



I KONGRES CHOROBY RZADKICH CHOROBY RZADKIE DLA PEDIATRÓW I LEKARZY RODZINNYCH

WROCLAW, 21-22 LISTOPADA 2025

*Nie ma takiej choroby, której częstość występowania byłaby tak rzadka,
że nie wymagałaby naszej szczególnej uwagi*

PROGRAM KONGRESU

PIĄTEK, 21 LISTOPADA 2025

09:45-10:00

Rozpoczęcie Kongresu

prof. dr hab. n. med. Urszula Demkow,
prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska,
prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak,
prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel

10:00-11:50

Sesja 1 – Jak zrozumieć choroby rzadkie?

Prowadzące sesję: prof. dr hab. n. med. Urszula Demkow,
prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska

10:00-10:20

Definicja, epidemiologia, stan obecny w Polsce i na świecie
prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska

10:20-10:40

Genetyka chorób rzadkich
prof. dr hab. n. med. Beata Lipska-Ziętkiewicz

10:40-11:00

Jakość życia rodzin dziecka z chorobą rzadką
dr hab. n. med. Anna Rozensztrauch

11:00-11:20

Choroby rzadkie z punktu widzenia rodzica.
Komunikacja z rodzicem / opiekunem / pacjentem
z chorobą rzadką
dr n. o zdr. Maria Libura

11:20-11:50

Dyskusja

11:50-12:20

Przerwa kawowa



I KONGRES CHORÓB RZADKICH

CHOROBY RZADKIE DLA PEDIATRÓW
I LEKARZY RODZINNYCH

21-22 LISTOPADA 2025 · WROCŁAW

12:20-14:25

Sesja 2 – Leczenie chorób rzadkich?

Prowadzący sesję: prof. dr hab. n. med. Maria Giżewska,
dr n. med. Łukasz Kałużny

12:20-12:40

Terapia celowana w chorobach rzadkich

dr hab. n. med. Krzysztof Szczatuba

12:40-13:00

Pacjent z chorobą rzadką bez możliwości leczenia celowanego

dr hab. n. med. Maria Jędrzejowska

13:00-13:20

Żywienie w chorobach rzadkich

dr n. med. i n. o zdr. Ewa Ehmke vel Emczyńska-Seliga

13:20-13:40

Przyszłość w leczeniu chorób rzadkich, coraz bliżej dobrostanu pacjenta

prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak

13:40-14:00

Leczenie chirurgiczne chorób rzadkich u dzieci

dr n. med. Kaja Giżewska-Kacprzak

14:00-14:25

Dyskusja

14:25-15:25

Lunch

15:25-17:35

Sesja 3 – Choroby rzadkie w endokrynologii

Prowadzący sesję: prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak,
prof. dr hab. n. med. Artur Mazur

15:25-15:45

Objawy endokrynologiczne w chorobach rzadkich

prof. dr hab. n. med. Artur Mazur

15:45-16:00

Niskorosłość w chorobach rzadkich

prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel

16:00-16:20

Otyłości monogenowe

prof. dr hab. n. med. Agnieszka Zachurzok

16:20-16:40

Cukrzyca monogenowa

prof. dr hab. n. med. Małgorzata Myśliwiec

16:40-16:55

Zróżnicowany rozwój płciowy

prof. dr hab. n. med. Aneta Gawlik-Starzyk

16:55-17:10

Achondroplazja

prof. dr hab. n. med. Iwona Beń-Skowronek

17:10-17:25

Plamy cafe au late a NF1 i możliwość leczenia

dr n. med. Jadwiga Węclawek-Tompol

17:25-17:40

Wybrane rzadkie choroby kości na przykładzie krzywicy hipofosfatemicznej

prof. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber

17:40-18:00

Dyskusja

:

20:00

Coś dla ciała – uroczysta impreza dla wszystkich



I KONGRES CHOROÓB RZADKICH

CHOROBY RZADKIE DLA PEDIATRÓW
I LEKARZY RODZINNYCH

21-22 LISTOPADA 2025 · WROCŁAW

SOBOTA, 22 LISTOPADA 2025

08:00-09:00

Warsztaty

Warsztat z dysmorfologii - jak patrzeć na pacjenta i co odczytywać z jego twarzy

dr hab. n. med. Krzysztof Szczatuba, prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel

Jakie badania metaboliczne należy zlecać przy podejrzeniu choroby metabolicznej?

dr n. med. Magdalena Kaczor, dr n. med. Dorota Wesół-Kucharska

Jak poradzić sobie z sytuacją kliniczną z dekompenacją metaboliczną?

dr n. med. Joanna Taybert

Warsztaty komunikacyjne z rodzicami dziecka z przewlekłą chorobą rzadką

dr n. med. Maria Libura, dr hab. n. med. Katarzyna Jankowska

09:00-11:00

Sesja 4 – Wrodzone wady metaboliczne

Prowadzący sesję: prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska,
prof. dr hab. n. med. Jolanta Wierzbą

09:00-09:20

Wrodzone wady metabolizmu z intoksykacją dla lekarza pediatry i lekarza rodzinnego

prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska

09:20-09:40

Fenyloketonuria – czy naprawdę wszystko o niej już wiemy?

prof. dr hab. n. med. Maria Giżewska

09:40-10:00

Wady metabolizmu dietozależne

dr n. med. Łukasz Kałużny

10:00-10:20

Choroby spichrzeniowe w pediatrii – szybkie rozpoznanie warunkuje właściwe leczenie: MPS, choroba Pompe, choroba Gaucher, choroba Fabry

dr n. med. Dariusz Rokicki

10:20-10:35

Wybrane rzadkie choroby kości na przykładzie hipofosfatazji

dr hab. n. med. Izabela Michałus

10:35-11:00

Dyskusja

11:00-11:30

Przerwa kawowa



I KONGRES CHOROÓB RZADKICH

CHOROBY RZADKIE DLA PEDIATRÓW I LEKARZY RODZINNYCH

21-22 LISTOPADA 2025 · WROCLAW

11:30-13:20

Sesja 5 – Choroby neurologiczne

Prowadzący sesję: prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka,
dr hab. n. med. Maria Jędrzejowska

11:30-11:50

Jak zrozumieć dziecko z niepełnosprawnością intelektualną -
odmienny rozwój poznawczy u dzieci z chorobą rzadką

dr hab. n. med. Barbara Winczura

11:50-12:10

Choroby neurodegeneracyjne i możliwości leczenia

prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka

12:10-12:30

Dziecko z padaczką na diecie ketogennej w praktyce lekarza
POZ

dr n. med. Łukasz Przysło

12:30-12:50

Choroby nerwowo-mięśniowe

dr hab. n. med. Anna Potulska-Chromik

12:50-13:05

Całościowe zaburzenie rozwoju, czyli różne postaci autyzmu

dr n. med. Michał Patalan

13:05-13:30

Dyskusja

13:30-14:30

Lunch

14:30-16:10

Sesja 6 – Opieka pediatryczna nad pacjentami z chorobami rzadkimi

Prowadzący sesję: prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel,
prof. dr hab. n. med. Leszek Szenborn

14:30-14:50

Mity i fakty na temat szczepień w chorobach rzadkich

dr n. med. Kamila Ludwikowska

14:50-15:10

Ryzyko niedożywienia i nadwagi u dzieci z chorobami rzadkimi

dr n. med. Agnieszka Borys-Iwanicka

15:10-15:30

Problemy behawioralne dziecka z chorobą rzadką

dr n. med. Maja Krefft

15:30-15:50

Okres przejścia z dzieciństwa do dorosłości, czyli tranzycja
w chorobach rzadkich – punkt widzenia pediatry i internisty

prof. dr hab. n. med. Jolanta Wierzbza oraz dr hab. n. med. Agata Sebastian

15:50-16:10

Dyskusja

16:10

Zakończenie