

# The role of international cooperation in the early diagnosis, treatment and education for the benefit of patients with rare diseases

## PROGRAMME



### 10:00-10:10 Welcome **Prof. Maria Giżewska**

Department of Pediatrics, Endocrinology, Diabetology, Metabolic Diseases and Cardiology of the Developmental Age, Pomeranian Medical University in Szczecin  
Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie  
Klinik für Pädiatrie, Endokrinologie, Diabetologie, Stoffwechselkrankheiten und Kardiologie im Entwicklungsalter, Pommersche Medizinische Universität in Szczecin

### Dr. rer. nat. **Theresa Winter**

Institute of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine, University Medicine Greifswald  
Instytut Chemii Klinicznej i Medycyny Laboratoryjnej, Uniwersytet Medyczny w Greifswaldzie  
Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin, Universitätsmedizin Greifswald

### 10:10-10:15 Welcome **Prof. Bogusław Machaliński** – Rector of Pomeranian Medical University in Szczecin

### 10:15-10:20 Welcome **Prof. Katharina Riedel** – Rector of University Greifswald

### 10:20-10:25 Welcome **Prof. Karlhans Endlich** – Acting Scientific Director, University Medical Center Greifswald

### 10:25-10:30 Welcome **Olgierd Geblewicz** – Marshal of the Westpomeranian Region, Szczecin

### 10:30-10:35 Welcome **Patrick Dahlemann** – Parliamentary State Secretary for Vorpommern, Schwerin

### 10:35-11:05 **Prof. dr. Wolfgang Schareck** – Rector of University in Rostock

### *Good reasons for more internationalization in more difficult times*

*Dobre powody do jeszcze lepszej współpracy w trudnych czasach*

*Gute Gründe, in schwierigen Zeiten noch besser zu kooperieren*

Partners:



UNIVERSITÄT GREIFSWALD  
Wissen lockt. Seit 1456



In cooperation with:



# PROGRAMME



**11:05-11:50 Prof. Maria Giżewska<sup>1</sup>, Dr. rer. nat. Theresa Winter<sup>2</sup>, Dr. Jeannette Klein<sup>3</sup>**

<sup>1</sup> Department of Pediatrics, Endocrinology, Diabetology, Metabolic Diseases and Cardiology of the Developmental Age, Pomeranian Medical University in Szczecin  
Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie  
Klinik für Pädiatrie, Endokrinologie, Diabetologie, Stoffwechselkrankheiten und Kardiologie im Entwicklungsalter, Pommersche Medizinische Universität in Szczecin

<sup>2</sup> Institute of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine, University Medicine Greifswald  
Instytut Chemii Klinicznej i Medycyny Laboratoryjnej, Uniwersytet Medyczny w Greifswaldzie  
Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin, Universitätsmedizin Greifswald

<sup>3</sup> Newbornscreening Laboratory, Charité Universitätsmedizin in Berlin  
Pracownia Badań Przesiewowych Noworodka, Charité -Uniwersytet Medyczny w Berlinie  
Screening-Labor für Neugeborene, Charité Universitätsmedizin in Berlin

## ***Over 14 years of Polish-German cooperation on early diagnosis of rare genetic disorders in children – Pom-Screen and Rare-Screen Interreg programs***

*Ponad 14 lat polsko-niemieckiej współpracy w zakresie wczesnego rozpoznawania i leczenia rzadkich chorób genetycznych u dzieci – projekty Pom-Screen i Rare Screen w ramach programów Interreg*

*Mehr als 14 Jahre deutsch-polnische Zusammenarbeit auf dem Gebiet der Frühdiagnose und Behandlung seltener genetischer Erkrankungen bei Kindern – Projekte Pom-Screen und Rare Screen im Rahmen der Interreg-Programme*

**11:50-12:00 Prof. Maria Giżewska – Discussion**

**12:00-12:10 Coffee break**

**12:10-12:40 Dr. P.C.J.I. Peter Schielen**

International Society for Neonatal Screening, Maarssenbroek, The Netherlands  
Międzynarodowe Towarzystwo Badań Przesiewowych Noworodków, Maarssenbroek, Holandia  
Internationale Gesellschaft für Neonatalscreening, Maarssenbroek, Die Niederlande

## ***The past, the present and the future of newborn screening in Europe and worldwide***

*Przeszłość, teraźniejszość i przyszłość badań przesiewowych noworodków w Europie i na świecie*  
*Vergangenheit, Gegenwart und Zukunft des Neugeborenen Screenings in Europa und weltweit*

**12:40-13:10 Prof. Peter Bauer – Centogene – Rostock**

## ***Clinical utility of genome sequencing: insights from 1.007 consecutive cases***

*Kliniczne znaczenie sekwencjonowania genomu: doświadczenia na podstawie analizy 1007 przypadków*  
*Klinische Relevanz der Genomsequenzierung: Experimente basierend auf der Analyse von 1007 Fällen*

Partners:



UNIVERSITÄT GREIFSWALD  
Wissen lockt. Seit 1456



In cooperation with:



ISNS  
International Society for Neonatal Screening

# PROGRAMME



**13:10-13:30 Prof. Arndt Rolfs** – Arcensus GmbH, Rostock

## ***What to do better in global genetic testing – a critical analysis***

*Co można poprawić w powszechnym testowaniu genetycznym – analiza krytyczna*

*Was kann bei universellen Gentests verbessert werden – eine kritische Analyse*

**13:30-13:50 Prof. Andreas Greinacher**

Institute for Immunology and Transfusion Medicine, University Medicine Greifswald  
Instytut Immunologii i Transfuzjologii, Uniwersytet Medyczny w Greifswaldzie  
Institut für Immunologie und Transfusionsmedizin Universitätsmedizin Greifswald

## ***Diagnosis of hereditary platelet disorders***

*Diagnostyka dziedzicznych zaburzeń płytkowych*

*Diagnose hereditärer Thrombozyten Erkrankungen*

**13:50-14:00 Prof. dr hab. med. Maria Gizewska** – Discussion

**14:00-14:20 Coffee break**

**14:20-14:40 Prof. Jan Däbritz**

Department of Pediatrics University Hospital Rostock  
Klinika Pediatrii Uniwersyteckiego Szpitala Klinicznego w Rostocku  
Kinder- und Jugendklinik Universitätsmedizin Rostock

## ***Integration Telemedicine into clinical practice using the example of inflammatory bowel diseases***

*Włączenie telemedycyny do praktyki klinicznej na przykładzie chorób zapalnych jelit*

*Einbindung von Telemedizin in die klinische Praxis am Beispiel von entzündlichen Darmerkrankungen*

Partners:



UNIVERSITÄT GREIFSWALD  
Wissen lockt. Seit 1456



In cooperation with:



ISNS  
International Society for Neonatal Screening

# PROGRAMME



14:40-15:10

**Prof. Robert Śmigiel**

Department of Pediatrics, Division of Pediatric Propedeutics and Rare Disorders Wrocław Medical University  
Katedra Pediatrii, Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu  
Lehrstuhl für Kinderheilkunde, Pädiatrische Propedeutik und seltene Krankheiten Medizinische Universität Wrocław

***Dysmorphology exam as a key to diagnosis of rare disorders.***

*Badanie dysmorfologiczne jako klucz do diagnozy chorób rzadkich.*

*Dysmorphologische Untersuchung als Schlüssel zur Diagnose seltener Krankheiten.*

15:10-15:20

**Dr med. Kaja Giżewska-Kacprzak, dr med. Lidia Babiak-Choroszczak**

Department of Pediatric and Oncological Surgery, Urology and Hand Surgery, Pomeranian Medical University in Szczecin  
Klinika Chirurgii Dziecięcej, Onkologicznej, Urologii i Chirurgii Ręki Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie  
Klinik für Kinder und Onkologische Chirurgie, Urologie und Handchirurgie, Pommersche Medizinische Universität in Szczecin

***Rare case of autosomal recessive Waardenburg syndrome type 4A in a child as an example of value of WES genetic testing in a pediatric surgical setting.***

*Rzadki przypadek zespołu Waardenburga t 4A u dziecka, jako przykład znaczenia badania WES w chirurgii dziecięcej.  
Ein seltener Fall von Waardenburg-Syndrom t 4A bei einem Kind als Beispiel für die Bedeutung der WES-Untersuchung in der Kinderchirurgie.*

15:20-15:30

**Dr Alicja Leśniak, dr Michał Patalan, dr med. Aniruddh Kashyap, dr med. Krzysztof Bernatowicz**

Department of Pediatric and Oncological Surgery, Urology and Hand Surgery, Pomeranian Medical University in Szczecin  
Klinika Chirurgii Dziecięcej, Onkologicznej, Urologii i Chirurgii Ręki Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie  
Klinik für Kinder und Onkologische Chirurgie, Urologie und Handchirurgie, Pommersche Medizinische Universität in Szczecin  
Department of Genetics and Pathology, Pomeranian Medical University in Szczecin  
Zakład Genetyki i Patomorfologii, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie  
Institut für Genetik und Pathomorphologie, Pommersche Medizinische Universität

***Ending a diagnostic odyssey – an unusual presentation of X-linked Arts syndrome in a girl and establishment of potential therapy based on international multicenter counseling***

*Kończąc odyseję diagnostyczną – nietypowa prezentacja dziedziczonego w sprzężeniu z chromosomem X zespołu Artsa u dziewczynki i ustalenie możliwego leczenia w oparciu o wieloośrodkowe, międzynarodowe konsultacje  
Abschluss einer diagnostischen Odyssee – atypische Präsentation des Arts-Syndroms mit vererbter X-Chromosomenkopplung bei einem Mädchen und Bestimmung der möglichen Behandlung auf der Grundlage einer multizentrischen, internationalen Konsultation*

Partners:



UNIVERSITÄT GREIFSWALD  
Wissen lockt. Seit 1456



Universität Rostock



ISNS  
International Society for Neonatal Screening

In cooperation with:

# PROGRAMME



**15:30-15:40**

**Dr Paulina Fic, dr med. Iwona Ostrowska, dr med. Aniruddh Kashyap, dr med. Krzysztof Bernatowicz**

Department of Pediatrics, Endocrinology, Diabetology, Metabolic Diseases and Cardiology of the Developmental Age, Pomeranian Medical University in Szczecin

Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wiekui Rozwojowego, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie  
Klinik für Pädiatrie, Endokrinologie, Diabetologie, Stoffwechselkrankheiten und Kardiologie im Entwicklungsalter, Pommersche Medizinische Universität in Szczecin

Department of Genetics and Pathology, Pomeranian Medical University in Szczecin

Zakład Genetyki i Patomorfologii, Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie

Institut für Genetik und Pathomorphologie, Pommersche Medizinische Universität in Szczecin

## ***Intellectual and motor disability with cerebral hypothyroidism and chronic peripheral thyrotoxicosis in boys: Allan-Herndon-Dudley syndrome – an ultra-rare disease to think about.***

*Niepełnosprawność intelektualna i ruchowa z ośrodkowym niedoborem hormonów tarczycy i obwodową tyreotoksykozą u chłopców: zespół Allan-Herndon-Dudley jako choroba ultra-rzadka, o której należy pomyśleć.*

*Intellektuelle und motorische Behinderung mit zentralem Schilddrüsenhormonmangel und peripherer Thyreotoxikose bei Jungen: das Allan-Herndon-Dudley-Syndrom als eine sehr seltene Erkrankung, über die man nachdenken sollte*

**15:40-15:50**

**Dr. rer. nat. Theresa Winter** – Discussion

**15:50-16:00**

**Prof. Maria Gizewska, Dr. rer. nat. Theresa Winter** – Closing remarks

Partners:



UNIVERSITÄT GREIFSWALD  
Wissen lockt. Seit 1456



In cooperation with:

