



Program I Ogólnopolskiej Konferencji
poświęconej zespołowi Angelmana:

„Między marzeniami a rzeczywistością. O działaniach na rzecz wyleczenia zespołu Angelmana.”

15.02.2025, godz. 9:00

Wstęp

- 9.00- 9.05 Powitanie
- 9.05-9.25 **Czemu jesteśmy tak zdeterminowani w drodze do wyleczenia zespołu Angelmana**
dr n. med. Karolina Pospieszńska-Martysiuk FAST Poland
- 9.25-9.35 **Globalny Rejestr Zespołu Angelmana (GASR)**
Joanna Węgrzyn FAST Poland

Sesja 1 Opieka nad pacjentami z zespołem Angelmana

- 9.35-10.00 **Nowa era medycyny, o przełomach w neurologii. Rola diagnozy genetycznej w dobie medycyny personalizowanej**
prof. dr hab. n. med. Maria Mazurkiewicz-Bęłdzińska
- 10.00-10.30 **Padaczka w zespole Angelmana**
prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka
- 10.30-11.00 **Od małego dziecka do dorosłego, problemy medyczne i pozamedyczne osób żyjących z zespołem Angelmana na przestrzeni lat**
prof. dr hab. n. med. Barbara Steinborn
- 11.00-11.30 **Opieka koordynowana w chorobach rzadkich - pilotażowy program koordynowanej opieki nad osobami z zespołem Angelmana**
prof. dr hab. n. med. Jolanta Wierzbą
- 11.30-11.50 **Bezpieczny podopieczny: zakrztuszenie, napad padaczkowy, wypadek – co każdy opiekun powinien wiedzieć**
Ratownik Medyczny Tomasz Modrzewski
- 11.50-12.00 **Pytania**
- 12.00-12.10 **Przerwa**

Sesja 2 O badaniach nad potencjalną terapią

- 12.10-12.30 **Czym są badania kliniczne i dlaczego tak dużo się o nich mówi**
Dariusz Żebrowski - Stowarzyszenie Dobrej Praktyki Badań Klinicznych GCPpl/Fundacja StopDuchenne
- 12.30-13.10 **Update badań klinicznych**
prof. dr hab. n. med. Maria Mazurkiewicz-Bęłdzińska
- 13.10-13.40 **Co jeszcze przed nami – badania przedkliniczne**
dr n. med. Łukasz Przysło
- 13.40-13.55 **Nie samo wynalezienie terapii, a realny dostęp do niej jest sukcesem – badanie kosztów życia**
dr hab. n. o zdr. Dariusz Walkowiak
- 13.55-14.15 **Czym jest „quality of life” - jakość życia opiekunów osób żyjących z zespołem Angelmana**
dr hab. n. hum Jan Domaradzki, prof. UMP
- 14.15-14.25 **Pytania**
- 14.30 **Zakończenie konferencji**