



# Program inauguracyjnej konferencji Centrum Doskonałości Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych



CENTRUM DOSKONAŁOŚCI  
CHORÓB RZADKICH  
I NIEZDIAGNOZOWANYCH

25 marca 2022r. Aula Centrum Dydaktyczne WUM, ul Księcia Trojdena 2a

---

## 11.00. Rozpoczęcie Konferencji i Sesja Inauguracyjna

Powitanie zaproszonych Gości

1. Wystąpienie JM Rektora Prof. Z. Gacionga
2. Wystąpienie przedstawiciela Ministerstwa Zdrowia
3. *Stanisław Maćkowiak* Prezes Federacji Pacjentów Polskich.
4. *Marcin Basiński* przedstawiciel organizacji pacjentów „Jesteśmy pod ścianą”
5. *Prof. Piotr Pruszczyk*, Prorektor ds. Nauki i Transferu Technologii „Cele i zadania Centrum Doskonałości WUM ds. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych”.
6. *Prof. dr hab. n. med. Piotr Milkiewicz*, Klinika Hepatologii i Chorób Wewnętrznych „ERN rare Liver, Rzadkie choroby wątroby: praktyczne aspekty leczenia w ośrodku referencyjnym - Polskie doświadczenia European Reference Network.”
7. *Prof. dr hab. n. med. Anna Kostera – Pruszczyk*, Katedra i Klinika Neurologii WUM, członek zespołu ekspertów MZ ds. Planu dla Chorób Rzadkich „Znaczenie Planu dla Chorób Rzadkich.”

Przerwa 15 min.

## 12.30 Sesja I - nauki podstawowe

Przewodniczący: *Prof. L Pączek, Prof. Marta Struga*

1. *Prof. dr hab. Rafał Płoski*, Zakład Genetyki Medycznej „Sekwencjonowanie eksomowe w diagnostyce i odkrywaniu nowych chorób człowieka.”
2. *Prof. dr. n. med. Tomasz Stokłosa*, Zakład Biologii i Genetyki Nowotworów „Sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) jako nowoczesne narzędzie w diagnostyce nowotworów rzadkich i ultrarzadkich - w poszukiwaniu "actionable mutations."”
3. *Prof. dr hab. n. med. Magdalena Kucia*, Zakład Medycyny Regeneracyjnej „Typowanie amyloidu za pomocą spektrometrii mas - międzyjednostkowa współpraca w ramach WUM”
4. *Dr Marek Karwacki*, Katedra i Klinika Onkologii, Hematologii Dziecięcej, Transplantologii Klinicznej i Pediatrii „Jak jednym działaniem zapewnić dobrostan pacjenta i systemu Ochrony Zdrowia? Koordynowana opieka medyczna nad grupą neurofibromatoz w myśl Rozporządzenia Ministra Zdrowia dedykowanego chorym.”
5. *Dr n. med. Grzegorz Szewczyk*, Prof. Piotr Węgrzyn, Klinika Położnictwa, Perinatologii i Ginekologii WUM „Ciężowa choroba trofoblastyczna - problem diagnostyczny czy logistyczny”.

Przerwa 15 min.

#### **14.00 Sesja II – wiek niemowlęcy i dzieciństwo**

Przewodniczący: *Prof. dr hab. n. med. Aleksandra Banaszekiewicz, Dr Marek Karwacki*

1. *Dr hab. n. med. Katarzyna Krenke, Klinika Pneumonologii i Alergologii Wiek Dziecięcego WUM „Rzadkie i ultraradkie choroby układu oddechowego u dzieci.”*
2. *Dr hab. Małgorzata Mizerska-Wasiak, Katedra i Klinika Pediatrii i Nefrologii „Choroby rzadkie w nefrologii dziecięcej.”*
3. *Dr hab. n. med. Krzysztof Szczatuba, Zakład Genetyki Medycznej WUM 2. Dr hab. n. med. Krystyna Szymańska, Pracownia Neurodiagnostyki Dziecięcego Szpitala Klinicznego UCK WUM 3. Prof. dr hab. n. med. Bożena Kociszewska-Najman, Klinika Neonatologii i Chorób Rzadkich WNoZ WUM "Wczesna diagnostyka chorób rzadkich u dzieci ze szczególnym uwzględnieniem zaburzeń neurozwojowych."*
4. *Prof. dr hab. n. med. Sergiusz Józwiak, Klinika Neurologii Dziecięcej „Stwardnienie guzowate - możliwość prewencji padaczki i upośledzenia rozwoju umysłowego.”*
5. *Prof. dr hab. n. med. Bożena Werner, Klinika Kardiologii Wiek Dziecięcego i Pediatrii Ogólnej „Rzadkie choroby układu sercowo-naczyniowego u dzieci – znaczenie kompleksowej opieki nad rodzinami ze schorzeniami dziedzicznymi.”*

Przerwa 15 min.

#### **15.30 Sesja III – pacjent dorosły**

Przewodniczący: *Prof. Przemysław Kunert, Prof. Jolanta Małyszko*

1. *Prof. Magdalena Durlik, Klinika Medycyny Transplantacyjnej, Nefrologii i Chorób Wewnętrznych „Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy, diagnostyka i terapia.”*
2. *Prof. dr hab. n. med. Grzegorz Basak, Katedra i Klinika Hematologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych „Choroby rzadkie w hematologii.”*
3. *Prof. dr hab. n. med. Anna Kostera – Pruszczyk, Katedra i Klinika Neurologii „Choroby nerwowo-mięśniowe nowe możliwości diagnostyczne i terapeutyczne.”*
4. *Dr hab. Jacek Lewandowski, Klinika Chorób Wewnętrznych, Nadciśnienia Tętniczego i Angiologii WUM „Możliwości leczenia pacjentów z glikogenezą Ib.”*
5. *Prof. Daniel Młocicki, Katedra i Zakład Biologii Ogólnej i Parazytologii WUM „Parazytozy rzadkie i zawlekane - potencjał badawczy i możliwości diagnostyczne WUM.”*
6. *Prof. dr hab. Przemysław Witek, Katedra i Klinika Chorób Wewnętrznych, Endokrynologii i Diabetologii "Postępy w leczeniu farmakologicznym choroby Cushinga: czy rokowanie u polskich pacjentów z hiperkortyzolemią ulegnie poprawie?"*
7. *Dr n. med. Olga Dzikowska-Diduch, Klinika Chorób Wewnętrznych i Kardiologii z Centrum Diagnostyki i Leczenia Żylnej Choroby Zakrzepowo Zatorowej „Nadciśnienie płucne.”*

**17.15** *Prof. Piotr Pruszczyk, Prorektor ds. Nauki i Transferu Technologii - podsumowanie i zamknięcie konferencji.*