

VI POZNAŃSKI DZIEŃ CHORÓB RZADKICH

ŻYCIE Z CHOROBA RZADKĄ: OSOBA, RODZINA, SPOŁECZEŃSTWO
KONFERENCJA NAUKOWO-SZKOLENIOWA

28.02.2025

CENTRUM KONGRESOWO-DYDAKTYCZNE
UNIWERSYTETU IM. KAROLA MARCINKOWSKIEGO
W POZNANIU

Organizatorzy



KATEDRA NAUK SPOŁECZNYCH
I HUMANISTYCZNYCH

KATEDRA I ZAKŁAD GENETYKI
MEDYCZNEJ



Studenckie Koło Naukowe
Genetyki Medycznej
UM Poznań



udział w wydarzeniu
BEZPŁATNY
wymagana wcześniejsza
rejestracja
możliwość uzyskania
5 punktów edukacyjnych

9:00-9:15 | Otwarcie konferencji

SESJA KLINICZNA | 9:15-11:00

9:15-9:30 | Plan dla Chorób Rzadkich - czy spełni nadzieje pacjentów? *prof. dr hab. Anna Latos-Bieleńska*

9:30-9:45 | Rzadkie czyli nieznanne? Trudna diagnostyka dziedzicznych chorób oczu *prof. dr hab. Maciej Krawczyński*

9:45-10:00 | Encefalopatie padaczkowe i rozwojowe - problem kliniczny *prof. dr hab. Barbara Steinborn*

10:00-10:15 | Rzadkie choroby metaboliczne *prof. dr hab. Jarosław Walkowiak*

10:15-10:30 | Rzadka czy częsta? Rzadka wśród częstych? Częsta wśród rzadkich? O tym, jak badania genetyczne zmieniają spojrzenie na choroby neurologiczne
dr Magdalena Badura-Stronka

10:30-10:45 | Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy - kliniczne aspekty rzadkiego zespołu u dzieci *prof. dr hab. Jacek Zachwieja*

10:45-11:00 | Dyskusja

11:00-11:15 | Przerwa kawowa

SESJA SPOŁECZNO-HUMANISTYCZNA | 11:15-12:45

11:15-11:30 | Znoszenie sytuacji choroby dziecka z chorobą przewlekłą *prof. dr hab. Ewa Mojs*

11:30-11:45 | Choroby rzadkie - co pierwsze: struktura czy funkcja? *dr hab. Ewa Gajewska*

11:45-12:00 | Opieka skoncentrowana na dziecku i rodzinie, których dotknęła choroba rzadka lub ultraradka - europejskie standardy opieki nad dzieckiem EFCNI
dr hab. Roksana Malak

12:00-12:15 | Koszty ekonomiczne związane z opieką nad pacjentem z chorobą rzadką *dr hab. Dariusz Walkowiak*

12:15-12:30 | Odyseja diagnostyczna a jakość życia i obciążenia opiekunów rodzinnych osób z chorobą rzadką *dr hab. Jan Domaradzki, prof. UMP*

12:30-12:45 | Dyskusja

12:45-13:15 | Przerwa kawowa

SESJA PACJENCKA | 13:15-14:50

13:15-13:25 | Rzadki rodzic - rodzic dziecka z Zespołem Williamsa *Aleksandra Sobieska-Listewnik*

13:25-13:35 | Gdy choruje dziecko, to choruje cała rodzina. Życie z ciężką padaczką lekooporną - zespołem Dravet *Jolanta Kuryło, Katarzyna Jezierska*

13:35-13:45 | Tętniak rośnie w ciszy *Iwona Czabak*

13:45-13:55 | 22q11 - najczęstszy zespół genetyczny, o którym być może nigdy nie słyszałeś: jak rozpoznać i wspierać na różnych etapach życia chorego
Anna Frąckowiak-Kaczmarek

13:55-14:05 | Zespół Angelmana z perspektywy pacjenta i rodzica *Marzena Bednarczyk i Katarzyna Machaj*

14:05-14:15 | Między marzeniami a rzeczywistością. O działaniach na rzecz wyleczenia zespołu Angelmana *Joanna Węgrzyn*

14:15-14:25 | Rola organizacji pacjentów w badaniach klinicznych *Dariusz Żebrowski*

14:25-14:35 | Mukowiscydoza - obraz po rewolucji. O tym, jak nowoczesne terapie wpływają na życie chorych i ich rodzin oraz system opieki. *Magdalena Czerwińska-Wyras*

14:35-14:50 | Dyskusja

14:50-15:10 | Przerwa kawowa

SESJA STUDENCKA | 15:10-16:40

16:40 | Zakończenie konferencji



KONFERENCJA NAUKOWO-SZKOLENIOWA
"ŻYCIE Z CHOROBA RZADKĄ: OSOBA,
RODZINA, SPOŁECZEŃSTWO"
Spełnia kryteria INFARMY
Poznań, 28 lutego 2025

Patronat honorowy



Patronat Honorowy
Parlamentarnego Zespołu
ds. Chorób Rzadkich



Konsultant Krajowa w dziedzinie
genetyki klinicznej
prof. dr hab. Anna Latos-Bieleńska

Konsultant Krajowa w dziedzinie
neurologii dziecięcej
prof. dr hab. Justyna Paprocka



Partnerzy



Patronat medialny



Sponsor główny



Sponsorzy wspierający



Sponsorzy nagród

