

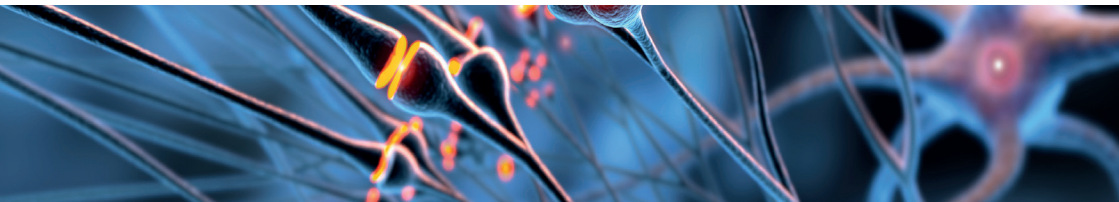


III KONFERENCJA NEUROROZWOJOWA WUM

*Genetyczne, biochemiczne i kliniczne
aspekty neurorozwoju*

PROGRAM

26–27 marca 2026 r.



Czwartek, 26 marca 2026

09.00–09.10 **Otwarcie Konferencji:** *dr hab. n. med. Krzysztof Szczatuba,*
(Dyrektor Centrum Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych WUM)

09.10–11.30 **Sesja Genetyczna**
Prowadzenie: dr hab. n. med. Krzysztof Szczatuba,
prof. dr hab. n. med. Rafał Płoski

09.10–09.30 **Sekwencjonowanie eksomu – ewolucja badania i wskazań**
prof. dr hab. n. med. Rafał Płoski

09.30–09.50 **Myszy transgeniczne jako klucz do zrozumienia chorób genetycznych**
prof. dr hab. n. med. Andrzej Dziembowski
(Międzynarodowy Instytut Biologii Molekularnej i Komórkowej, IIMCB)

09.50–10.10 **Nicienie *C. elegans* jako platforma do odkrywania molekularnych podstaw zaburzeń neurorozwoju**
prof. dr hab. Wojciech Pokrzywa
(Międzynarodowy Instytut Biologii Molekularnej i Komórkowej, IIMCB)

10.10–10.30 **Terapie w chorobach genetycznie uwarunkowanych – doświadczenia WUM**
dr hab. n. med. Krzysztof Szczatuba

10.30–10.50 **Zmienność profili metabolicznych – główne narzędzie oceny stanu zdrowia pacjenta w chorobach uwarunkowanych genetycznie**
dr n. med. Katarzyna Kuśmierska

10.50–11.10 **Interpretacja laboratoryjna wyniku badania WES**
dr hab. n. med. Agnieszka Pollak

11.10–11.30 **Badanie WES – więcej pytań czy odpowiedzi?**
dr n. med. Agnieszka Sobczyńska-Tomaszewska (Medgen)

11.30–12.00 **Przerwa kawowa**

12.00–14.00 **Sesja Synaptopatie**
Prowadzenie: dr hab. n. med. Krystyna Szymańska,
dr hab. n. med. Krzysztof Szczatuba

12.00–12.25 **Rozmowy między neuronami – parę słów o synapsach**
dr hab. n. med. Krystyna Szymańska

12.25–12.45 **Metabolomika w synaptopatiach**
dr n. med. Katarzyna Kuśmierska

12.45–13.05 **Zakotwiczenie pęcherzyka synaptycznego – zaburzenia i związane z nimi zespoły**
lek. Michał Zawadka

13.05–13.20 **Padaczka w synaptopatiach**
lek. Jessica Kałuża / lek. Magdalena Szczęsna

PROGRAM

13.20–13.40 Zaburzenia ruchowe w synaptopatiach

lek. Szymon Bazaniak

13.40–13.50 Funkcjonowanie wzrokowe u chorych z mutacjami genu STXBP1

dr n. med. Agnieszka Rosa

13.50–14.00 Dieta ketogenna

dr Anna Makulec

14.00–15.00 Przerwa obiadowa

15.00–17.00 Sesja Neonatologia / wczesne zaburzenia rozwojowe

*Prowadzenie: prof. dr hab. n. med. Bożena Kociszewska-Najman,
dr hab. n. med. Krystyna Szymańska*

**15.00–15.20 Wczesne zaburzenia rozwojowe u noworodków
z przepukliną przeponową**

dr n. med. Ewa Głuszczyk-Idziakowska

15.20–15.40 Neurolog w oddziale neonatologii

lek. Anetta Jeziorek

**15.40–16.00 Ocena neurorozwojowa pacjentów kardiochirurgicznych
we wczesnym okresie życia**

lek. Michał Kasperowicz

**16.00–16.20 Witaminy jako kofaktory/koenzymy w reakcjach biochemicznych
kluczowych dla neurorozwoju**

dr n. med. Katarzyna Kuśmierska

**16.20–17.00 Preferencje, funkcje wzrokowe, funkcje społeczne i wzorce ruchowe
noworodka i młodego niemowlęcia**

dr hab. n. med. Krystyna Szymańska

Piątek, 27 marca 2026

**09.00–11.00 Sesja Encefalopatie, w tym rozwojowe encefalopatie
padaczkowe (DEE)**

*Prowadzenie: dr n. med. Łukasz Przysło (Instytut Centrum Zdrowia Matki
Półki w Łodzi, ICZMP),
lek. Anetta Jeziorek, dr hab. n. med. Krystyna Szymańska*

09.00–09.30 Między genotypem i fenotypem, czyli o DEEkodowaniu

dr n. med. Łukasz Przysło (ICZMP)

09.30–09.45 Mutacje genu CACNA1A

lek. Jędrzej Gliniany (ICZMP)

09.45–10.00 Mutacje genów SCN2A, SCN3A i SCN8A

lek. Roksana Skipirzeza (ICZMP)

PROGRAM

10.00–10.15 **Mutacje genu CDKL5**
lek. Piotr Safiński (ICZMP)

10.15–10.30 **Mutacje genu DNM1**
lek. Jakub Świętochowski

10.30–10.45 **Mutacje genu TBC1D24**
lek. Michał Zawadka

10.45–11.00 **Dyskusja**

11.00–11.30 **Przerwa kawowa**

11.30–14.00 **Sesja Praktyczne aspekty leczenia zaburzeń neurorozwoju: neuropsychologia, ortoptyka i fizjoterapia**

Prowadzenie: dr n. med. Agnieszka Rosa, mgr Anna Rakowska, mgr Artur Bartochowski, dr hab. n. med. Krystyna Szymańska

11.30–12.15 **Identyfikacja zaburzeń neurorozwojowych na wczesnym etapie życia dziecka – ocena terapeutów**
mgr Artur Bartochowski, mgr Anna Rakowska

12.15–12.45 **Charakterystyka funkcjonowania wzrokowego dzieci z zaburzeniami neurorozwojowymi – znaczenie wczesnej diagnostyki oraz terapii**
dr n. med. Agnieszka Rosa

12.45–13.30 **Przykłady pacjentów z zaburzeniami neurorozwojowymi w wielokierunkowej i długofalowej rehabilitacji**
mgr Artur Bartochowski, mgr Anna Rakowska

13.30–14.00 **Mózdzek – czy dobrze go znamy?**
prof. dr hab. Agnieszka Maryniak (Wydział Psychologii, Uniwersytet Warszawski), dr hab. n. med. Krystyna Szymańska

14.00 **Zamknięcie Konferencji: dr hab. n. med. Krzysztof Szczatuba**

BIURO ORGANIZACYJNE

Organizacja konferencji i szkoleń
ul. Nad Strugą 2/9, 87-100 Toruń
tel. +48 507 215 076
e-mail. biuro@congressus.pl
www.congressus.pl