

KURS Z ZAKRESU DIAGNOSTYKI I LECZENIA PACJENTÓW Z WRODZONYMI WADAMI METABOLIZMU**Temat: Diagnostyka, leczenie i monitorowanie dorosłych pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu.**

Kierownik naukowy kursu: dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. IMiD

Program kursu:**I część**

Termin: 14 - 16 października 2019; godz. 9.00 – 16.45

1 dzień – 14 października (poniedziałek)	
8.30 - 9.00	Rejestracja (kawa)
9.00 – 9.15	Otwarcie kursu - dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
9.15 – 10.00	Wprowadzenie do medycyny metabolicznej dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
10.00 – 10.45	Proces przejścia z pediatrii do medycyny metabolicznej (transition) dr Joanna Taybert
10.45 – 11.00	<i>Przerwa kawowa</i>
11.00 – 11.30	Badanie podmiotowe i przedmiotowe we wrodzonych wadach metabolizmu. dr Joanna Taybert
11.30 – 12.00	Postępowanie terapeutyczne we wrodzonych wadach metabolizmu. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
12.00 – 12.30	Zasady leczenia dietetycznego we wrodzonych wadach metabolizmu Agnieszka Kowalik
12.30 – 13.30	<i>Przerwa obiadowa</i>
13.30 – 14.00	Zespół intoksykacji we wrodzonych wadach metabolizmu dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
14.00 – 15.00	Zaburzenia cyklu mocznikowego – obraz kliniczny, diagnostyka, leczenie i monitorowanie dr Joanna Taybert
15.00 – 15.15	<i>Przerwa kawowa</i>
15.15 – 15.45	Leczenie dietetyczne w zaburzeniach cyklu mocznikowego Agnieszka Kowalik
15.45 – 16.30	Pytania. Dyskusja.

2 dzień – 15 października (wtorek)	
8.30 - 9.30	Acydurie organiczne (MMA/PA) – obraz kliniczny, diagnostyka, leczenie i monitorowanie dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
9.30 – 10.00	Leczenie dietetyczne w MMA/PA Agnieszka Kowalik
10.00 – 10.45	Przypadki kliniczne MMA/PA dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska / Agnieszka Kowalik
10.45 – 11.00	<i>Przerwa kawowa</i>
11.00 – 11.30	Acyduria izowalerianowa (IVA) - obraz kliniczny, diagnostyka, leczenie i monitorowanie dr Joanna Taybert
11.30 – 11.50	Leczenie dietetyczne w IVA. Agnieszka Kowalik
11.50 – 12.15	Przypadki kliniczne IVA. dr Joanna Taybert / Agnieszka Kowalik
12.15 – 12.45	Acyduria glutarowa typu 1 (GA1) - obraz kliniczny, diagnostyka, leczenie i monitorowanie dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
12.45 – 13.45	<i>Przerwa obiadowa</i>
13.45 – 14.00	Leczenie dietetyczne w GA1. Agnieszka Kowalik
14.00 – 14.30	Przypadki kliniczne GA1. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska / Agnieszka Kowalik
14.30 – 15.00	Choroba syropu klonowego (MSUD) - obraz kliniczny, diagnostyka, leczenie i monitorowanie dr Joanna Taybert
15.00 – 15.15	<i>Przerwa kawowa</i>
15.15 – 15.45	Leczenie dietetyczne w MSUD. Agnieszka Kowalik
15.45 – 16.15	Przypadki kliniczne MSUD. dr Joanna Taybert / Agnieszka Kowalik
16.15 – 16.45	Pytania. Dyskusja.



3 dzień – 16 października (środa)	
8.30 - 9.30	Zaburzenia mitochondrialnego spalania tłuszczów (FAOD) - obraz kliniczny, diagnostyka, leczenie i monitorowanie. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
9.30 – 10.00	Leczenie dietetyczne w FAOD. Agnieszka Kowalik
10.00 – 11.00	Przypadki kliniczne FAOD. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska / Agnieszka Kowalik
11.00 – 11.20	<i>Przerwa kawowa</i>
11.20 – 12.00	Choroby mitochondrialne – obraz kliniczny, diagnostyka, leczenie i monitorowanie. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
12.00 – 12.30	Przypadki kliniczne w chorobach mitochondrialnych. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
12.30 – 13.30	<i>Przerwa obiadowa</i>
13.30 – 14.30	Deficyt dehydrogenazy pirogronianowej (PDHD) i deficyt transportera GLUT1. Marzena Bozio
14.30 – 14.45	Dieta ketogenna. Sylwia Gudej
14.45 – 15.15	Przypadki kliniczne PDHD i GLUT1. Marzena Bozio / Sylwia Gudej
15.15 – 15.45	<i>Przerwa kawowa</i>
15.45 – 16.15	Kolokwium i zaliczenie kursu.
16.15 – 16.30	Zakończenie kursu i wręczenie certyfikatów.