

Wielka integracja

ZJAZD RODZIN CRI DU CHAT (5P- SYNDROM) POLSKA, DYRK1A, SYNGAPI
SEMINARIUM NAUKOWO - TERAPEUTYCZNE

PRELEGENCI SEMINARIUM NAUKOWO-TERAPEUTYCZNEGO

potrafię pomóc



UNIWERSYTET MEDYCZNY
IM. PIASTÓW ŚLĄSKICH WE WROCŁAWIU



CENTRUM
DIAGNOSTYCZNO-TERAPEUTYCZNE
CHOROÓB RZADKICH
im. Bartłomieja Skrzyńskiego



CriDuChat.pl
5P-syndrom



syngapi
POLSKA



Prelegenci



prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel

Temat: Choroby rzadkie w praktyce. Wprowadzenie do zespołu DYRK1A.

Temat: Leczenie chorób genetycznych w przyszłości – terapia genowa i nie tylko

Biografia: Profesor Robert Śmigiel od początku swojej pracy zawodowej jest związany z Uniwersytetem Medycznym (UM) we Wrocławiu, pracował w Klinice Chirurgii Dziecięcej, w Klinice Pediatrii i Gastroenterologii Dziecięcej w Katedrze Patofizjologii oraz Katedrze Genetyki. Specjalizację z pediatrii otrzymał w 2004 roku, z genetyki klinicznej w 2008 roku, z neonatologii w 2013 roku, z pediatrii metabolicznej w 2017. Obecnie jest kierownikiem Katedry Pediatrii oraz Zakładu Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich UM we Wrocławiu, w marcu 2022 otrzymał nominację na kierownika Kliniki i Katedry Endokrynologii i Diabetologii Wieku Rozwojowego UM we Wrocławiu. Od wielu lat jest lekarzem konsultującym z zakresu genetyki pediatrycznej we wszystkich oddziałach noworodkowych i pediatrycznych we Wrocławiu i Opolu. Tematyka pracy badawczej prof. Roberta Śmigla skupia się nad zagadnieniami wad rozwojowych, zespołów dysmorficznych oraz chorób metabolicznych u dzieci. Jest także autorem wielu rozdziałów w podręcznikach naukowo-dydaktycznych z dziedziny pediatrii, neonatologii, genetyki klinicznej oraz materiałów dydaktycznych w poradnikach dla rodziców dzieci z zaburzeniami rozwojowymi. Od wielu lat współpracuje społecznie ze stowarzyszeniami i fundacjami rodziców i opiekunów dzieci z niepełnosprawnością intelektualną, zaburzeniami rozwoju, chorobami genetycznymi i metabolicznymi. Jest założycielem Stowarzyszenia Na Rzecz Dzieci z Rzadkimi Chorobami Genetycznymi i ich Rodzin „Wspólnie” oraz przewodniczącym Zarządu Krajowego Fundacji L’Arche w Polsce, która prowadzi domy o charakterze rodzinnym oraz organizuje miejsca pracy dla osób dorosłych z niepełnosprawnością intelektualną. Jako lekarz pediatra i genetyk kliniczny otrzymał m.in Nagrodę im. prof. Z. Religi „Wyjątkowy Lekarz” (2013). Został także nominowany do nagrody „Anioły Medycyny” 2015. W 2019 roku otrzymał wyróżnienie od Prezydenta Miasta Wrocławia „Wrocław bez barier”.

Prelegenci



dr n. med. Krzysztof Szczałuba

Temat: Wprowadzenie do zespołu SYNGAP1

Temat: Leczenie chorób genetycznych w przyszłości – terapia genowa i nie tylko.

Biografia: Specjalista w zakresie genetyki klinicznej. W roku 1998 ukończył Akademię Medyczną w Warszawie, w latach 1999–2001 odbył staż podyplomowy na Uniwersytecie w Cincinnati w USA. W latach 2001–2012 pracował jako adiunkt w Zakładzie Genetyki Medycznej Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie. Od 2010 roku pracuje jako konsultant w Instytucie-Centrum Onkologii w Warszawie, a od 2012 roku także w Poradniach Genetycznych Centrum Medycznego Medgen w Warszawie oraz Mastermed w Białymstoku. Od roku 2016 jest zatrudniony w charakterze konsultanta w zakresie genetyki klinicznej oraz lekarza Poradni Genetycznej w Szpitalu Pediatricznym Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego w Warszawie. W roku 2008 uzyskał tytuł doktora nauk medycznych z wyróżnieniem z zakresu neurogenetyki: za pracę doktorską pt. „Charakterystyka kliniczna i molekularna pierwotnej dystonii torsyjnej – próba korelacji genotyp-fenotyp”. Jest pierwszym autorem publikacji w takich czasopismach jak *Neurology*, *American Journal of Medical Genetics*, *Neonatology*, *European Journal of Neurology*, *European Journal of Human Genetics* i *Pediatric Neurology*. Jest laureatem Nagrody Dyrektora Instytutu Matki i Dziecka za najlepszą publikację w 2006 roku, Nagrody Sekcji Schorzeń Pozapiramidowych Polskiego Towarzystwa Neurologicznego oraz Nagrody w ramach zjazdu Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka w 2014 roku. Był wykonawcą projektu badawczego dotyczącego zastosowania mikromacierzy w diagnostyce przyczyn autyzmu oraz kierownikiem projektu obejmującego zastosowanie nowoczesnych technik cytogenetyczno-molekularnych w badaniu podłoża wad rozwojowych. Jest członkiem Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka oraz Komisji Autyzmu przy Polskim Towarzystwie Psychiatrycznym. Zainteresowania zawodowe: neurogenetyka, zwłaszcza patogeneza zaburzeń spektrum autyzmu, dysmorfologia, onkogenetyka, a także zastosowanie nowoczesnych technik diagnostycznych biologii molekularnej w praktyce klinicznej.

Prelegenci



dr n. med. Renata Posmyk

Temat: Zespół delecji 5p – dawniej i dziś.

Biografia

Jest absolwentką Wydziału Lekarskiego Akademii Medycznej w Białymstoku. W 1999 r. uzyskała dyplom lekarza medycyny. Staż podyplomowy odbyła w Uniwersyteckim Szpitalu Klinicznym i Uniwersyteckim Dziecięcym Szpitalu Klinicznym. Od 2001 była lekarzem rezydentem w Poradni Genetycznej UDSK. Odbyła wymagane staże krajowe i zagraniczne oraz kursy specjalistyczne, a w roku 2007 zdała egzamin specjalizacyjny z zakresu genetyki klinicznej. Nieustannie stara się podnosić swe kwalifikacje poprzez udział w szkoleniach, kursach i konferencjach zarówno krajowych, jak i zagranicznych. W latach 2001-2009 była asystentem/wykładowcą, obecnie jestem kierownikiem w Zakładzie Genetyki Klinicznej UMB. Tematem szczególnych zainteresowań jest dysmorfologia, którą próbuję „zarazić” swoich studentów i przyznaje, że to się udaje. Cieszy się, że spotyka młode, ambitne osoby, które podchodzić do tematyki genetycznej z wielką pasją i zaangażowaniem i ma nadzieję, że niedługo będą jej dużym wsparciem. Umiejętność „wyłapania” cech dysmorfii oraz „powiązania” ich w „zespół cech” pozwoliła ustalić wiele trafnych diagnoz w rzadkich zespołach genetycznych zarówno u dzieci jak i osób dorosłych. Dzięki współpracy z wiodącymi ośrodkami w Polsce i za granicą możliwa była weryfikacja molekularna rozpoznaw klinicznych. Kilku pacjentów z wyjątkowo rzadkimi zespołami genetycznymi przyczyniło się do odkrycia mutacji w nowych, dotąd nieopisywanych genach. U 27-letniego pana z zespołem Primrose wykryto mutację w genie ZBTB 20, co zaowocowało publikacją w Nature Genetics 2014. Rodzeństwo Marta (18 lat) i Daniel (24) i ich wspaniali rodzice brali udział w odkryciu mutacji w nowym genie TBC1D20, który odpowiada za zespół MICRO (Am J Hum Genet 2013).

Prelegenci



dr Agnieszka Kamyk-Wawryszuk

Temat: Wprowadzenie do zespołu delecji 5p.

Biografia: W 2005 roku ukończyła naukę na Uniwersytecie Mikołaja Kopernika w Toruniu, Wydział Humanistyczny, Instytut Pedagogiki, kierunek: pedagogika o specjalności edukacja ustawiczna. W 2006 ukończyła naukę na Uniwersytecie Mikołaja Kopernika w Toruniu, Wydział Nauk Historycznych, Katedra Etnologii, kierunek: etnologia. W 2007 studia podyplomowe z surdopedagogiki, Akademia Pedagogiki Specjalnej w Warszawie. W 2008 studia podyplomowe z edukacji przedszkolnej UMK w Toruniu. W 2011 kurs kwalifikacyjny oligofrenopedagogika, CKK w Bydgoszczy. W 2012 studia podyplomowe diagnoza i terapia pedagogiczna, KPSW w Bydgoszczy. W 2017 studia podyplomowe Logopedia ogólna. W 2016 stopień doktora nauk społecznych w zakresie pedagogika. Autorka książki „Zaburzenia mowy i komunikacji dziecka z chorobą rzadką : wybrane zagadnienia diagnozy i terapii” (2022) Bydgoszcz: Wydawnictwo UKW. Publikuje wiele artykułów poświęconych mowie i komunikacji m.in. (1) Mowa dziecka ze zdiagnozowanym zespołem delecji 5p (zespołem Cri du Chat) w opinii rodziców – raport z badań. W: Zaburzenia mowy i komunikacji dziecka z chorobą rzadką : wybrane zagadnienia diagnozy i terapii; (2) Choroby rzadkie jako obszar zainteresowań logopedów – kilka wstępnych refleksji, W: Zaburzenia mowy i komunikacji dziecka z chorobą rzadką : wybrane zagadnienia diagnozy i terapii; (3) Prewerbalne zachowania komunikacyjne dzieci z zespołem Cri du Chat w ocenie rodziców. Obecnie jest adiunktem na Uniwersytecie Kazimierz Wielkiego w Bydgoszczy.

Prelegenci



dr n. med. Maja Krefft

Temat: Zaburzenia snu i objawy psychiatryczne u dziecka z zespołem genetycznym

Biografia: Ukończyła z wyróżnieniem kierunek lekarski na wrocławskim Uniwersytecie Medycznym, gdzie ukończyła edukację w ramach studiów doktoranckich prowadząc badania nad zaburzeniami psychicznymi towarzyszącymi rzadkim zespołom genetycznym: zespołowi Prader-Willi oraz mikrodelecji 22q11.2. Zakończyła szkolenie specjalizacyjne z psychiatrii dzieci i młodzieży w trakcie którego zdobywała doświadczenie we wrocławskich ośrodkach, a także na zagranicznych stażach m.in. w GehaMentalHealthHospital w Izraelu, w którym znajduje się drugi na świecie największy oddział psychiatrii dziecięcej. Wciąż poszerza swoją wiedzę na międzynarodowych kursach i konferencjach organizowanych przez towarzystwa takie jak European College of Neuropsychopharmacology oraz European Psychiatric Association. Na co dzień pracuje z dziećmi i młodzieżą z zaburzeniami neurorozwojowymi, trudnościami emocjonalnymi, zaburzeniami zachowania i odżywiania. Jej szczególnym polem zainteresowań są zaburzenia psychiczne towarzyszące zespołom genetycznym oraz u dzieci z niepełnosprawnością intelektualną.

Prelegenci



dr Magdalena Grycman

Temat: Komunikacja alternatywna AAC

Biografia: Doktor nauk humanistycznych w zakresie psychologii, dyplomowany neurologopeda, specjalista ds. komunikacji wspomagającej i alternatywnej (AAC). Jest założycielem i kierownikiem Samodzielnego Publicznego Ośrodka Terapii i Rehabilitacji dla Dzieci w Kwidzynie. Była stypendystką Prentke Romich Scholarship, konsultantem wiodącym „Sieci instytucji pomagających dzieciom niepełnosprawnym – alternatywne i wspomagające metody porozumiewania” przy UNDP Umbrella Projekt, przewodniczącą Komitetu Krajów Rozwijających ISAAC (International Society for Augmentative and Alternative Communication). W 2008 roku po „34. Konkursie projektów badawczych własnych promotorskich” uzyskała grant ministerialny na realizację badań dotyczących porozumiewania się dzieci i młodzieży niemówiących. We wrześniu 2009 roku obroniła dysertację doktorską pt. „Wpływ komunikacji wspomagającej i alternatywnej na efektywność porozumiewania się dzieci i młodzieży niemówiącej”. Jest autorką artykułów dotyczących problematyki komunikacji wspomagającej i książek: „Porozumiewanie się z dziećmi ze złożonymi zaburzeniami komunikacji. Poradnik nie tylko dla rodziców”, „Porozmawiajmy”, „Porozmawiajmy – poradnik dla nauczyciela”, „Dom malowany”, „Dom na nowo malowany”, „Sprawdź, jak się porozumiewam. Ocena efektywności porozumiewania się dzieci niemówiących wraz z propozycjami strategii terapeutycznych”, trzech zestawów ćwiczeń pt. „Jedzenie”, „Emocje” i „Ciągi czynności, gry i zabawy” z serii „Program wspomagania kompetencji komunikacyjnej dzieci z ciężkimi zaburzeniami porozumiewania się”, jest współautorem książki „Wiem, czego chcę” oraz „Podręcznego Słownika Terminów AAC” – pierwszej w Polsce publikacji, adresowanej do szerokiego grona zarówno specjalistów, jak i rodziców, opiekunów, przyjaciół – osób dzielących codzienność z dziećmi i dorosłymi doświadczającymi trudności w porozumiewaniu się oraz filmów „Mowa twojego dziecka” i „Porozumiewam się, choć nie mówię”. Prowadzi „Cykl szkoleń z zakresu wspomagających i alternatywnych sposobów porozumiewania się (AAC): Rozwijanie kompetencji komunikacyjnej u osób ze złożonymi potrzebami komunikacji na podstawie superwizji oraz grupę na profilu społecznościowym facebook – Wsparcie dla AAC. Wprowadza autorski „Model wykorzystywania AAC w praktyce edukacyjnej szkół i rodzin dzieci ze złożonymi potrzebami komunikacji” na terenie całej Polski. Jest wykładowcą na różnych uczelniach w Polsce.

Prelegenci



mgr Magdalena Bucyk

Temat: Komunikacja alternatywna AAC

Biografia: Specjalista AAC, pedagog specjalny, oligofrenopedagog, terapeuta wczesnego wspomaganie rozwoju. Wieloletni nauczyciel kształcenia specjalnego, rewalidant w przedszkolach i szkołach specjalnych. Od 10 lat pracuje z osobami o złożonych potrzebach w komunikowaniu się poszukując skutecznych sposobów porozumiewania się. Tworzy indywidualne systemy komunikacyjne, budując i rozwijając kompetencje komunikacyjne zarówno użytkowników AAC, jak i partnerów komunikacyjnych (rodziców, rodzeństwa, nauczycieli, terapeutów). W swojej praktyce diagnostycznej i terapeutycznej, łączy wiedzę i umiejętności z obszaru komunikacji alternatywnej i wspomagającej (AAC), technologii wspomagającej (AT) z m.in. pedagogicznym konceptem bazalnym prof. A. Frölich, opartych na relacji i partnerstwie. Głównym nurtem AAC-owych oddziaływań jest Model Aktywny komunikacji, który nabyła od dr Magdalena Grycman. Dużą wartością w procesie budowania indywidualnych systemów komunikacyjnych jest uczestnictwo w terapii rodziców, którzy wspólnie z swoim dzieckiem zdobywają doświadczenia, ucząc się efektywnych sposobów komunikacji. Ważnym elementem terapii są nagrania wideo, podczas zajęć i w środowisku rodzinnym/ szkolnym użytkownika AAC oraz praca w modelu superwizyjnym. Prowadząc terapię wykorzystuje wiele metod i form pracy, a także szeroki zasób narzędzi AAC i AT dostosowując je do potrzeb i możliwości użytkownika AAC, m.in.:

- sygnały na ciele,
- znaki przestrzenno-dotykowe,
- znaki graficzne, np. piktogramy, PSC, PECS,
- tablice komunikacyjne budowanie w wersji drukowanej i elektronicznej, np. w programie: Boardmaker Speaking Dynamically Pro, Grid 3 / Grid for iPad, Communicator 5my Tobii Bynavox, GoTalk Now, Mówik 2.0, Let Me Talk,
- urządzenia dostępne, tj.: eyetrackery, alternatywne klawiatury, interfejsy i włączniki-switches.

Prelegenci



mgr Beata Rados

Temat: Terapia logopedyczna u dzieci z zespołem neurorozwojowym. Metoda Manualnego Torowania Głosek (MTG).

Biografia: Pedagog specjalny – terapeuta, neurologopeda, certyfikowany terapeuta Manualnego Torowania Głosek. Absolwentka Akademii Pedagogiki Specjalnej im Marii Grzegorzewskiej w Warszawie na kierunku: Pedagogika Specjalna, specjalność: Pedagogika Terapeutyczna. Uniwersytetu Kazimierza Wielkiego w Bydgoszczy – Logopedia studia podyplomowe, podyplomowych studiów na Uniwersytecie Pedagogicznym im. Komisji Edukacji Narodowej w Krakowie na kierunku – Neurologopedia. Od kilkunastu lat prowadzi terapię dzieci z autyzmem, zespołem Aspergera, zespołem Downa, Cri du Chat, afazją, alalią z zaburzeniami komunikacji językowej, zagrożonych dysleksją. Pracuje w Gabinetcie Wspierania Rozwoju Dziecka i w Niepublicznym Przedszkolu Integracyjnym „Bajka” w Koszalinie.

Prelegenci



lek. med. Michał Błoch

Temat: Opieka wytchnieniowa

Biografia: Obecnie kończy specjalizację z pediatrii w Klinice Pediatrii Gastroenterologii i Żywienia USK we Wrocławiu. Jest doktorantem w Zakładzie Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu. Swoją praktykę zawodową realizuje jako lekarz Hospicjum dla Dzieci Dolnego Śląska „Formuła Dobra”, sprawuje opiekę pediatryczną nad podopiecznymi Zakładu Opiekuńczo Leczniczego dla Dzieci w Wierzbicach oraz Zakładu Opiekuńczo Leczniczego dla Dzieci w Jaskotlu. Bliskie są mu zagadnienia chorób rzadkich i pediatrycznej medycyny paliatywnej. W swojej pracy stara się holistycznie podchodzić do złożonego problemu, przewlekle chorych dzieci. W kręgu jego zainteresowań znajdują się m.in. leczenie bólu przewlekłego dzieci oraz zaburzeń przewodu pokarmowego. Szczególną uwagę poświęca żywieniu dojelitowemu. Ukończył studia podyplomowe z zakresu żywienia klinicznego i opieki metabolicznej w Collegium Medicum UJ w Krakowie. Jest absolwentem polsko-francuskich studiów podyplomowych z zakresu etyki w pediatrii i perinatologii realizowanych w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie. Był uczestnikiem wielu konferencji i kursów z zakresu pediatrii, medycyny paliatywnej, leczenia żywieniowego i gastroenterologii w Polsce i Europie.