

STREDA 15. NOVEMBER 2023

8.00 Registrácia

9.00 – 9.10

OTVORENIE KONFERENCIE

Anna Hlavatá – odborný garant konferencie

Gabriela Hrčková – zástupca Orphanet v SR

Tatiana Foltánová – predseda Komisie zriedkavých chorôb MZ SR

9.10 – 10.00

KARDIOLÓGIA

Predsedníctvo: Šimková I., Valkovičová T.

1. Reptová A.: **Chronická trombembolická pľúcna hypertenzia** (13 + 2 min)
2. Valkovičová T.: **Pľúcna hypertenzia asociovaná s vrodenými chybami srdca** (13 + 2 min)
3. Hlavatá T., Poláková Mištinová J., Juríčková K.: **Kardiálna manifestácia Fabryho choroby** (13 + 2 min)
Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Takeda Pharmaceuticals Slovakia s.r.o. Spoločnosť Takeda Pharmaceuticals Slovakia s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.

10.00 – 10.15

Prestávka

10.15 – 11.30

VRODENÉ METABOLICKÉ OCHORENIA

Predsedníctvo: Hlavatá A., Sikora J.

1. Sikora J.: **Lysosomální střádací onemocnění – aktuální biochemický a buněčně biologický kontext diagnostiky a léčby** (25 + 5 min)
2. Juríčková K., Hlavatá A., Šalingová A., Petrovič R., Mattošová S., Chandoga J., Šaligová J., Potočňáková L., Szokeová A., Kolníková M., Poupětová H.: **Výskyt lyzozomových chorôb na Slovensku** (13 + 2 min)
Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Takeda Pharmaceuticals Slovakia s.r.o. Spoločnosť Takeda Pharmaceuticals Slovakia s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.
3. Hlavatá A., Juríčková K., Kolníková M., Šalingová A., Prídavok M., Mattošová S.: **Možnosti liečby dedičných metabolických porúch na úrovni lyzozomov** (13 + 2 min)
Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Takeda Pharmaceuticals Slovakia s.r.o. Spoločnosť Takeda Pharmaceuticals Slovakia s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.
4. Krivošík M.: **Neurologická symptomatológia lyzozomových chorôb u dospelých pacientov a nové terapie** (13 + 2 min)
Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Takeda Pharmaceuticals Slovakia s.r.o. Spoločnosť Takeda Pharmaceuticals Slovakia s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.

11.30 – 11.50

Prestávka

11.50 – 12.50

KLINICKÁ A MOLEKULÁRNA GENETIKA*Predsedníctvo: Konečný M., Hrčková G.*

1. Varga L., Borecká S., Sklenár M., Ugorová D., Kabátová Z., Profant M., Gašperíková D.: **CHARGE syndróm – zložitá cesta k správnej diagnóze (súbor kazuistík)** (13 + 2 min)
2. Borecká S., Varga L., Sklenár M., Karhánek M., Škopková M., Radičová L., Profant M., Gašperíková D.: **Branchio-oto-renálny syndróm – genetické príčiny a variabilita klinických prejavov** (13 + 2 min)
3. Balažiová B., Čižnár P., Moravčíková D., Pozdechová M., Jeseňák M., Freiburger T., Froňková E., Bucciol G., Dallos T.: **Deficit adenožín-deaminázy typu 2 (DADA2) – prvé skúsenosti na Slovensku** (13 + 2 min)
4. Konečný M., Wachsmannová L., Škopková M., Krasňanská G., Eliaš V., Bľandová, G., Baldovič M.: **Limity komplexných genomických prístupov: existujú nesequenovateľné gény?** (13 + 2 min)

12.50 – 14.00

Obed

14.00 – 15.30

ZRIEDKAVÉ CHOROBY SÚ PROBLEMATIKOU CELEJ SPOLOČNOSTI*Predsedníctvo: Foltánová T., Mojzešová A., Hlavatá A.*

1. Foltánová T., Cisárik F., Hrčková G., Mojzešová A., Šebová C., Koreň B., Schrererová I., Michalicová L., Mydlová Z., Štěpánek P., Malíková E., Vyskoč A., Čvapek P.: **Aktivity Komisie Ministerstva zdravotníctva SR pre zriedkavé choroby** (10 min)
2. Mojzešová A., Foltánová T.: **Európske referenčné siete – význam a prečo áno** (10 min)
3. Václavík V., Skačanová I., Hubčíková K.: **Činnosť Spoločnosti pre pomoc pri Huntingtonovej chorobe** (10 min)
4. Bzdúch V., Skalická K., Brennerová K., Hrčková G., Ostrožlíková M., Letenayová I., Brucknerová I., Šebová C.: **Úskalia diagnostiky novorodenca s mitochondriovým DNA deplečným syndrómom** (10 min)
5. Pakanová Z., Šalingová A., Šebová C., Hlavatá A., Juríčková K., Ostrožlíková O., Uhliariková I., Matulová M., Pančík F., Krchňák M., Kodríková R., Nemčovič M.: **Nové prístupy k diagnostike porúch metabolizmu glykokonjugátov** (10 min)
6. Malíková E., Štěpánek P., Foltánová T.: **Dostupnosť liekov na zriedkavé choroby pre slovenských pacientov** (10 min)
7. Diskusné fórum (30 min)

15.30 – 15.50

Prestávka

15.50 – 17.00

ONKOLÓGIA*Predsedníctvo: Kolenová A., Boďová I.*

1. Füssiová M., Dóczyová D., Blatný J., Adams M. D., Horáková J., Boďová I., Adamčáková J., Sýkora T., Pozdechová M., Vargová S., Grešíková M., Švec P., Kolenová A.: **Kefalhematóm u 21-mesačného chlapca – prvý príznak vaskulárneho tumoru** (10 + 2 min)
2. Chovanec F., Bačová E., Bošanská P., Slezáková D., Hederová S., Kinkor Z., Kolenová A.: **Život ohrozujúca toxicita chemoterapie ako indikácia cieľenej liečby infantilného fibrosarkómu (kazuistika)** (10 + 2 min)
3. Studená S., Grenčíková J., Mochá A., Bošanská P., Hrašková A., Michalová K., Kolenová A.: **Malobunkový karcinóm ovária, hyperkalcemický typ – využitie imunoterapie – kazuistika** (10 + 2 min)
4. Nespalová B., Chovanec F., Blatný J., Šestáková Z., Čermák M., Hrebík M., Kolenová A.: **Atypická iniciálna manifestácia pri Ph+ AML** (10 + 2 min)
5. Rejleková K.: **Choriokarcinómový syndróm pri GCTs** (10 + 2 min)

17.00 – 18:00

POSTEROVÁ SEKCIA*Predsedníctvo: Sikora J., Paučinová I.*

1. Šišková S., Živčák J., Ali T., Kim K.: **Vzájomné vzťahy medzi abdomino-pelvicnými vaskulárnymi kompresívnymi syndrómami a syndrómami symptomatickej kĺbovej hypermobility, ich spoluexistujúcimi komorbiditami a ich význam v diagnostickom a liečebnom manažmente** (5 + 2 min)
2. Kaščák M., Hájek R.: **Výsledky liečby nemocných s Waldenströmovou makroglobulinémií na Klinike hematológie FN Ostrava v letech 2013–2022** (5 + 2 min)
3. Bolčeková A., Cisarík F., Kováčová E., Vereš P., Zemjarová Mezenská R., Matúšová M., Vallová V.: **Dve strany tej istej mince – skeletálne a dysmorfne prejavy mikrodelécie a mikroduplikácie 17q21.32-q23.2** (5 + 2 min)
4. Tomášová R., Paučinová I., Tomková E., Cisarík F.: **IMUNOGLOBULÍN – posledný kameň do mozaiky – kazuistika** (5 + 2 min)
5. Paučinová I., Maurská A., Zelinková H., Zemjarová Mezenská R.: **Oči sú zrkadlom nielen do duše...** (5 + 2 min)
6. Lászlóvá K., Bzdúch V., Hlavatá A., Brennerová K., Prídavok M., Górová R., Lisyová J., Šebová C.: **Variácie deficitu MAD** (5 + 2 min)
7. Mičev F., Šalingová A., Hlavatá A., Oslancová M., Nemčovič M., Pakanová Z., Mattošová S., Chandoga J., Šebová C.: **Mukolipidóza II/III – kazuistika** (5 + 2 min)

ŠTVRTOK 16. NOVEMBER 2023

8.30 Registrácia

9.00 – 10.00 ENDOKRINOLÓGIA

Predsedníctvo: Košťálová L., Vitáriušová E.

1. Košťálová L., Vitáriušová E., Skalická K., Hřčková G., Pribilincová Z.: **Praderov-Williho syndróm z pohľadu detského endokrinológa** (13 + 2 min)
2. Vitáriušová E., Košťálová L., Poláková K., Hamidová O., Hřčková G.: **Zriedkavý a zriedkavejší... a pritom podobné** (13 + 2 min)
3. Pribilincová Z., Babala J., Vondrák A.: **PPGL (feochromocytómy a paragangliómy) u detí – diagnostika, liečba a prognóza** (13 + 2 min)
4. Pávaiová A., Pávai D., Vaňuga P.: **Feochromocytóm – je to naozaj zriedkavé ochorenie?** (13 + 2 min)

10.00 – 10.45 ZRIEDKAVÉ OCHORENIA SKELETU

Predsedníctvo: Kokavec M., Kužma M.

1. Kužma M.: **Klinické prejavy hypofosfatázie v dospelosti** (13 + 2 min)
Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Astra Zeneca AB, o.z. Spoločnosť Astra Zeneca AB, o.z. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.
2. Kokavec M.: **Malígne nádory kostí v zriedkavých lokalitách – členok a noha** (13 + 2 min)
3. Halas M., Doležal T., Kokavec M.: **Osteogenesis imperfecta – možnosti operačnej liečby a komplikácie** (13 + 2 min)

10.45 – 11.10 Prestávka

11.10 – 12.15

NEUROLÓGIA A NEUROGENETIKA*Predsedníctvo: Kolníková M., Martinka I.*

1. Martinka I.: **RNAi liečba hereditárnej transtyreínovej amyloidózy a naše skúsenosti** (13 + 2 min)
Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Medison Pharma s.r.o. Spoločnosť Medison Pharma s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.
2. Skalická K., Krajčovičová V., Škulcová S., Hamidová O., Hrčková G.: **Odhalenie genetickej príčiny nešpecifickej neurovývojovej symptomatológie** (10 + 2 min)
3. Babinčová N., Dolníková D., Letenayová I., Brucknerová I.: **Mimikry v medicíne – novorodenec s X-viazanou myotubulárnou myopatiou** (10 + 2 min)
4. Grünnarová L., Pietrzyková M., Kušíková K., Kolníková M., Hikkelová M., Mlkvá I.: **Atypický spôsob X-viazanej dedičnosti zvýhodňujúci mužské pohlavie – PCDH19 asociovaná epilepsia** (10 + 2 min)
5. Kušíková K., Miklošovičová M., Lexová Kolejáková K., Jakešová S., Pavlík Š., Kolníková M.: **Biotín-tiamín rezpozívne ochorenie bazálnych ganglií: kazuistiky** (10 + 2 min)

12.15 – 13.00

GÉNOVÁ TERAPIA REALITOU*Predsedníctvo: Skalická K., Bušányová B.*

1. Kolníková M., Rybanská B., Marinová C.: **Metachromatická leukodystrofia – základná charakteristika a možnosti liečby pomocou lentivírusovej génovej terapie krvotvorných kmeňových buniek v EÚ** (13 + 2 min)
2. Bušányová B., Hodálová K.: **Dedičné dystrofie sietnice** (13 + 2 min)
Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Novartis Slovakia, s.r.o. Spoločnosť Novartis Slovakia, s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.
3. Viestová K.: **Génová terapia SMA** (13 + 2 min)
Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Novartis Slovakia, s.r.o. Spoločnosť Novartis Slovakia, s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.

13.00

ZÁVER PODUJATIA