

35. pracovní dny Dedičné metabolické poruchy

Odborný program
a abstrakty



9. - 10. jún 2022
Tatranská Lomnica

SOLEN
MEDICAL EDUCATION

STREDA 8. JÚN 2022

17.00 – 19.00 Registrácia účastníkov a firiem

17.30 – 21.30 Večera v reštaurácii Grandhotela Praha

ŠTVRTOK 9. JÚN 2022

8.00 Registrácia

8.30 – 9.00 Slávnostné otvorenie (organizátori podujatia)

9.00 – 10.00

Peroxizómové choroby

Odborný blok bol podporený finančným príspevkom spoločnosti Alnylam. Spoločnosť Alnylam žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporeného bloku.

Predsedníctvo: Petrovič R., Hrubá E.

- Chandoga J., Petrovič R., Makýšová J., Repiský M., Blažičková A., Fischerová M., Ďurina P., Dallemule S., Jungová P.: **Peroxizómové ochorenia na Slovensku a patobiochemické mechanizmy primárnej hyperoxalúrie**
- Jankó V.: **Terapeutické možnosti hyperoxalúrie**
- Petrovič R.: **Primárna hyperoxalúria typ 1 – využitie RNA interferencie v terapii**

10.00 – 10.20

Prezentácia posterov 1 – 3

- Hamidová O., Hrčková G., Vogelová S., Hlavatá A., Skalická K., Chandoga J.: **Fenotypová variabilita peroxizómových porúch – Zellwegerovo syndrómové spektrum**
- Chrastina P., Vlášková H., Dvořáková L., Fingerhutová S., Jancová P. E., Keslová P., Klocperk A., Schuller M., Kolský A., Pešková K., Doležalová P.: **Hyper-IgD syndrome in the Czech Republic**
- Ivanovová E., Pisklákova B., Hlídková E., Bekárek V., Kotková M., Friedecký D.: **Diagnostika dědičných metabolických poruch pomocí multikomponentní LC-MS/MS**

10.20 – 10.40 Prestávka

10.40 – 11.40

Glykogenózy

Predsedsníctvo: Dvořáková L., Bzdúch V.

- Dvořáková L., Pešková K., Řeboun M., Svačinová R., Bakaľár R., Slavíková P., Vlášková H., Štorkánová G., Curtisová V., Brennerová K., Hlavatá A., Kelifová S., Magner M., Ješina P., Zeman J., Honzík T.: **Molekulárně genetická diagnostika poruch metabolismu glykogenu**
- Bzdúch V., Brennerová K., Ostrožlíková M., Tárnoková S., Šalingová A., Skalická K., Hřčková G., Fajkusová L., Šebová C.: **Heterogénna klinická manifestácia u pacientov s glykogenózou 1b**
- Al Sabti M., Juríčková K., Brennerová K., Martinkovičová T., Hlavatá A.: **Komplikácie pri liečbe glykogenózy typ 1a**
- Riba-Wolman R. (Connecticut Children's Medical Center, USA): **Génová terapia glykogenóz**
- Rodriguez-Buritica D. F. (Department of Pediatrics, University of Texas, USA): **Videoprezentácia prvých výsledkov génovej terapie GSD1a**

11.40 – 12.20

Comorbidities in PKU patients and dietary solution

Odborné sympóziom bolo podporené finančným príspevkom spoločností IEM Allergy a Ajinomoto Cambrooke. Spoločnosť IEM Allergy žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporeného sympózia.

Predsedsníctvo: Šaligová J.

- Das A. M. (Germany): **Different facets of comorbidities in PKU patients: Are they part of the natural course of disease or a result of therapeutic intervention?**
- Spears M. S. (USA): **Exploring advances in PKU dietary therapy using glycomacropeptide**

12.20 – 13.20 Obed v reštaurácii Grandhotela Praha

13.20 – 14.25

Varia I

Predsedsníctvo: Chandoga J., Hansíková H.

- Imrich R.: **Vývoj prvej účinnej liečby alkaptonúrie v prostredí akademického klinického skúšania**

Odborná prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti SOBI. Spoločnosť SOBI žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.

- Okáľová K.: **Neuronálna ceroidná lipofuscinóza typ 2**
Odborná prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti Biomarin. Spoločnosť Biomarin žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.
- Kolníková M.: **Leukodystropfie a genetické leukoencefalopatie u detí**
- Kulhánek J., Klement P., Záhorská D., Zeman J., Ješina P., Honzík T.:
Glycine encephalopathy – Czech Republic cohort

14.25 – 14.45

Prezentácia posterov 4 – 6

- Šaligová J., Mítníková M., Dravecká I., Potočňáková L., Lazúrová I.:
Prvé skúsenosti s „off-label“ terapiou SGLT2 inhibítorom (empagliflozín) u pacienta s glykogenózou typu Ib
- Foltenová H., Rohanová M., Smolka V., Šeda M., Tkachyk O., Punová L., Curtiová V., Dvořáková L.: **Deficit fruktóza-1,6-bisfosfatázy – kazuistika**
- Smolka V., Srovnal J., Kolářová J., Tkachyk O., Foltenová H., Bekárek V., Friedecký D., Hlídková E., Kotková M., Peřinová J., Semeniuk T.: **Deficit aminoacylázy 1 – studie u tří sourozenců**

14.45 – 15.05 Prestávka

15.05 – 17.00

Prezentácia posterov 7 – 23

- Ondrušková N., Beránková H., Honzík T., Zeman J., Hansíková H.: **Bikunin jako nový biomarker pro vybrané typy dědičných poruch glykosylace**
- Pakanová Z., Nemčovič M., Kodříková R., Krchňák M., Květoň F., Šaligová A., Kolníková M., Kovárová D., Mucha J.: **Multi-OMICS přístup v diagnostice CDG II. typu: kazuistika**
- Zdražilová L., Danhelovska T., Ondruskova N., Vanisova M., Pasak M., Volfova N., Honzik T., Hansikova H.: **Deficiency in phosphomannomutase 2 changes bioenergetic metabolism in cultivated fibroblasts**
- Holubová V., Čechová A., Ondrušková O., Zeman J., Tesařová M., Hansíková H., Honzík T.: **Cardiac manifestation in patients with PMM2-CDG**
- Farolfi M., Ondruskova O., Zivny J., Vesela S., Fajkusova L., Tesarova M., Honzik T., Hansikova H.: **Delayed puberty and teeth eruption in the first Czech PIGN-CDG patient with severe epileptic encephalopathy and pulmonary stenosis**
- Stibůrková B., Potočňáková L., Šaligová J. et al.: **Renal hypouricemia 1: rare disorder as common disease in Eastern Slovakia Roma population**
- Zikánová M., Nosková L., Gut J., Škopová V., Bártl J., Paulová M., Krijt J., Barešová V., Hrubá E., Bleyer A., Zeman J., Kmoč S.: **Hyperurikémie způsobená parciálním deficitem hypoxanthin-guanin-fosforibosyltransferázy – kazuistika**

- Kvasnička A., Jamrichová K., Friedecký D., Stibůrková B.: **Cílená lipidomika pacientů s dnou**
- Škopová V., Součková O., Barešová V., Krijt M., Kordač P., Kmoch S., Zikánová M.: **Geneticky podmíněná onemocnění de novo syntézy purinů**
- Giertlová M., Šaligová J., Drenčáková P., Mistrík M., Lopáčková V., Potočňáková L., Andrejková M., Kolníková M., Minárik G., Vasiľová A., Verebová J.: **UFM1-asociovaná hypomyelinizačná leukodystrofia typu 14, závažné ochorenie s efektom zakladateľa v rómskej populácii**
- Dobešová D., Prídavok M., Ivanovová E., Pisklákova B., Kvasnička A., Friedecký D.: **Metabolomická studie vzorků močí a sér pacientů s deficitem ATP syntasy, acyl-CoA dehydrogenasy mastných kyselín s krátkým řetězcem a jejich kombinací**
- Dallemule S., Lisyová J., Juhosová M., Ďurina P., Valachová A., Cisarík F., Kvasnicová M., Chandoga J., Böhmer D.: **Pacienti s deficitem 3-metylkrotonyl-CoA karboxylázy zachytení novorodeneckým skríningom na Slovensku – skúsenosti nášho pracoviska**
- Bártl J., Chrastina P., Jandová J., Hodík J., Paulová M., Pinkasová R., Píchová D., Kubátová J., Hájková I., Klímová E., Vlášková H., Pešková K., Honzík T.: **Newborn screening for biotinidase deficiency: A 5-year single center experience**
- Prídavok M., Tárnoková S., Brennerová K., Górová R., Lisyová J., Šebová C.: **Heterozygotný stav izovalerovej acidúrie identifikovaný v RNS – kazuistika**
- Kotková M., Pisklákova B., Bekárek V., Hlídková E., Smolka V., Tkachyk O., Foltenová H., Peřinová J., Semeniuk T., Friedecká J., Friedecký D.: **ATB Pivinorm způsobující falešně pozitivní výsledky v NS**
- Hrčková G., Hamidová O., Kotrasová V., Amrich M., Dolníková D., Talarčík P., Skalická K.: **Mnohopočetné skeletálne postihnutie u novorodenca s lyzozómovou poruchou**
- Volfová N., Sokolová J., Křížková M., Barvíková K., Krijt J., Tesařová M., Kožich V.: **Changes in sulphur metabolism in patients with mitochondrial disorders**

18.00

Večera v reštaurácii Grandhotela Praha

PIATOK 10. JÚN 2022

8.00 Registrácia

8.30 – 9.20

Varia II

Odborný blok bol podporený finančným príspevkom spoločnosti Takeda. Spoločnosť Takeda žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporeného bloku.

Predsedníctvo: Kmocho S., Juríčková K.

- Dostálová G.: **Anderson-Fabryho choroba & ČR**
- Juríčková K., Jungová P., Petrovič R., Mattošová S., Hlavatá A.: **Fabryho choroba: ako sa na Slovensku zmenila epidemiologická situácia za viac ako 20 rokov špecifickej liečby**
- Reková P.: **Neurolog jako součást multidisciplinárního týmu v péči o pacienty s Fabryho chorobou**

9.20 – 9.30

- Živná M., Barešová V., Sikora J., Mušálková D., Dostálová G., Hodaňová K., Kuchař L., Asfaw B., Poupětová H., Vlášková H., Kmochová T., Vyletal P., Hůlková H., Hartmannová H., Stránecký V., Steiner Mrázová L., Hnízda A., Sovová J., Trešlová H., Vrbacká A., Votruba M., Stolnaja L., Kidd K., Roblová L., Honsová E., Rychlík I., Linhart A., Bleyer A., Kmocho S.: **AGALopatie a Fabryho choroba**

9.30 – 10.30

Sekcia pacientov a predajná výstava obrazov Jany Baranovej, pacientky s morbus Pompe

Moderátor bloku: Hlavatá A.

- Baraník R.: **Združenie ojedinelých genetických ochorení – patientska organizácia**
- Kuruczová M.: **Ako mi pán Pompe zmenil život**
- Laubertová A.: **Život s dedičnou metabolickou poruchou**
- Senajová Dobrodenková L.: **Keď nie je cieľená liečba, treba hľadať nové prístupy**

10.30 – 11.00 Prestávka

11.00 – 12.10

Varia III

Predsedenstvo: Pešková K., Hlavatá A.

- Hlavatá A., Juríčková K., Šebová C., Prídavok M., Kolníková M.: **Zriedkavá komplikácia pri liečbe Gaucherovej choroby**
Odborná prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti Swixx Biopharma. Spoločnosť Swixx Biopharma žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.
- Oslancová M.: **Morfologický pohľad na mukopolysacharidózy**
- Piskláková B., Friedecká J., Ivanovová E., Tkachyk O., Smolka V., Bekárek V., Hlídková E., Friedecký D.: **Komplexní LC-MS přístup k diagnostice DMP**
- Nosková L., Stránecký V., Tesařová M., Hartmannová H., Hodaňová K., Piherová L., Trešlová H., Mušálková D., Mrázová L., Tóthová I., Lišková P., Honzík T., Magner M., Zeman J., Hrubá E., Jahnová H., Baxová A., Gregořová A., Grečmalová D., Hladíková A., Kyselá M., Šaligová J., Potočňáková L., Giertlová M., Brennerová K., Kmoch S.: **Využití exomového sekvenování pro studium vzácných (nejen) metabolických onemocnění dětského věku**

12.10 – 13.00

Prezentácia posterov 24 – 30

- Pavlovič M., Kolníková M., Paučinová I., Cisarík F.: **Dopamín rezpozívna dystónia**
- Kelifová S., Kolářová H., Tóthová I., Lišková P., Kousal B., Vajter M., Honzík T., Tesařová M.: **Česká kohorta pacientů se subakutní ztrátou zrakové ostrosti na podkladě mutace v genu DNAJC30**
- Szökeová A., Vojtková J., Bánovčin P.: **Od jednej diagnózy k druhej**
- Šebová C., Hlavatá A., Tárnoková S., Ostrožlíková M., Prídavok M., Górová R., Lisyová J.: **Úskalie diagnostiky MADD – kazuistika**
- Bekárek V., Friedecký D., Hlídková E., Kotková M., Peřinová J., Semeniuk T.: **Metoda odlišení galaktitolu od mannitolu a sorbitolu – GC/MS**
- Steiner Mrázová L., Vítková M., Stránecký V., Kmoch S.: **Nosohltanový stěr – vhodný materiál pro výzkum a diagnostiku geneticky podmíněných onemocnění**
- Štufková H., Daňhelovská T., Lokvencová K., Kolářová H., Kelifová S., Honzík T., Zeman J., Hansíková H., Tesařová M.: **Nové varianty mtDNA: klíčová role svalové biopsie při určování jejich patogenity**

13.00

Záver podujatia a obed v reštaurácii Grandhotela Praha