



DZIEŃ CHOROÓB RZADKICH PUM 2025

Zrozumieć Choroby Rzadkie
28 lutego 2025 r. 13:00 – 17:30
Aula Rektoratu PUM, ul. Rybacka 1, Szczecin

13:00 – 13:10 powitanie uczestników prof. dr hab. med. Maria Giżewska

13:10 – 13:20 powitanie uczestników prof. dr hab. med. Leszek Domański JM Rektor PUM

13:20 – 13:30 przemówienia zaproszonych Gości

13:30 – 13:50 ***Patrz i badaj - znaczenie dysmorfologii w rozpoznawaniu chorób rzadkich.***

Prof. dr hab. med. Maria Giżewska, Prof. dr hab. med. Robert Śmigiel

Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego PUM, Szczecin; Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii i Chorób Metabolicznych WUM, Wrocław

13:50 – 14:15 ***Rare Diseases and Precision Medicine: how diagnostics help to find better drugs.***

Prof. dr hab. med. Peter Bauer – Centogene Rostock, prof. afiliowany PUM

14:15 – 14:40 ***Od objawów i rozpoznania do nowych możliwości terapii chorób rzadkich w neurologii dziecięcej.***

Prof. dr hab. med. Justyna Paprocka, Katedra i Klinika Neurologii Dziecięcej Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

14:40-14:50 ***Dr House by tego nie wymyślił zespół genów przyległych u Ksawerego.***

Ignacy Frulenko student V roku, Wydział Medycyny PUM, Szczecin

14:50 – 15:00 ***Dzieci i młodzi dorośli z PKU***

Prof. dr hab. med. Maria Giżewska Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego PUM, Szczecin

15:00 – 15:40 PRZERWA

15:40 – 16:05 ***Rzadkie choroby genetyczne z perspektywy chirurga ręki dzieci.***

Dr med. Kaja Giżewska-Kacprzak – Oddział Kliniczny Chirurgii Dziecięcej, Onkologicznej, Urologii i Chirurgii Ręki PUM, Szczecin

16:05 – 16:30 ***W „sieci” chorób rzadkich wątroby – jak wspólnie można pomóc pacjentom.***

Dr hab. med., prof PUM Ewa Wunsch – Zakład Medycyny Translacyjnej PUM, Szczecin

16:30 – 16:40 ***Czy przeszczepiając wątrobę można ocalić serce? – historia Filipa***

Dr med. Michał Patalan – Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego PUM, Szczecin

16:40 – 16:50 ***Twarz lalki, duży brzuszek i skrajna hipoglikemia – nasza Basia kochana....***

Dr Daria Katuszonek - Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego PUM, Szczecin

16:50 – 17:00 ***Marcin – 28 lat bohaterstwa każdego dnia....***

Dominik Szymczak student V roku, Wydział Medycyny PUM, Szczecin

17:00 – 17:15 ***Dyskusja***

17:15 – 17:30 ***Zakończenie konferencji*** prof. dr hab. med. Leszek Domański JM Rektor PUM,
prof. dr hab. med. Maria Giżewska.

