



39. pracovné dni Dedičné metabolické poruchy



Odborný program

1. - 3. jún 2026
Bratislava

SOLEN
MEDICAL EDUCATION
ISBN 978-80-89858-46-0

Slovenská lekárska komora
Národný ústav detských chorôb, Bratislava



39. pracovné dni

Dedičné metabolické poruchy

1. - 3. jún 2026

Radisson Blu Carlton Hotel, Bratislava

Odborný garant

MUDr. Anna Hlavatá, PhD.

Organizačný výbor

Katarína Brennerová

Anna Hlavatá

Gabriela Hrčková

Katarína Juríčková

Robert Petrovič

Claudia Šebová

Programový výbor

Katarína Brennerová

Lenka Dvořáková

David Friedecký

Hana Hansíková

Anna Hlavatá

Tomáš Honzík

Pavel Ješina

Katarína Juríčková

Viktor Kožich

Miroslava Lysinová

Karolina Pešková

Robert Petrovič

Ľudmila Potočnická

Dagmar Procházková

Claudia Šebová

Jana Šaligová

Podujatie je ohodnotené 11 CME kreditmi.



ODBORNÝ PROGRAM

PONDELOK 1. JÚN 2026

18.00 Registrácia

19.00 Uvítacia večera

UTOROK 2. JÚN 2026

7.30 Registrácia

8.30 – 8.45 Slávnostné otvorenie konferencie

8.45 – 10.55 **INOVATÍVNA TERAPIA DEDIČNÝCH METABOLICKÝCH PORÚCH**

Predsedníctvo: Brennerová K., Petrovič R.

- **Long Chain Fatty Acid Oxidation Defects: what's new in the therapeutic approach?** – Yap S. (30 + 5 min.)
- **Súčasné možnosti a výzvy bunkovej a génovej liečby** – Kolníková M., Marinová C. (15 + 5 min.)
- **Fabryho choroba: liečba s novým rytmom** – Juríčková K., Hlavatá A. (35 + 5 min.)
Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti Chiesi Slovakia, s.r.o. Spoločnosť Chiesi Slovakia, s.r.o., žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.
- **Máme novú liečbu pre poruchy transportéra pre tyreoidálne hormóny – Allan-Herndon-Dudley syndrómu, ale vieme ho včas diagnostikovať?** – Pribilincová Z., Kolníková M., Marinová C., Sladková V. (10 + 5 min.)
- **Možnosti novej terapie pre pacientov s morbus Pompe na Slovensku** – Hlavatá A., Juríčková K. (15 + 5 min.)
Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti Amicus Therapeutics. Spoločnosť Amicus Therapeutics žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.

10.55 – 11.15 Prestávka



11.15 – 12.15

KETOGENNÁ DIÉTA

Predsedníctvo: Kolníková M., Procházková D.

- **Význam ketolátok v liečbe dedičných metabolických porúch**
– Brennerová K., Martinkovičová T., Bzdúch V. (15 + 5 min.)
- **Ketogenní dieta v akutních epileptologických indikacích**
– Horák O., Haluzová A. (15 + 5 min.)
- **Ketogénna diéta v liečbe epilepsie u detí** – Kovárová D., Kolníková M. (poster 3 + 2 min.)

PREZENTÁCIA POSTEROV

- **Pathomechanisms of two novel variants in mitochondrial complex III structural subunits UQCRC2 and MT-CYB** – Burska D., Novak O., Cesnekova E., Hansikova H., Tesarova M., Zeman J. (3 + 2 min.)
- **Deficit PAICS: přehled dosud popsanych pacientů a rozšíření fenotypového spektra** – Škopová V., Ververi A., Barešová V., Forejtová A., Zikánová M. (3 + 2 min.)
- **Varianty genu ADSL ovlivňující sestřih jako příčina deficitu adenylosukcinátlyázy: význam funkční analýzy pro interpretaci genetických nálezů** – Zikanova M., Klapperich A., Skopova V., Karakaya M., Velmans C., Netzer Ch., Strizek B., Mrazova L., Forejtová A., Kmoch S. (3 + 2 min.)

12.15 – 13.15

Obed

13.15 – 14.35

INOVATÍVNA DIAGNOSTIKA PRI DMP

Predsedníctvo: Tesařová M., Šebová C.

- **Pokročilé metabolické a lipidomické přístupy v oblasti dědičných metabolických poruch a dalších klinických aplikacích**
– Friedecký D., Ivanovová E., Janečková H., Brumarová R., Hlídková E., Bekárek V., Smolka V., Tkachyk O., Foltenová H., Kadláčková M., Masař R., Horejšová M., Bednář A., Rozhon J. (13 + 2 min.)
- **Rychlá a komplexní diagnóza Danonovy nemoci u pacientky s hypertrofickou kardiomyopatií** – Sikora J., Piherová L., Pavlovičová L., Kalina T., Majer F., Dvořáková L., Řeboun M., Vlášková H., Válek M., Linhart A., Jakša R., Kousal B., Lišková P., Kmoch S., Paleček T. (13 min.)



- **Význam intronových variant v genu GLA** – Piherová L., Steiner Mrázová L., Vrbacká A., Dostálová G., Dvořáková L., Pavlovičová L., Kmoch S., Linhart A., Sikora J. (8 min.)
- **Retrospektivní identifikace Fabryho nemoci na podkladě intronové varianty GLA** – Pavlovičová L., Piherová L., Steiner Mrázová L., Dostálová G., Dvořáková L., Berná L., Vlášková H., Poupětová H., Kment M., Kollár M., Voska L., Kmoch S., Kuchař L., Kubánek M., Melenovský V., Linhart A., Sikora J. (8 min.)

Diskusia (6 min.)

- **Implementace rychlého celogenomového sekvenování u dětí hospitalizovaných na JIP v České republice: průběžné výsledky z celonárodního projektu Baby Fox** – Slabá K., Pokorná P., Balašáková M., Honzík T., Skálová S., Grečmalová D., Curtisová V., Macek M., Slabý O. (13 + 2 min.)
- **Rychlé sekvenování celého genomu jako diagnostický přístup pro akutní péči a léčbu kriticky nemocných novorozenců a dětí (SEQURE)** – Stránecký V., Steiner Mrázová L., Vrbacká A., Nosková L., Hodaňová K., Hartmannová H., Trešlová H., Honzík T. (13 + 2 min.)

14.35 – 15.30

VARIA I

Predsedníctvo: Friedecký D., Hrčková G.

- **Novel autosomal dominant form of S-adenosylhomocysteine hydrolase deficiency** – Kožich V., Hnízda A., Ješina P., Štufková H., Sokolová J., Krijt J., Dvořáková L., Řeboun M., Vlášková H., Jedličková J., Lišková P. (13 + 2 min.)
- **Patogenní varianty v genu SDHA: klinická a biochemická charakterizace** – Tesařová M., Štufková H., Lišková P., Křížová J., Kousal B., Tóthová K., Trefilová E., Bačková D., Honzík T., Zeman J., Hansíková H. (13 + 2 min.)
- **Variant v MRPL34 způsobující deficit OXPHOS a zmeny štruktúry mitochondrií** – Škopková M., Štufková H., Brennerová K., Andréssová A., Hnízda A., Křížová J., Volfová N., Hromníková D., Vanisová M., Zeman J., Honzík T., Tesařová M., Gašperíková D., Hansíková H. (13 + 2 min.)
- **Nové varianty v géne SARS2 u pacientov s epilepsiou a hypotonickým syndrómom** – Lebed D., Sabo M., Kušíková K., Kolníková M., Jacková V., Mináriková S., Gašperíková D., Škopková M. (8 + 2 min.)

15.30 – 15.50

Prestávka



15.50 – 17.25

KAZUISTIKY

Predsedníctvo: Hlavatá A., Pešková K.

- **Sitosterolémie** – Pencová M., Draberová H., Ješina P. (10 + 2 min.)
- **Prvý detský pacient s primárnym deficitom karnitínu na Slovensku** – Bzdúch V., Hrčková G., Brennerová K., Górová R., Hrebík M., Petrovič R., Šebová C. (10 + 2 min.)
- **Segawov syndróm, dopa-responzívna dystónia** – Pavlovič M., Paučinová I., Cisarík F., Kolníková M. (10 + 2 min.)

PREZENTÁCIA POSTEROV

- **Kongenitální „protein-losing enteropathy“ spôsobená výskytom patogenní sekvenční varianty v genu *PLIAP*** – Procházková D., Zídková J., Fajkusová L., Konečná P. (3 + 2 min.)
- **HYAL2-deficit: klinicko-genetický syndróm alebo dedičná metabolická porucha? Kazuistika** – Hrčková G., Kotrasová V., Janečková L., Krasňanová V., Kováčiková Ľ., Záhorec M., Skalická K. (3 + 2 min.)
- **Rôzny fenotyp prvých dvoch slovenských pacientov s Barthovým syndrómom** – Sabti M., Brennerová K., Tárnoková S., Kušíková K., Grünnnerová L., Hlavatá A. (3 + 2 min.)
- **Pearsonov syndóm – kazuistika** – Šaligová J., Galoová N., Tesařová M., Potočňáková Ľ., Kolvek G., Dankovčíková A., Petrářšová M., Honzík T. (3 + 2 min.)
- **Raritná 2-metylbutyrylglycinúria – kazuistika** – Cmorejová A., Schenková K., Šebová C., Brennerová K. (3 + 2 min.)
- **Syndrómy deficitu kreatínu v mozgu – skúsenosti v CDMP NÚDCH** – Prídavok M., Schenková K., Kolníková M., Lysinová M., Šebová C. (3 + 2 min.)
- **Když je vitamin B12 v buňce nedostupný: kazuistika deficitu transkobalamínu u kojence** – Stanovský S., Baldík F., Holubová V., Honzík T., Ješina P., Klement P., Ogurčák F., Balogová S., Slabá K., Pokorná P., Kožich V. (3 + 2 min.)
- **Príčina hepatopatie (kazuistika)** – Szökeová A., Vojtková J., Markocsy A., Pršo M., Jeseňák M. (3 + 2 min.)
- **Deficit sukcinátsemialdehyddehydrogenázy – kazuistika** – Šebová C., Sabti M., Mičev F., Prídavok M., Hamidová O., Janečková L. (3 + 2 min.)



- **Deficit fosfoglukomutázy 1 (PGM1-CDG) – kazuistika**
– Tárnoková S., Šalingová A., Szökeová A., Šebová C., Pakanová Z., Nemčovič M., Krajčovičová V. (3 + 2 min.)
- **Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín s veľmi dlhým reťazcom, myopatická forma – kazuistika** – Luciaková V., Jungová P., Bandura A., Chandoga J., Petrovič R., Prídavok M. (3 + 2 min.)

19.00 Večera

STREDA 3. jún 2026

8.00 Registrácia

8.30 – 8.45 Úvod druhého dňa konferencie – Hlavatá A.

8.45 – 10.45 **KOMPLEXNÁ STAROSTLIVOSŤ O PACIENTOV S DEDIČNÝMI METABOLICKÝMI PORUCHAMI**

Predsedníctvo: Kožich V., Potočnáková L.

- **Classical Homocystinuria Guidelines or Faultlines: A Clinician's perspective & shortfalls** – Yap S. (30 + 5 min.)
- **Komplexný manažment pacienta s alfa-manozidózou po alogénnej transplantácii krvotvorných buniek: kde je hranica medzi základným ochorením a potransplantačnými komplikáciami?** – Adamčáková J., Füssiová M., Hlavatá A., Juríčková K., Dóczyová D., Čemická J., Sýkora T., Horáková J., Boďová I., Pozdechová M., Dobšinská V., Pániková A., Poláková K., Švec P., Kolenová A. (15 + 5 min.)
- **Všetko so všetkým súvisí – psychofarmaká v hlavnej úlohe**
– Hromádková Z. (15 + 5 min.)
- **Od bunky k skalpelu – konzervatívna a chirurgická liečba pri MPS VI z pohľadu lekára a pacienta** – Hlavatá A., Chrenko R., Ramos Rivera G. A., Gabriel L. (20 + 5 min.)
Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti BioMarin Europe. Spoločnosť BioMarin Europe žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.



- **Skríning lyzozómových ochorení na Slovensku: čo ukázali roky 2021 – 2025** – Juríčková K., Mattošová S., Adams L., Petrovič R., Hlavatá A. (15 min.)
Prednáška bola 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.

10.45 – 11.05 Prestávka

11.05 – 12.35 **VARIA II**

Predsedníctvo: Juríčková K., Honzík T.

- **Kongenitálna adrenálna hyperplázia – možnosti a skúsenosti s laboratórnou diagnostikou** – Petrovič R., Pastoráková A., Bandura A., Pribilincová Z., Košťálová L., Knapková M., Mydlová Z., Lysinová M., Chandoga J., Danišovič L. (13 + 2 min.)
- **Impact of AIFM1 pathogenic variants on mitochondrial metabolism and clinical manifestation in ten patients, including three affected girls** – Rákosníková T., Štufková H., Hansíková H., Řeboun M., Hnízda A., Kulhánek J., Dvořáková L., Grečmalová D., Plevová P., Honzík T., Zeman J., Tesařová M. (13 + 2 min.)
- **PIGV-CDG and its impact on cellular energy metabolism** – Ďatko P., Štufková H., Křížová T., Ondrušková N., Beránková H., Giertlová M., Okállová K., Hansíková H. (13 + 2 min.)

PREZENTÁCIA POSTEROV

- **Pacienti s klasickou galaktozémiou v metabolickej ambulancii** – Lysinová M., Gregová E., Mydlová Z., Hálová K. (3 + 2 min.)
- **Karnitinový profil u dospelých pacientů s fenylketonurií (PKU)** – Kamišová J., Tyčová R. (3 + 2 min.)
- **Zkušenosti s novou léčbou fenylketonurie sepiapterinem** – Tyčová R., Komárková J., David J. (3 + 2 min.)
- **Záchyt glutarové acidurie typu I v novorozeneckém screeningu a jeho význam pro prevenci neurologického postižení** – Ivanovová E., Janečková H., Hlídková E., Bekárek V., Smolka V., Tkačik O., Foltenová H., Stražil R., Wita M., Friedecký D. (3 + 2 min.)



- **Prenatálna a postnatálna diagnostika Smithovho-Lemliho-Opitzovho syndrómu** – Lexová Kolečáková K., Mattošová S., Petrovič R., Bandura A., Chandoga J. (3 + 2 min.)
- **Mortalita u pacientů s deficitem fosfomanotázy 2 kongenitální poruchou glykosylace (PMM2-CDG)** – Holubová V., Barone R., Sykut-Cegielska J., De Boer L., De Lonlay P., Zerguini M., Diaz-Moreno U., Epifani F., Faraguna Martha C., Grunert S., Grunewald S., Jansen M., Maksym-Gasiorek D., Ounap K., Pettinato F., Rymen D., Vals M. A., Hansikova H., Serrano M., Witters P., Honzík T. (3 + 2 min.)
- **Pompeho choroba – skúsenosti s laboratórnou diagnostikou** – Mattošová S., Hlavatá A., Juríčková K., Bandura A., Chandoga J. (3 + 2 min.)
- **Testing for Metachromatic Leukodystrophy (MLD) in the Central and Eastern European (CEE) region – 2 years testing update** – Marinova C., Kolnikova M., Brozova K., Iliescu C. M., Motoescu C., Teleanu Roza E., Bojinova V., Oliva P., Sladkova V., Skvarlova S. (3 + 2 min.)
- **Kam nás posunuli dve desaťročia univerzálneho skríningu cholesterolu – skúsenosti metabolickej ambulancie v Košiciach** – Potočňáková L., Šaligová J., Juhošová M., Andrejková M., Nečedová J., Petrovič R., Schusterová I. (3 + 2 min.)

12.35

Záver podujatia a obed