

16–17.01.2026 r.

Katowice

REJESTRACJA:
WWW.GLC.EDU.PL/KONFERENCJE/KNM



III Konferencja Neurometaboliczna



NEUROMETABOLIKA W PIGUŁCE

Piątek	16.01.2026
10.50–11.00	Otwarcie konferencji – <i>prof. dr. hab. n. med. Justyna Paprocka (Śląski Uniwersytet Medyczny)</i>
11.00–11.40	Leukodystrofie – <i>prof. Nicole Wolf (Center for Childhood White Matter Disorders, VU University Medical Center, Amsterdam, Holandia)</i>
11.40–12.00	Dyskusja
12.00–13.10	Sesja I: „Sesja biochemiczna” Moderatorzy: <i>prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka, mgr Ewa Głąb-Jabłońska</i>
12.00–12.20	Najczęściej spotykane nieprawidłowości w profilu kwasów organicznych w moczu metodą GC/MS – <i>mgr Tomasz Poławski (Instytut Matki i Dziecka w Warszawie)</i>
12.20–12.40	Jak rozumieć zmiany profilu acylokarnityn metodą tandem MS? – <i>mgr Ewa Głąb-Jabłońska (Instytut Matki i Dziecka w Warszawie)</i>
12.40–13.00	Jak interpretować wynik aminogramu? – <i>mgr Tomasz Poławski (Instytut Matki i Dziecka w Warszawie)</i>
13.00–13.10	Dyskusja
13.10–13.30	Przerwa
13.30–14.40	Sesja II: „Istota biała i nie tylko” Moderatorzy: <i>prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Józwiak, dr n. med. Magdalena Machnikowska-Sokołowska</i>
13.30–13.50	Stwardnienie rozsiane a kryteria i zmiany radiologiczne – <i>prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Józwiak (Instytut Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie) (Patronat Roche)</i>
13.50–14.10	Choroby autoimmunologiczne w obrazie MR – <i>dr. n. med. Marta Zawadzka (Gdański Uniwersytet Medyczny)</i>
14.10–14.30	Mała panda, duża panda, objaw trójężbu, objaw jasnego wzgórza, objaw oczu tygrysa – punkt widzenia radiologa – <i>dr n. med. Magdalena Machnikowska-Sokołowska (Śląski Uniwersytet Medyczny)</i>
14.30–14.40	Dyskusja
14.40–14.55	Przerwa
14.55–17.05	Sesja III: Varia, część I. „Terapie na horyzoncie” Moderatorzy: <i>prof. dr hab. n. med. Maria Giżewska, prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka</i>
14.55–15.15	Lizosomalne choroby spichrzeniowe i możliwości terapii – <i>prof. dr hab. n. med. Barbara Steinborn (Uniwersytet Medyczny w Poznaniu)</i>
15.15–15.35	Fenyloketonuria jako choroba neurometaboliczna – bliskie fizjologicznym stężenia fenyloalaniny warunkiem maksymalnej ochrony OUN w perspektywie nowych opcji terapeutycznych – <i>prof. dr n. med. Maria Giżewska (Pomorski Uniwersytet Medyczny)</i>
15.35–15.55	Givinostat – postęp w terapii DMD z zastosowaniem nowego inhibitora HDAC – <i>prof. dr hab. n. med. Anna Potulska-Chromik (Warszawski Uniwersytet Medyczny) (Patronat Medis Therapeutics)</i>
15.55–16.15	Wamoronol jako nowa opcja leczenia na tle istniejących terapii w DMD – <i>lek. Emilia Wieszała (Śląski Uniwersytet Medyczny) (Patronat Genesis Pharma)</i>
16.15–16.35	Leczenie indukcyjne i podtrzymujące przewlekłej zapalnej polineuropatii demielinizacyjnej – <i>prof. dr hab. n. med. Anna Potulska-Chromik (Warszawski Uniwersytet Medyczny) (Patronat CSL Behring)</i>
16.35–16.55	Deficyt arginazy – <i>prof. dr n. med. Justyna Paprocka (Śląski Uniwersytet Medyczny)</i>
16.55–17.05	Dyskusja
17.05–17.20	Przerwa
17.20–18.10	Sesja IV: Leczenie eksperymentarne w wybranych chorobach rzadkich
17.20–17.40	Zespół PURA – <i>dr hab. n. med. Magdalena Chrościńska-Krawczyk (Uniwersytet Medyczny w Lublinie)</i>
17.40–18.00	Zespół Aicardiego-Goutièresa – ścieżki diagnostyczno-terapeutyczne – <i>dr n. med. Marta Bogotko (Szpital Dzieciątcy im. prof. Jana Bogdanowicza w Warszawie)</i>
18.00–18.10	Dyskusja
18.10–19.00	Sesja V: „Ciekawi pacjenci”
18.10–18.20	Fenotyp ponad rozpoznaniem – jak współistnienie SMA i deficytu GLUT1 zmienia obraz kliniczny i leczenie – <i>dr n. med. Elżbieta Stawicka, lek. Agata Lipiec (Instytut Matki i Dziecka, Warszawa)</i>
18.20–18.30	Gdy immunologia spotyka metabolizm: lekooporne MOG-ON jako wyzwanie diagnostyczne i terapeutyczne – <i>dr n. med. Paweł Malecki (Uniwersytet Medyczny w Poznaniu)</i>
18.30–18.40	Encefalopatia postępująca u 13-latk – <i>lek. Piotr Rodak (Śląski Uniwersytet Medyczny)</i>
18.40–18.50	Po nitce do białej materii – podróż diagnostyczna w leukodystrofii – <i>lek. Beata Rzepka-Migut (Uniwersytet Medyczny w Rzeszowie)</i>
18.50–19.00	Neurometaboliczna zagadka – <i>lek. Małgorzata Piątkowska-Śmietańska (Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II)</i>

Sobota	17.01.2026
9.00–10.50	Sesja VI: „Stany nagłe i napadowe” Moderatorzy: <i>prof. dr hab. n. med. Maria Mazurkiewicz-Beldzińska, prof. dr hab. n. med. Barbara Steinborn</i>
9.00–9.20	Encefalopatie indukowane infekcjami a choroby neurometaboliczne – <i>prof. dr n.med. Maria Mazurkiewicz-Beldzińska (Gdański Uniwersytet Medyczny)</i>
9.20–9.40	NORSE/ FIRES – aktualne wytyczne dotyczące terapii. Czy czynnik neurometaboliczny ma znaczenie? – <i>prof. dr hab. n. med. Barbara Steinborn (Uniwersytet Medyczny w Poznaniu)</i>
9.40–10.00	Stan padaczkowy w chorobach rzadkich – czy leczenie odbiega od standardów? – <i>dr n. med. Łukasz Przysło (Uniwersytet Medyczny w Łodzi)</i>
10.00–10.20	Neurometaboliczne uwarunkowania w zespole Lennox-Gastauta i nowoczesne strategie leczenia – <i>prof. dr n.med. Maria Mazurkiewicz-Beldzińska (Gdański Uniwersytet Medyczny)</i>
10.20–10.40	EEG w encefalopatiach padaczkowych i rozwojowych – <i>dr hab. n. med. Anna Winczewska-Wiktor (Uniwersytet Medyczny w Poznaniu)</i>
10.40–10.50	Dyskusja
10.50–11.10	Przerwa kawowa
11.10–12.15	Sesja VII: „Wskazówki diagnostyczne w chorobach neurometabolicznych” Moderatorzy: <i>dr hab. n. med. Dariusz Rokicki, dr n. med. Łukasz Przysło</i>
11.10–11.30	Parkinsonizm i płasawica w chorobach neurometabolicznych – <i>dr hab. n. med. Dariusz Rokicki (Instytut Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie)</i>
11.30–11.50	Wzrok i słuch w chorobach neurometabolicznych – <i>dr n. med. Łukasz Przysło (Uniwersytet Medyczny w Łodzi)</i>
11.50–12.10	Zmiany skórne w chorobach metabolicznych – <i>dr n. med. Magdalena Kaczor (Instytut Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie)</i>
12.05–12.10	Dyskusja
12.10–12.25	Przerwa
12.25–14.10	Sesja VIII: „Varia, część II” Moderator: <i>dr hab. n. med. Agnieszka Mizia-Malarz, dr hab. n. med. Sabina Więcek</i>
12.25–12.45	Dieta ketogeniczna w chorobach mitochondrialnych – <i>dr n. med. Dorota Wesół-Kucharska (Instytut Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie) (Patronat Nutricia)</i>
12.45–13.05	Milczące Anioły – <i>prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka (Śląski Uniwersytet Medyczny)</i>
13.05–13.25	Meandry diagnostyczne w chorobach peroksysomalnych – <i>dr hab. n. med. Patryk Lipiński (Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego, Warszawa)</i>
13.25–13.45	Neurologiczne i kostne implikacje niedoboru fosfatazy zasadowej w hipofosfatazji – <i>prof. dr hab. n. med. Dawid Larysz (Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie) (Patronat AstraZeneca)</i>
13.45–14.05	Różne oblicza choroby Gauchera – <i>dr hab. n. med. Agnieszka Mizia-Malarz, dr hab. n. med. Sabina Więcek (Śląski Uniwersytet Medyczny) (Patronat Sanofi)</i>
14.05–14.10	Dyskusja
14.10–14.40	Przerwa
14.40–16.20	Sesja IX: „Genetyka” Moderator: <i>prof. dr hab. n. med. Mazurkiewicz-Beldzińska, prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka</i>
14.40–15.00	Wybrane synaptopatie – <i>prof. dr hab. n. med. Krzysztof Szczaluba (Warszawski Uniwersytet Medyczny)</i>
15.00–15.20	Genetyka w całościowych zaburzeniach rozwoju z lub bez towarzyszącej padaczki – <i>dr n. med. Magdalena Krygier (Gdański Uniwersytet Medyczny)</i>
15.20–15.40	Postępowanie w przypadku VUS. Punkt widzenia diagnosty – <i>prof. dr hab. n. med. Rafał Płoski (Warszawski Uniwersytet Medyczny)</i>
15.40–16.00	Postępowanie w przypadku VUS. Punkt widzenia klinicysty – <i>prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel (Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu)</i>
16.00–16.20	Dyskusja
16.20–16.35	Przerwa
16.35–17.40	Sesja X: „Elektrofizjologia”
16.35–16.55	EEG w stanach ostrych i w oddziale intensywnej terapii. Często mylone wzorce – <i>dr n. med. Iwona Terczyńska (Instytut Matki i Dziecka Warszawa)</i>
16.55–17.15	EEG w chorobach neurometabolicznych – <i>prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka (Śląski Uniwersytet Medyczny)</i>
17.15–17.20	Dyskusja
17.20–17.40	Quiz z nagrodami książkowymi
17.40–17.50	Zakończenie konferencji