – model  
współpracy w ramach WUM

## W trakcie wydarzenia zapraszamy na warsztaty

**mgr Artur Bartochowski** – rehabilitacja

profil pacjentów: Encefalopatie

**dr n. med. Magdalena Milewska** – dietetyka

profil pacjentów: Zaburzenia połykania/dysfagia

## Porady specjalistów

**dr Anetta Jeziorek** – neurolog dziecięcy

profil pacjentów: Encefalopatie bez diagnozy 10 osób

**dr n. med. Marek Karwacki** – onkolog dziecięcy

profil pacjentów: Neurofibromatoza typu 2 zapisy tylko przez Stowarzyszenie Neurofibromatozy Polska

**dr hab. n. med. Skrzypczyk** – nefrolog dziecięcy

profil pacjentów: Nerki w rzadkich zespołach chorobowych

**dr n. med. Tomasz Książczyk** – kardiolog dziecięcy

profil pacjentów: Kardiomiopatia przerostowa

**dr Jędrzej Nowaczyk** – diabetolog dziecięcy

profil pacjentów: Otyłość olbrzymia z całościowymi zab rozwoju, przewlekła hipoglikemia hipo- i hiperinsulinemiczna, nawracające hipoglikemie o nieustalanej etiologii, patologiczna insulinooporność u szczupłych dzieci, cukrzyca o nieustalanej etiologii

Zapisy na warsztaty i porady specjalistyczne  
odbywają się poprzez adres Fundacji  
Jesteśmy Pod Ścianą: [fund.jps@gmail.com](mailto:fund.jps@gmail.com)

**Liczba miejsc jest ograniczona.**



WARSZAWSKI  
UNIwersytet  
MEDYCZNY