



Choroba Fabry'ego - problem interdyscyplinarny

Wykładowca:

- **dr n. med. Magdalena Chylińska** - Absolwentka Akademii Medycznej w Gdańsku. Specjalizację z zakresu neurologii uzyskała w 2012 r. Posiada licencję elektromiografisty wydaną przez Polskie Towarzystwo Neurologii Klinicznej. Ma 7 letni staż pracy w pracowni EMG/ ENG/ PW. Jest współautorem podręcznika „Neurologia kliniczna w Praktyce” pod redakcją R Mazura. Publikacje w Neurologii Praktycznej. Strefy szczególnego zainteresowania medycznego to uszkodzenia obwodowego układu nerwowego, polineuropatie, mononeuropatie, diagnostyka zespołów z ucisku (zespół cieśni nadgarstka itd.), diagnostyka chorób pierwotnie mięśniowych (m.in zapalenia mięśni, dystrofie), schorzeń motoneuronu (stwardnienie zanikowe boczne). Diagnostyka i leczenie chorób demielinizacyjnych, padaczek.

Cel szkolenia:

Szkolenie ma na celu upowszechnienie wiedzy na temat ultra rzadkiej jednostki chorobowej - choroby Fabry'ego. Choroba Fabry'ego jest w Polsce jest rzadko diagnozowana przez lekarzy, wg. badań ankietowych to pacjent rozpoznaje swoją chorobę lub diagnoza wynika z analizy rodowodów zdiagnozowanego chorego. Wiele przypadków jest diagnozowany z wieloletnim opóźnieniem, co przekłada się na znaczne zaawansowanie zmian chorobowych. Choroba Fabry'ego jest chorobą genetycznie uwarunkowaną, którą w Polsce od kilku lat można efektywnie leczyć. Terapia jest najbardziej skuteczna, gdy jednostka choroby jest wcześniej rozpoznana, w momencie kiedy nie doszło jeszcze do znacznego uszkodzenia organów, tj. nerki, serce, ośrodkowy i obwodowy układ nerwowy. Szkolenie ma na celu edukację lekarzy, na temat etiologii i patomechanizmu choroby, typowych objawów klinicznych. Przedmiotem szkolenia jest przedstawienie możliwości diagnostycznych, ze szczególnym uwzględnieniem badań genetycznych, neurofizjologicznych, radiologicznych.

Program szkolenia:

Na szkoleniu omówiona zostanie etiologia choroby oraz patomechanizmu uszkodzenia wielonarządowego. Następnie przedstawione zostaną typowe objawy kliniczne, ze szczególnym uwzględnieniem objawów patognomonicznych dla choroby Fabry'ego. W kolejnym etapie przedstawione zostaną badania dodatkowe i typowe odchylenia w badaniach laboratoryjnych, neurofizjologicznych i obrazowych. Na zakończenie przedstawione zostaną wybrane przypadki kliniczne

Szkolenie dedykowane jest dla lekarzy wszystkich specjalności, ze szczególnym uwzględnieniem lekarzy wykonujących badania neurofizjologiczne, neurologów, nefrologów, kardiologów i genetyków, lekarzy POZ, lekarzy specjalizujących się leczeniem bólu.

Szkolenie realizowane w partnerstwie z Polskim Towarzystwem Neurofizjologii Klinicznej

