



CHOROBY RZADKIE W XXI WIEKU

VIII OGÓLNOPOLSKA KONFERENCJA NAUKOWA

Lublin/online, 28 lutego 2025 r.



HARMONOGRAM

OTWARCIE KONFERENCJI I WYSTĄPIENIE GOŚCIA HONOROWEGO

dr hab. n. med. i n. o zdr. Mariola Herbet, prof. UM (Uniwersytet Medyczny w Lublinie)

09:00 – *Neurodegeneracja w stwardnieniu zanikowym bocznym (SLA) - obraz kliniczny i wyzwania w diagnostyce oraz terapii*

09:45-10:00 PRZERWA

WYSTĄPIENIA UCZESTNIKÓW

10:00 *Poszukiwanie nowych środków przeciwmalarycznych w kontekście rosnącej oporności Plasmodium spp. na obecnie stosowane leki* – **Martyna Kucharska** (Uniwersytet Jagielloński), Aleksandra Wesełucha-Birczyńska, Jacek Czepiel

10:15 *Możliwości neurologopedyczne w chorobie Huntingtona* – **Beata Nadziejko-Głuszak** (Uniwersytecki Szpital Kliniczny w Olsztynie)

Opieka nad pacjentem z dystrofią mięśniową Duchenne'a. Opis przypadku

10:30 – **Anna Wojciechowska-Urbaneł** (ANS im. J. A. Komeńskiego w Lesznie), Gabriela Brzoza, Iwona Pożegowiak, Nadia Sudolska, Filip Walkowiak

10:45 *Wyzwania diagnostyki zespołu CHARGE* – **Wioletta Wujcicka** (Instytut „Centrum Zdrowia Matki Polki” w Łodzi)

11:00-11:30 PRZERWA

11:30 SESJA POSTEROWA

Analiza globalnej retencji intronów w DM1 i DM2 przy użyciu narzędzi bioinformatycznych – **Emilia Mroczko-Młotek** (Polska Akademia Nauk, Poznań), Dorota Magner, Marzena Wojciechowska

WYSTĄPIENIA UCZESTNIKÓW

11:45 *Nie tylko endometrioza – opis przypadku 44-letniej pacjentki z bolesnym miesiączkowaniem i wadą wrodzoną macicy* – **Cezary Wegenko** (Uniwersytet Jana Kochanowskiego w Kielcach)

12:00 *Medyczno-społeczny aspekt dystrofii mięśniowej duchennea jako choroby przewlekłej* – Mariola Głowacka, **Ewa Jolanta Węgrzynowska** (Akademia Mazowiecka w Płocku Collegium Medicum)

12:15 *Zespół Bernarda-Souliera* – **Grzegorz K. Jakubiak** (Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach), Ewa Waluga-Kozłowska, Artur Chwalba, Natalia Pawlas, Ewa Ziółko

12:30 *Trombastenia Glanzmanna* – **Grzegorz K. Jakubiak** (Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach), Ewa Waluga-Kozłowska, Artur Chwalba, Natalia Pawlas, Ewa Ziółko

12:45 *Analiza WES u pacjentki z Ankylozą* – **Bożena Anna Marszałek-Kruk** (Uniwersytet Przyrodniczy we Wrocławiu), Krzysztof Dowgierd, Andrzej Myśliwiec, Anna Lipowicz

13:00 ZAKOŃCZENIE KONFERENCJI

