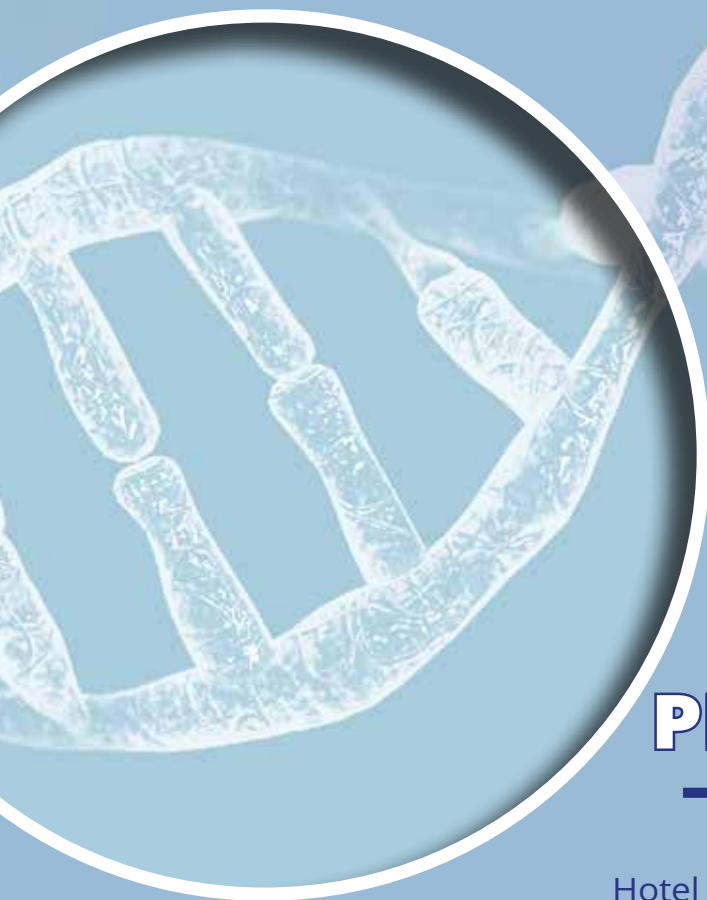

XXXIV.

IZAKOVIČOV MEMORIÁL

2024



PROGRAM

9. – 11. október 2024
Hotel Horizont, **Stará Lesná**

Organizátor:
Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky, o.z.
kolektívny člen SLS

Programový výbor podujatia

RNDr. Michal Konečný, PhD. – prezident SSLG

RNDr. Regína Lohajová Behulová, PhD. – viceprezident SSLG

RNDr. Gabriel Minárik, PhD.

RNDr. Ján Radvánszky, PhD.

MUDr. Katarína Kušíková

MUDr. Martin Mistrík – hlavný odborník MZ SR pre lekársku genetiku

RNDr. Robert Petrovič, PhD.

MUDr. Alica Valachová

Organizačné zabezpečenie

SOLEN, s.r.o., Ambrova 5, 831 01 Bratislava,
tel. +421 2 5413 136, www.solen.sk

Koordinátorka podujatia:

Jana Zrubcová, +421 910 415 101, kongres@solen.sk

Registrácia a ubytovanie:

Andrej Šutka, +421 911 956 370, kongres@solen.sk

Kontakt pre partnerov:

Monika Horáková, +421 903 452 654, horakova@solen.sk

Všeobecné informácie



Registrácia účastníkov

9. 10. 2024 streda 12.00 – 18.00

10. 10. 2024 štvrtok 8.00 – 9.00

11. 10. 2024 piatok 8.00 – 9.00

Z dôvodu uznania kreditov je nutné prejsť elektronickou registráciou a podpísať sa do prezenčnej listiny každý deň.

Kreditové hodnotenie

Podujatie je zaradené do kontinuálneho vzdelávania SLK a SKIZP. Účastníci dostávajú za jednotlivé dni nasledujúci počet kreditov:

Pasívna účasť:

Streda 9. 10. 2024 **3 kredity**
Štvrtok 10. 10. 2024 **5 kreditov**
Piatok 11. 10. 2024 **4 kredity**

Aktívna účasť:

Autor prednášky **10 kreditov**
Prví dvaja spoluautori **5 kreditov**

Potvrdenie o účasti

Registrovaní účastníci dostanú potvrdenie o účasti s kreditovým hodnotením SLK podľa platných predpisov v elektronickej podobe. Podujatie bude tiež registrované v Komore iných zdravotníckych pracovníkov. Potvrdenie o účasti bude zasielané emailom po skončení podujatia.

Súťaž o Ceny SSLG SLS

1. „Cena SSLG SLS za najlepšiu prednášku autora do 35 rokov v rámci Izakovičovho memoriálu“
2. „Cena SSLG SLS za najlepšiu prednášku v rámci Izakovičovho memoriálu“
3. „Cena SSLG SLS za najlepší poster v rámci Izakovičovho memoriálu“



Prihlásiť sa môžete iba do jednej súťaže.

Bližšie informácie k podmienkam súťaže nájdete na www.sslg.sk.

Hlasovací lístok nájdete v kongresovej taške, ktorú dostanete na mieste pri registrácii. Urna na vhadzovanie hlasovacích lístkov bude umiestnená v kongresovej sále. Hlasovanie a vyhodnotenie súťaží sa uskutoční v piatok 11. 10. 2024 po skončení poslednej prednášky.

Informácie pre autorov prednášok

Prezentácie je potrebné priniesť priamo na miesto a odovzdať technikom na USB kľúči vo formáte ppt pred začatím podujatia alebo počas prestávok.

Dovoľujeme si vás požiadať v zmysle článku III. ods. 12 smerníc SLK a SLS pre ARS CME k procesu sledovania a hodnotenia úrovne jednorazových vzdelávacích aktivít o zaradenie Vyhlásenia o konflikte záujmov do vašej prezentácie ako druhý slajd. Zároveň vás žiadame o dodržanie stanoveného času určeného na vašu prednášku vrátane diskusie.

Príslušné sekcie manažuje predsedníctvo sekcií.

Abstrakty prednášok budú zaradené do elektronického zborníka abstraktov, ktorý bude zverejnený na www.sslg.sk a na stránke podujatia.

Informácie pre autorov posterov

- Prezentácie posterov budú prebiehať v elektronickej forme.
- Postery budú moderované v rámci samostatnej sekcie, pričom postery budú rozdelené na 2 stanovištia. Prezentácia posteru max. 4 minúty vrátane diskusie.
- Formát posterov: súbor pdf, bude premietaný na elektronickej obrazovke.
- Postery je potrebné zaslať elektronicke vo formáte pdf do 20. 9. 2024 na email **kongres@solen.sk**.
- Elektronické postery budú v prípade súhlasu autorov dostupné aj po konferencii na stránke odbornej spoločnosti.

Stravovanie a voľnočasové aktivity

Streda 9. 10. 2024

18.30 Večera

Štvrtok 10. 10. 2024

13.00 – 14.00 Obed

15.00 – 18.30 Sprievodný kultúrny program*

20.00 Spoločenský večer

Piatok 11. 10. 2024

13.15 Obed

*Bližšie informácie k sprievodnému kultúrnemu programu poskytneme osobne na registrácii podujatia.

Odborný program

Streda 9. október 2024

- 12.00 – 14.00 **Zasadnutie výboru SSLG**
- 12.00 – 18.00 **Registrácia účastníkov**
- 15.00 – 15.05 **Slávnostné otvorenie Memoriálu**
– Lohajová Behulová R., Konečný M.
- 15.05 – 16.45 **Plenárne prednášky**
Predsedníctvo: Chrást R., Lohajová Behulová R., Mistrík M., Konečný M.
- 15.05 – 15.45 **Charcot-Marie-Tooth disease: from genetics to therapy** – Chrást R.
- 15.45 – 16.05 **Mentálne ticho lieči: od koncov myšlienok a spánkových cyklov cez spiacie červy po konce chromozómov** – Eichler T.
- 16.05 – 16.25 **Lekárska genetika včera, dnes a zajtra z pohľadu klinického genetika**
– Kvasnicová M.
- 16.25 – 16.45 **Studium vzácných nemocí, historický odkaz pro súčasnosť a budúcnosť**
– Kmoch S.
- 16.45 – 17.00 **Prestávka** (coffee break)
- 17.00 – 18.00 **Úvodné prednášky**
Predsedníctvo: Stibůrková B., Celec P.
- 17.00 – 17.15 **Točí se točí DNA** – Drábek J.
- 17.15 – 17.30 **Od hereditární renální hypourikémie k nové terapii dny** – Stibůrková B.
- 17.30 – 17.45 **Heterozygotný variant *SLC37A4* génu s novou poruchou glykozylácie – kazuistika** – Bzdúch V., Brennerová K., Hansíková H., Šalingová A., Babál P., Brucknerová I., Hrčková G., Marquardt T.
- 17.45 – 18.00 **Extracelulárna DNA a jej úloha pri pôrode** – Celec P., Macáková K., Pšenková P., Záhumenský J., Vlková B.
- 18.30 **Večera**



Odborný program

Štvrtok 10. október 2024

- 8.00 – 10.00 **Genetika a genomika (varia)**
Predsedníctvo: Janíková M., Vlková B.
-
- 8.00 – 8.12 **IM Biobankovanie ako nástroj pre biomedicínsky výskum na Slovensku**
– Minich A.
- 8.12 – 8.24 **IM Projekt mapovania slovenského genómu** – Krumpolec P., Babišová K., Gnip A., Hadžega D., Petrovič O., Hýblová M., Minárik G.
- 8.24 – 8.36 **IM Identifikácia klinicky významných farmakogenetických variantov zo sekvenovania celého genómu v slovenskej populácii** – Hýblová M., Krumpolec P., Babišová K., Gnip A., Hadžega D., Minárik G.
- 8.36 – 8.48 **Unlocking the potential of NGS with avidity based chemistry**
– Omelchenko D.
Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti Dynex. Spoločnosť Dynex žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.
- 8.48 – 9.00 **DPYD a jeho hlboko skryté tajemství o HapB3** – Janíková M., Vrtěl R., Kolaříková K., Kratochvílová R., Brisudová A., Langerová H., Curtisová V., Rožánková Z., Slavkovský R.
- 9.00 – 9.12 **IM Automatická klasifikácia a/alebo predikcia klinického významu variácií v počte kópií (CNV): od odporúčaní k umelej inteligencii alebo cesta tam a zase späť?** – Radvánszky J., Budiš J., Sládeček T., Gažiová M., Kuchárik M., Pös Z., Pös O., Krampl W., Lojová I., Hekel R., Szemes T.
- 9.12 – 9.24 **IM Celogenómové sekvenovanie v diagnostike myotonických dystrofií**
– Lojová I., Kuchárik M., Pös Z., Baláž A., Začková A., Tóthová Tarová E., Budiš J., Kádaši L., Szemes T., Radvánszky J.
- 9.24 – 9.36 **Nové trendy v NGS diagnostice – tekutá biopsie, MRN, metylace, automatizace, dlhá čtení, IVDR exom a další** – Pácalt O.
Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti 3Genes. Spoločnosť 3Genes žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.
- 9.36 – 9.48 **IM Funkčné štúdie zostrihových variantov génov GCK a HNF1A**
– Dobiasová Z., Valkovičová T., Staník J., Škopková M., Gašperíková D.
- 9.48 – 10.00 **Preventívny génový transfer DNase113 v myšacom modeli pneumónie**
– Vlková B., Tóthová N., Macáková K., Celec P.
- 10.00 – 10.30 **Prestávka** (coffee break)

ThermoFisher
S C I E N T I F I C

Odborný program

10.30 – 13.00

Onkogenetika a onkogenomika*Predsedníctvo: Jarošová M., Závodná K.*

10.30 – 10.45

Nad rámec tradičnej biopsie: Význam tekutej biopsie pre skorú diagnostiku

– Slavkovská B.

*Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti Pentagen.**Spoločnosť Pentagen žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.*

10.45 – 10.57

Význam genetického vyšetrení u meningeomů – Žmolíková J., Pitronová S., Šimová J., Urbanovská I., Kunčíková K., Lazarová A., Delongová P., Lipina R., Reguli Š., Cvek J., Uvírová M.

10.57 – 11.12

Frekvence a význam mutací genu *SF3B1* u nemocných**s myelodysplastickými neopláziemi (MDS)** – Zemanová Z., Aghová T., Lhotská H., Svobodová K., Hodaňová L., Lizcová L., Pavlišťová L., Lukšíková K., Sotáková S., Minařík L., Stopka T., Jonášová A.

11.12 – 11.24

Využití NGS technologie v multioborové laboratoři – Dolinová I., Zajíc T., Kracík M., Štillerová K.*Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti**Thermo Fischer Scientific. Spoločnosť Thermo Fischer Scientific žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.*

11.24 – 11.36

Jak nás ovlivnilo panelové testování v onkogenetice – zajímavé kazuistiky

– Puchmajerová A.

11.36 – 11.48

Flexibilní využití hybrid capture NGS při komplexním prediktivním testování solidních nádorů – zkušenosti z FNHK – Vošmiková H.*Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti Roche.**Spoločnosť Roche žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.*

11.48 – 12.00

Diagnostické molekulárne biomarkery pri nádoroch kolorekta

– Závodná K., Šebest L., Slamka T., Kostrábová A., Lohajová Behulová R.

12.00 – 12.12

Od CGP po lymfómy – NGS diagnostika zajaťrajška – Držík F.*Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti**Thermo Fischer Scientific. Spoločnosť Thermo Fischer Scientific žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.*

12.12 – 12.24

IM

Je možné skrátiť testovanie molekulárných biomarkerov z FFPE**do 24 hodín?** – Slamka T., Šebest L., Kostrábová A., Lohajová Behulová R.*Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti**Thermo Fischer Scientific. Spoločnosť Thermo Fischer Scientific žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.*

12.24 – 12.36

Nové biomarkery v genetickom vyšetrení pacientok s HGSOc

– Krascsenitsová E., Dolešová L., Valenčíková R., Lohajová Behulová R.

12.36 – 12.48

Analýza genomu nemocných s akútní myeloidní leukémií (AML) metódou optického mapování (OGM) – Jarošová M., Kotašková J., Bezděková Fillerová R., Ondroušková E., Bohúnová M., Bryjová L., Čábelová K., Šmejkal J., Šmuhařová P., Ježíšková I., Žanetová M., Weinbergerová B., Pospíšilová Š., Mayer J.

12.48 – 13.00



Optické mapování genomu a jeho přínos v diagnostice mnohočetného myelomu – Kotašková J., Marečková A., Ondroušková E., Bohúnová M., Mayerová J., Nižňanská D., Porc J. P., Navrkalová V., Bravencová L., Zádrapová M., Sábliková B., Štok M., Pour L., Ševčíková S., Jarošová M.

13.00 – 14.00

Obed

14.00 – 15.00

Posterová sekcia

Predsedníctvo: Radvánszky J., Sedláčková T.

Poster č. 1

Funkčná analýza variantov v géne PSMB5: Rescue experiment – Andrésová A., Kolníková M., Gašperíková D., Škopková M.

Poster č. 2

Cesta z falošnej stopy k správnej diagnóze – Bolčeková A., Tomášová R., Tomková E., Tóthová K., Paučinová I.

Poster č. 3

Familiárny nádory GIT asociované s Lynchovým syndromom – Brisudová A., Janíková M., Kořínková G., Knillová J., Kučerová L., Kolaříková K., Kratochvílová R., Šišperová R., Punová L., Mracká E., Slavkovský R., Lemstrová R., Vrtěl R., Bouchal J.

Poster č. 4

Zriedkavé genetické choroby – register NCZI za roky 2019 – 2023, výsledky a návrhy zmien v registrácii – Císárik F.

Poster č. 5

Induction of chromosomal aberrations after exposure to miconazole in cattle *in vitro* – Galdikova M., Holeckova B., Schwarzbacherova V., Haluskova J., Sedlakova S., Bucan J., Dolnikova D.

Poster č. 6

Ľudský papilomavírus (HPV) – nádej ukrytá v pozitívite – Hojsíková I., Prokopcová L.

Poster č. 7

Účinky chinazolinónového ligandu Q3 a jeho mednatého komplexu Q3-CU(II) na prsníkové nádorové MCF-7 a nenádorové bunky MCF-10A – Horváthová E., Hergott P., Hricovíniová Z.

Odborný program

Poster č. 8

Případové studie hodnocení celoxomových dat (WES) za použití aplikace Franklin (Genoox) – Hrabíková M.

Poster č. 9

Vyhodnocení genomických TRIO dat u endemického parkinsonismu – Kolaříková K., Vodička R., Vrtěl R., Menšíková K., Procházka M., Kaňovský P.

Poster č. 10

Genetická diagnostika poruch autistického spektra – záchyt kauzálných DNA variantov – Lakatošová S., Repiská G., Miklošovičová M., Valachová A., Vogelová S., Kantarská D., Kopčíková M., Wachsmannová L., Krasňanská G., Ostatníková D., Konečný M.

Poster č. 11

6p25 mikrodeleční syndrom jako příčina kongenitálního glaukomu – Laštůvková J., Pecková A., Lišková L., Čejnová V.

Poster č. 12



Analýza patogenity vybraných vzácných variant v mitochondriální DNA – Lokvencová K., Štufková H., Zajíčková Dočekalová D., Trefilová E., Česneková E., Hansíková H., Tesařová M.

Poster č. 13



Schaaf-Yangov syndróm (kazuistika) – Lukáčová I., Eckertová M., Magyarová G., Tomková E., Majerová L., Lukačková R.

Poster č. 14

Potenciál vyšetření cfDNA při detekci chromozomálních aneuploidií u spontánních abortů – Nguyen Thi Ngoc B. L., Sheardová J., Hrabíková M., Čadová P., Stejskal D., Zembol F., Dvořáčková H., Vávrová J., Bittíková M., Koudová M.

Poster č. 15


Keď sa s nami chromozómy zahrajú na schovávačku (kazuistika) – Očenášová Z., Martineková S., Kantarská D., Petrovič R.

Poster č. 16


Jedna z milióna – kazuistika – Paučinová I., Wachsmannová L., Konečný M.

Poster č. 17

Diagnóza Schaaf-Yangova syndromu u dítěte s podezřením na kraniosynostózu – Pecková A., Laštůvková J., Čejnová V., Uhrová Meszarosová A.

Poster č. 18 

Neinvasívny test na skrining rakoviny prostaty: Zapojenie modelu strojového učenia do analýzy extracelulárnej DNA – Pös O., Hanzlíková Z., Budiš J., Bokorová S., Krampfl W., Styk J., Lukyová L., Kubáňová M., Ďuranová T., Sedláčková T., Janega P., Szemes T.

Poster č. 19 

Prenatálna diagnostika mikrodencií a mikroduplicácií 15q11.2 – súbor 10 prípadov
– Róžová I., Landlová D., Lukačková R., Eckertová M., Tóthová K., Tomková E., Križan P.

Poster č. 20

Aminoacylase 1 deficiency: case report on three affected siblings – Srovnal J., Smolka V., Friedecky D., Kolarova J., Tkacik O., Foltenova H., Bekarek V., Vrtel P., Prochazka M.

Poster č. 21

Zriedkavé chromozómové aberácie u pacientov s lymfoproliferatívnou poruchou B-buniek z genetického hľadiska – Szeifová M., Hercegová A., Žákovičová A., Blahová A., Flochová E., Chuděj J., Varga A., Lukačková R.

Poster č. 22

Profílovanie krvnej plazmy u pacientov s pľúcnym nádorom pomocou metabolomickej analýzy
– Šarlinová M., Baranovičová M., Dzian A., Kalenská D., Račay P., Matáková T., Škovierová H., Halašová E.

Poster č. 23

Možnosti analýzy molekulárnych biomarkerov v diagnostike a liečbe onkologických pacientov
– Šebest L., Slamka T., Kostrábová A., Krascsenitsová E., Dolešová L., Lohajová Behulová R.

Poster č. 24

Charakterizace nového onemocnění spojeného s *de novo* syntézou purinů – deficitu PFAS
– Škopová V., Součková O., Barešová V., Stuurman K., Hnízda A., Kmoch S., Zeman J., Zikánová M.

Poster č. 25

Silná genetická káva – Tomášová R., Paučinová I., Kováčová E., Dolešová L.

Poster č. 26

Je variant c.25G>A v géne *DRD3* v spojitosti s esenciálnym tremorom rizikový? – Vasil M., Latka S., Slíž I., Tomášiková L., Škovránek M., Chamilová J.

Poster č. 27

Mabryho syndróm – zriedkavý (nedostatočne rozpoznávaný?) monogénový genetický syndróm asociovaný s epilepsiou – Vogelová S., Konečný M., Wachsmannová L., Krasňanská G.

Odborný program**Poster č. 28****Rychlá diagnostika Leberovy hereditární neuropatie optiku metodou high-resolution melting**

– Záhoráková D., Puchmajerová A., Trefilová E., Zajícová Dočekalová D., Tesařová M., Martásek P.

Poster č. 29**Pacientka s aceruloplazminémiou a dedičnou hemochromatózou. Dôležitosť modernej DNA diagnostiky pri diagnostických dilemách**

– Začková A., Pös Z., Glasová H., Radvánszky J.

Poster č. 30

MaterniT – historie a současnost – Zemánek M., Zapletal M., Hůrková V., Loucký J.

Poster č. 31**A report on the second identified case of PAICS deficiency: An examination of two siblings**

– Zikanova M., Weng W., Skopova V., Baresova V., Liu Y., Chien Y., Hwu W., Souckova O., Hnizda A., Kmoch S., Lee N.

15.00 – 18.30

Sprievodný kultúrny program

20.00

Spoločenský večer**Piatok 11. október 2024**

8.00 – 10.00

Klinická genetika I.

Predsedníctvo: Nosková L., Petrovič R.

8.00 – 8.12

Masívne paralelné sekvenovanie: kľúč k pochopeniu mitochondriálnych ochorení – Bľandová G., Eliaš V., Krasňanská G., Wachsmannová L., Konečný M., Repiská V., Baldovič M.

8.12 – 8.24



Úskalia diagnostiky pacientov s nesyndrómovou poruchou sluchu, rozšíreným vestibulárnym akveduktom a Pendredovým syndrómom

– Sklenár M., Borecká S., Varga L., Bernardinelli E., Ugorová D., Dossena S., Gašperíková D.

8.24 – 8.36



Analýza zmien v géne STRC pri autozomálne recesívnej senzoreineurálnej poruche sluchu – Čipková K., Varga L., Paouris D., Gašperíková D., Borecká S.

8.36 – 8.48



Možnosti diagnostiky CNV nálezov u slovenských pacientov s vrodenými ochoreniami imunity – Krasňanská G., Wachsmannová L., Baldovič M., Eliaš V., Bľandová G., Konečný M.

8.48 – 9.00

Genomické analýzy u pacientů s vzácným onemocněním s negativními výsledky celoxomového sekvenování – Nosková L., Stránecký V., Steiner Mrázová L., Zikánová M., Hnízda A., Hartmannová H., Hodaňová K., Sikora J., Trešlová H., Kmoch S.

9.00 – 9.12

AGAL misprocessing-induced ER stress and the unfolded protein response: lysosomal storage-independent mechanism of Fabry disease pathogenesis?
– Zivna M., Dostalova G., Baresova V., Musalkova D., Kuchar L., Aswaf B., Poupetova H., Vlaskova H., Kmochova T., Vyletal P., Hartmannova H., Hodanova K., Steiner-Mrazova L., Hnizda A., Treslova H., Rekova P., Roblova L., Honsova E., Hulkova H., Rychlik I., Bleyer A., Linhart A., Sikora J., Kmoch S.

9.12 – 9.24

Analýza vybraných génů u pacientů s Alzheimerovou chorobou
– Sedláčková T., Styk J., Forgáčová N., Lukyová L., Budiš J., Sheardová K., Žilka N., Szemes T.

9.24 – 9.36

Využití SNP v preimplantačním genetickém testování aneuploidií
– Valentová E., Horňák M., Brožek R., Kubíček D., Navrátil R., Veselá K.

9.36 – 9.48



Preimplantační genetické testování u párů a rodin s monogenní chorobou
– Linhartová E., Horák J., Račochová E., Koudová M., Stejskal D.

9.48 – 10.00

Skúsenosti s molekulárno-genetickou diagnostikou SMA, ALS a FRDA
– Petrovič R.

Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti Biogen. Spoločnosť Biogen žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.

10.00 – 10.20

Prestávka (coffee break)

10.20 – 12.45

Klinická genetika II.

Predsedníctvo: Čejnová V., Kušíková K.

10.20 – 10.32



Hereditárny angioedém – komplexný pohľad na molekulárno-genetickú diagnostiku – Markocsy A., Hrubíšková K., Freiberg T., Grombířková H., Dolešová L., Slivka Vavrová L., Lohajová Behulová R., Bánovčin P., Jeseňák M.

10.32 – 10.44

Využití klinického exomu při diagnostice vzácných geneticky podmíněných onemocnění: kazuistiky – Čejnová V., Vancová L., Uhrová Mészárosová A., Štanclová D., Pecková A., Laštůvková J.

10.44 – 11.56

Dlouhá cesta k diagnóze – Gřegeřová A., Nosková L.

Odborný program

- 10.56 – 11.08 **IM** **Fenotypová charakteristika súboru pacientov s novým neuromuskulárnym ochorením v rómskej populácii** – Giertlová M., Nosková L., Drenčáková P., Šaligová J., Potočnáková L., Drobňáková S., Vargová V., Kolníková M., Kušíková K., Balážová P., Baranová A., Lazarová E., Gurčík L., Mažeriková Z., Mistrík M., Stretavská P., Zámečník J., Příhodová I., Zikánová M., Stránecký V., Ptáčková H., Hansíková H., Tesařová M., Sikora J., Zeman J., Honzík T., Kmoch S.
- 11.08 – 11.20 **Familiárna eventrácia bránice ako súčasť MUSK asociovaného fenotypu u novorodenca – kazuistika** – Lenhartová N.
- 11.20 – 11.32 **Kongenitálna porucha glykozylácie typu III a doposiaľ nepopísaný variant v géne *COG6*** – Stretavská P., Giertlová M., Zemjarová Mezenská R., Martineková S., Okáľová K., Lysinová M., Honzík T., Hansíková H., Štufková H., Pakanová Z., Škopková M., Šalingová A.
- 11.32 – 11.44 **PIGQ-asociovaný deficit glykofosfatidylozitolu ako príčina rekurentných atakov rabdomyolýzy: kazuistiky a prehľad literatúry** – Kušíková K., Smogavec M., Faust Ch., Laccone F., Karall D., Bonfig W., Weis D.
- 11.44 – 11.56 **X-vázaná adrenoleukodystrofia jako příčina spastické paraparézy** – Osičková L., Uhrová Mészárosová A., Curtisová V., Vrtěl R.
- 11.56 – 12.08 **Familiárny výskyt DMO so spastickou kvadruparézou, využitie nových metód genetickej diagnostiky v praxi, kazuistika** – Mistrík M., Lopáčková V., Konečný M., Wachsmannová L., Krasňanská G.
- 12.08 – 12.20 **Pallisterov-Killiov syndróm – vzácna príčina závažnej vrodenej diafragmatickej hernie** – Godava M., Dhaifalah I., Hanzlíková P., Havalová J., Sobotková V., Konečná A., Šrámková Koječká J., Dolinská D.
- 12.20 – 12.32 **Mikrodelečné a mikroduplikačné syndrómy v ambulancii lekárskeho genetika – kazuistiky** – Drenčáková P., Giertlová M., Matúšová M., Zemjarová Mezenská R., Verebová J., Stretavská P., Škorvánek M.
- 12.32 – 12.44 **Pseudohypoparatyreóza: mutácia či metylácia?** – Fialková E., Janečková L., Skalická K., Vitáriušová E., Tichá L., Hřčková G.
- 12.45 – 13.00 **Hlasovanie, vyhodnotenie súťaží a ocenenia výhercov**
- 13.00 **Ukončenie konferencie**
- 13.15 **Obed**



A large white rectangular area with rounded corners, containing 25 horizontal lines for writing. The lines are evenly spaced and extend across the width of the page. The background of the page is a light blue color with a faint, stylized image of a person's arm and hand on the right side.



Podujatie podporili

hlavní partneri



partneri

