



# Dzień Chorób Rzadkich: diagnostyka, leczenie i opieka

WORLD RARE DISEASE AWARENESS DAY

28 lutego 2019, godz. 9:30 - 15:30

Instytut Biochemii i Biofizyki PAN, Warszawa, ul. Pawińskiego 5a

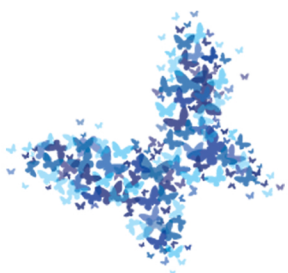
- 9:30-9:50 Choroby rzadkie, diagnostyka, leczenie i opieka. Fakty i wyzwania  
dr Katarzyna Wertheim-Tysarowska, *IMiD*
- 9:50-10:00 Integracja działań na rzecz chorób rzadkich -  
Polska w międzynarodowej sieci Orphanet  
prof. dr hab. Krystyna Chrzanowska, *IP-CZD*
- 10:00-10:25 Sekwencjonowanie całoeksomowe i całogenomowe  
w odkrywaniu nowych chorób  
prof. dr hab. Rafał Płoski, *WUM*
- 10:25-10:50 Badania przesiewowe noworodków w Polsce - stan aktualny  
mgr Ewa Jabłońska, *IMiD*
- 10:50-11:15 Drużyna Bohatera - kluczowe ogniwo czy zło konieczne?  
Tomasz Grybek - Drużyna Bohatera Borysa  
członek Zespołu ds. Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich
- 11:15-11:45 Przerwa na kawę
- 11:45-12:10 Polineuropatie genetycznie uwarunkowane - 100 genów i co dalej?  
prof. dr hab. Andrzej Kochański, *IMDiK im. M. Mossakowskiego PAN*
- 12:10-12:35 Neuroakantocytoza choroba ultra rzadka - praca z pacjentem w rodzinie  
lek. stom. Maria Undas Musiał, rozmowę prowadzi dr hab. Joanna Kamińska, *IBB PAN*
- 12:35-13:00 Badania genetyczne rzadkich chorób krwinek czerwonych  
dr hab. prof. *IBB PAN* Beata Burzyńska
- 13:00-13:25 Padaczka choroba częsta, a jednak rzadka - dlaczego?  
dr hab. prof. *IMiD* Dorota Hoffman-Zacharska
- 13:25-13:55 Przerwa lunchowa
- 13:55-14:20 Ciliopatie - objawy i etiologia  
dr Ewa Joachimiak, *IBD im. M. Nenckiego PAN*
- 14:20-14:45 By czerpać radość z życia i podbijać świat nie trzeba być idealnym  
Przemysław Sobieszczuk, założyciel i prezes Akademii Inspiracji Motyl
- 14:45-15:10 Rdzeniowy zanik mięśni - o terapii celowanej w chorobach rzadkich  
dr Monika Gos, *IMiD*
- 15:10-15:35 Co nowego wnosi wiedza o plastyczności mózgu do praktyki rehabilitacyjnej?  
prof. dr hab. Stanisław Kowalik, *AVF w Poznaniu*

\* Wystawa fotograficzna Beaty Muchowskiej "Nauczyciele Miłości"

\* Zbiórka publiczna na rzecz podopiecznych Fundacji EB Polska

WSTĘP WOLNY!

Rejestracja: <https://chorobyrazdkie2.evenea.pl>



EBPolska  
Epidermolysis Bullosa



INSTYTUT  
BIOCHEMII  
I BIOFIZYKI  
POLSKA  
AKADEMIA NAUK



Instytut  
Matki i Dziecka

