



# 11. SLOVENSKÁ KONFERENCIA O ZRIEDKAVÝCH CHOROBÁCH

24. november 2022, Hotel Saffron, Bratislava + ONLINE live stream

## ODBORNÝ PROGRAM

- 8.00 **Registrácia**
- 8.50 – 9.00 **Otvorenie konferencie**  
**Peter Špalek, odborný garant konferencie** – Národné expertízne centrum pre zriedkavé neuromuskulárne ochorenia UNB, Nemocnica Ružinov, Bratislava  
**Gabriela Hrkčková** – Orphanet, LF UK a NÚDCH, Bratislava  
**Peter Rohoň** – Klinika hematológie a transfúziológie LF UK, SZU a UNB, Bratislava  
**Róbert Petrovič** – Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB, Bratislava
- 9.00 – 10.00 **Hematológia, onkohematológia**  
*Predsediťstvo: P. Rohoň, M. Ladická*
- M. Ladická (Bratislava): **Úskalia diagnostiky a liečby amyloidózy ľahkých a ťažkých reťazcov na Slovensku** (12 + 2 min.)
  - M. Pozdechová, I. Boďová, D. Dóczyová, P. Švec, J. Horáková, V. Dobšínská, J. Adamčáková, M. Füssiová, T. Sýkora, S. Vargová, E. Froňková, A. Kolenová (Bratislava, Praha): **Hematologické prejavy Kabuki syndrómu** (12 + 2 min.)
  - J. Gabzdilová, Š. Raffác, E. Švorcová (Košice): **Lymfoproliferácia u chorých s vrodenou imunodeficienciou** (12 + 2 min.)
  - P. Leško (Bratislava): **Primárny mediastinálny tumor typu seminómu s prítomnou CHEK2 mutáciou** (12 + 2 min.)
- 10.00 – 11.10 **Zriedkavé autoimunitné neuromuskulárne ochorenia I**  
*Predsediťstvo: P. Špalek, M. Turčanová Koprušáková*
- P. Špalek, I. Martinka, F. Cibulčík, L. Gurčík, E. Kurča, M. Turčanová Koprušáková, J. Fischerová, J. Kochanová, E. Hanáčková, E. Zacharová, I. Droppa (Bratislava, Levoča, Martin, Brezno, Trenčín, Komárno, Rimavská Sobota): **Multifokálna motorická neuropatia v SR – 25 rokov diagnostiky a liečby** (20 + 3 min.)
  - M. Turčanová Koprušáková, P. Špalek, I. Martinka, F. Cibulčík, M. Sosková, G. Hajaš, V. Serdahely, M. Grofik, E. Kurča (Martin, Bratislava, Nitra, Skalica): **Autoimunitne podmienený Lambertov-Eatonov myastenický syndróm – vzácne ochorenie v podmienkach SR – súbor pacientov** (20 + 3 min.)
  - P. Špalek, R. Bobek, Š. Kečkeš, I. Martinka (Bratislava, Čadca): **Dvojito séropozitívna myasténia gravis s autoprotilátkami proti AChR a proti MuSK – double trouble** (10 + 2 min.)
  - A. Vosátková, A. Hergottová, P. Špalek (Bratislava): **Akútne dermatomyozitída kombinovaná s early-onset AChR pozitívnu myasténiu gravis** (10 + 2 min.)
- 11.10 – 12.00 **Diagnostika mitochondriálnych ochorení**  
*Predsediťstvo: M. Tesařová, I. Martinka*
- M. Tesařová, K. Lokvencová, H. Štufková, T. Daňhelovská, S. Kelifová, T. Honzík, H. Hansíková, J. Zeman (Praha): **Diagnostika mitochondriálnych ochorení s maternálnou dedičnosťou: svalovú biopsiu stále potrebujeme** (20 + 3 min.)
  - I. Martinka, P. Jungová, M. Juhosová, I. Mečiarová, A. Hergottová, J. Benetin, P. Špalek (Bratislava): **Atypická prezentácia syndrómu MERRF (myoclonic epilepsy with ragged red fibers)** (10 + 2 min.)
  - P. Drenčáková, M. Giertlová, L. Potočnáková, J. Šaligová, R. Zemjarová Mezenská, L. Nosková, M. Zikánová, V. Stránecký, S. Kmoch, D. Gašperíková, M. Škopková, K. Okáľová (Košice, Bratislava, Banská Bystrica, Praha): **Geneticky podmienené epilepsie spojené s poruchou funkcie mitochondrií** (13 + 2 min.)
- 12.00 – 13.00 **Obed**
- 13.00 – 14.30 **Zriedkavé geneticky podmienené neuromuskulárne ochorenia**  
*Predsediťstvo: L. Fajkusová, R. Petrovič*
- J. Zidková, T. Kramářová, J. Kopčilová, K. Réblová, L. Fajkusová (Brno): **Genetické nálezy u pacientů s pletencovou svalovou dystrofií** (18 + 2 min.)
  - R. Petrovič, M. Fischerová, J. Chandoga (Bratislava): **Duchennova muskulárna dystrofia – diagnostika a štruktúra molekularno-genetických patológií na Slovensku** (18 + 2 min.)
- 14.30 – 15.15 **Zriedkavé neurologické ochorenia – varia**  
*Predsediťstvo: L. Gurčík, M. Giertlová*
- L. Gurčík (Levoča): **Zriedkavé fenotypové varianty restless legs syndrómu** (13 + 2 min.)
  - M. Giertlová, P. Drenčáková, A. Baranová, K. Okáľová, K. Tabačáková, M. Kolníková, J. Payerová, R. Zemjarová Mezenská, M. Matúšová, K. Gondová, E. Drusová, L. Nosková, M. Zikánová, V. Stránecký, S. Kmoch (Košice, Banská Bystrica, Bratislava, Spišská Nová Ves, Praha): **Genetická heterogenita pri epilepsiách alebo prečo NGS panel nestačí** (13 + 2 min.)
  - L. Gurčík (Levoča): **Maligné tumory periférnych nervov – kazuistika** (13 + 2 min.)
- 15.15 – 15.30 **Prestávka**
- 15.30 – 17.00 **Pediatrica, dedičné metabolické ochorenia**  
*Predsediťstvo: V. Bzdúch, D. Weis*
- K. Tabačáková, K. Okáľová (Banská Bystrica): **Stiripentol v liečbe Dravetovej syndrómu** (13 + 2 min.)  
*Odborná prednáška podporená edukačným grantom spoločnosti Desitin Pharma s.r.o. Spoločnosť Desitin Pharma s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.*
  - D. Švecová (Bratislava): **Autoimunitné pluzgiernaté dermatózy pemfigus a pemfigoid** (13 + 2 min.)
  - D. Weis, L. L. Lin, K. Kušíková, P. Čiznár, H. Wolf, K. Skalická, G. Hrkčková, L. Danišovič, A. Šoltýsová, J. Mayr, L. Qi (Linz, Bratislava, Michigan, Viedeň, Salzburg): **ENDI a agamaglobulinémia: ENDI syndróm – nové geneticky podmienené ochorenie** (13 + 2 min.)
  - V. Bzdúch, K. Brennerová, H. Hansíková, A. Šaligová, P. Babál, I. Brucknerová, G. Hrkčková, J. Mucha, T. Engel, T. Marquardt (Bratislava, Praha, Münster): **Prvá pacientka s novou kongenitálnou poruchou glykozylácie SLC37A4-CDG** (13 + 2 min.)
  - K. Brennerová, P. Ďurina, A. Vávrová, M. Juhosová, J. Lisyová, M. Pietrzyková, S. Mattošová, D. Gašperíková, V. Bzdúch, J. Chandoga (Bratislava): **Neočakávaná príčina elevácie aminotransferáz u dieťaťa s genotypom MELAS syndrómu** (13 + 2 min.)
  - G. Hrkčková, O. Hamidová, L. Janečková, D. Kormancová, M. Konečný, M. Frištáková, E. Goldschmidtová, K. Skalická (Bratislava): **Neonatálna manifestácia Loey-Dietz syndrómu** (13 + 2 min.)
- 17.00 – 17.45 **Zriedkavé autoimunitné neuromuskulárne ochorenia II**  
*Predsediťstvo: P. Špalek, V. Serdahely*
- V. Serdahely, M. Paldaufová, P. Špalek (Skalica, Bratislava): **Koincidenca prechodovej formy Guillain-Barré syndrómu a akútnej autoimunitnej myelitídy – kazuistika** (13 + 2 min.)
  - B. Renczésová, I. Martinka, Z. Švecová, F. Cibulčík, A. Hergottová, P. Špalek (Bratislava): **Paraneoplastický LEMS a anti-Hu syndróm s centrálnou a periférnou neurologickou symptomatológiou u pacientky s malobunkovým karcinómom pľúc – kazuistika** (13 + 2 min.)
  - P. Špalek, M. Satko, I. Martinka, A. Hergottová (Bratislava): **Neurologické prejavy gluténovej (neceliakálnej) senzitivity** (13 + 2 min.)
- 17.45 **Záver konferencie**