

## KURS Z ZAKRESU: Zaburzeń neurometabolicznych

### Temat: Charakterystyka biochemiczna i kliniczna wrodzonych zaburzeń neurometabolicznych

Miejsce kursu: Instytut Matki i Dziecka, ul. Kasprzaka 17a, Warszawa

Termin: 14.04 – 16.04.2021

Kierownik kursu: dr. n.med. Katarzyna Kuśmierska

### Program kursu:

#### Dzień I

8:30	Rejestracja
8.45 – 9.00	<b>Otwarcie kursu</b> dr. n. med. Katarzyna Kuśmierska
9.00 - 10.00	<b>Charakterystyka biochemiczna w zaburzeniach neurometabolicznych</b> dr n.med. Katarzyna Kuśmierska
10.00 - 11.30	<b>Manifestacja neurologiczna w pediatrii metabolicznej</b> dr n.med. Jolanta Sykut-Cegielska
11.30 – 11.45	<i>Przerwa kawowa</i>
11.45 – 12.30	<b>Klasyczna fenylketonuria – fenotyp biochemiczny I kliniczny</b> dr. n. med. Łukasz Kałużny
12.30 – 13.15	<b>Rola aminokwasów aromatycznych w ośrodkowym układzie nerwowym</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
13.15 – 13.45	<i>Przerwa obiadowa</i>
13.45 – 14.45	<b>Objawy neurologiczne w chorobach neurometabolicznych</b> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska
14:45 – 15.00	<i>Przerwa kawowa</i>
15.00 – 15.45	<b>Pierwotne i wtórne zaburzenia metabolizmu amin biogennych – charakterystyka neurologiczna</b> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska

#### Dzień II.

9.00 – 9.45	<b>Zaburzenia metabolizmu BH<sub>4</sub> – głównego kofaktora w syntezie amin biogennych</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
9.45 – 10:30	<b>Zaburzenia metabolizmu BH<sub>4</sub> – charakterystyka neurologiczna</b> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska
10.30 – 10.45	<i>Przerwa kawowa</i>
10.45 – 11.30	<b>Stres oksydacyjny – wybrane układy przeciwutleniające</b> dr hab. n. med. Magdalena Chełchowska
11.30– 12.15	<b>Pirydoksyna w przemianach neurotransmiterów</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
12.15 – 12.45	<i>Przerwa obiadowa</i>
12.45– 13.30	<b>Pierwotne i wtórne pirydoksyno-zależne zaburzenia neurologiczne</b> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska
13.30 – 14.15	<b>Hiperglicynemia w acydurii propionowej i metylomalonowej</b> dr n. med. Joana Taybert
14.15 – 14.30	<i>Przerwa kawowa</i>

14.30 – 15.15	<b>Deficyt kofaktora Molibdenowego – charakterystyka kliniczna</b> dr n. med. Joanna Taybart
15.15 – 16.00	<b>Hiperfenyloalaninemia w zaburzeniach metabolizmu BH4 – charakterystyka kliniczna</b> dr n.med. Łukasz Kałużny

### Dzień III

9.00 – 9.45	<b>Neurotransmitery aminokwasowe – rola i funkcja w organizmie</b> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska
9.45– 10.30	<b>Puryny i pirymidyny w zaburzeniach neurometabolicznych</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
10.30 – 10.45	<b><i>Przerwa kawowa</i></b>
10.45 – 11.30	<b>Zaburzenia ze spektrum autyzmu a choroby neurometaboliczne</b> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska
11.30– 12.15	<b>Rola kwasu foliowego w przemianach metabolicznych zachodzących w komórce</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
12.15 – 12.45	<b><i>Przerwa obiadowa</i></b>
12.45– 13.30	<b>Rola witamin w rozwoju i funkcji układu nerwowego</b> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska
13.30– 14.15	<b>Diagnostyka metabolomiczna i proteomiczna wrodzonych zaburzeń neurotransmisji</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska
14.15 – 14.30	<b><i>Przerwa kawowa</i></b>
14.30 – 15.15	<b>Receptory i transportery – rola białek w ośrodkowym układzie nerwowym</b> dr hab. n. med. Krystyna Szymańska
15.15 – 16.00	<b>Kolokwium zaliczeniowe i zakończenie kursu</b> dr n. med. Katarzyna Kuśmierska