

**KURS Z ZAKRESU DIAGNOSTYKI WRODZONYCH WAD METABOLIZMU****Temat: Zaburzenia neurometaboliczne – możliwości diagnostyczne**

**Miejsce kursu:** AS-BUD Centrum Konferencyjne, Al. Jerozolimskie 81, sala 3, piętro 15  
**Termin:** 21-22.10.2019; godz. 9.00 – 16.30  
**Kierownik kursu:** dr n. chem. Jakub Nawata

**Program kursu:**

<b>Dzień 1 - 21.10.2019</b>	
9.00	Rejestracja (kawa)
9.30 - 9.40	Otwarcie kursu - dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
9.40 - 10.25	<b>Zaburzenia neurotransmisji - pierwotne i wtórne choroby układu nerwowego</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
10.25 - 11.10	<b>Charakterystyka kliniczna wrodzonych wad metabolizmu amin biogennych</b> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska
11.10 - 11.55	<b>Synteza i rozpad amin biogennych - charakterystyka biochemiczna a możliwości diagnostyczne</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
11.55 - 12.10	<i>Przerwa kawowa</i>
12.10 - 12.55	<b>Prezentacja wybranych pacjentów z deficytem TH i AADC – pierwotne zaburzenia syntezy amin biogennych</b> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska
12.55 - 13.40	<b>Wtórne zaburzenia metabolizmu amin biogennych - hiperfenyloalaninemia jako efekt nieprawidłowej syntezy tetrahydrobiopteryny (BH4)</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
13.40 – 14.25	<b>Prezentacja pacjentów z nieprawidłowym metabolizmem BH4</b> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska
14.25 - 14.55	<i>Przerwa obiadowa</i>
14.55 – 15.40	<b>Kwas foliowy w przemianach biochemicznych neurotransmiterów</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
15.40 - 16.30	<b>Prezentacja pacjentów z nieprawidłowym metabolizmem kwasu foliowego</b> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska

## Dzień 2 - 22.10.2019

9.00 – 9.15	<b>Rozpoczęcie kursu</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
9.15 – 9.45	<b>Zaburzenia metabolizmu neurotransmiterów pirydoksyno-zależnych</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
9.45 – 10.15	<b>Hiperglicynemia nieketotyczna i ketotyczna – diagnostyka różnicowa</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
10.15 – 10.45	<b>Charakterystyka kliniczna NKH</b> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska
10.45 – 11.00	<i>Przerwa kawowa</i>
11.00 – 11.45	<b>Metabolizm kwasu glutaminowego</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
11:45 – 12.30	<b>Charakterystyka kliniczna zaburzeń metabolizmu kwasu gama-aminomasłowego (GABA)</b> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska
12.30 – 13.15	<b>Mechanizmy odpowiedzialne za występowanie drgawek pirydoksyno-zależnych</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
13.15 – 13.45	<i>Obiad</i>
13.45 – 14.45	<b>Fenotyp kliniczny a możliwości diagnostyczne zaburzeń metabolizmu neurotransmiterów pirydoksyno - zależnych</b> dr hab. n.med. Krystyna Szymańska
14.45 – 15.30	<b>Zaburzenia metabolizmu amin biogennych – od metabolomu do proteomu</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
15.30 – 15.45	<i>Przerwa kawowa</i>
15.45 – 16.15	<b>Kolokwium zaliczeniowe, zakończenie, wręczenie certyfikatów.</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska