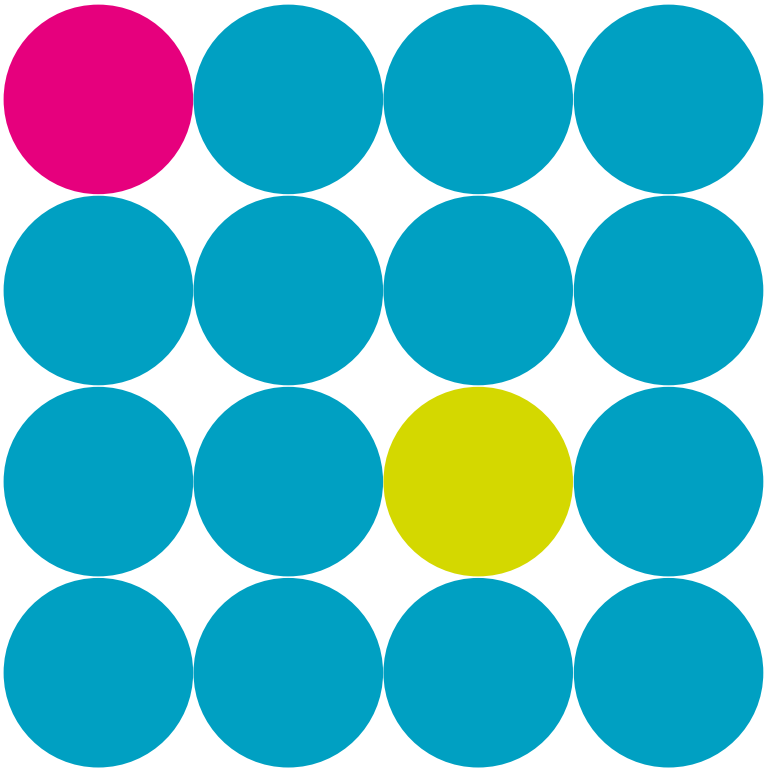


Odborný program a abstrakty

15. SLOVENSKÁ KONFERENCIA O ZRIEDKAVÝCH CHOROBÁCH

12. – 13. november 2026, Bratislava

SOLEN
MEDICAL EDUCATION

Slovenská lekárska komora
SOLEN, s. r. o.

15. SLOVENSKÁ KONFERENCIA O ZRIEDKAVÝCH CHOROBÁCH

12. – 13. november 2026

Hotel Park Inn, Rybné námestie 1, Bratislava
+ ONLINE live stream https://www.mudr.online/

Odborná garantka:
MUDr. Anna Hlavatá, PhD., MPH

Programový výbor:
MUDr. Anna Hlavatá, PhD., MPH
MUDr. Gabriela Hrčková, PhD.
MUDr. Katarína Juríčková, PhD.
Doc. PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.
RNDr. Róbert Petrovič, PhD.

Podujatie je ohodnotené 11 CME kreditmi v SLK/SKIZP.

SOLEN
MEDICAL EDUCATION

ŠTVRTOK 12. november 2026

8.00 Registrácia

8.45 – 9.00 **Otvorenie konferencie**

Anna Hlavatá – odborná garantka konferencie
Tatiana Foltánová – predsedníčka Komisie pre ZCH MZ SR
Gabriela Hrčková – členka Komisie pre ZCH MZ SR
Róbert Petrovič – člen výboru SSLG

9.00 – 10.15 **OD MOLEKULOVEJ DIAGNOSTIKY K INOVATÍVNEJ TERAPII**

Predsedníctvo: Juríčková K., Petrovič R.

1. Petrovič R.: **Zriedkavé neurologické ochorenia – od génu k diagnóze** (15 min)
   Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Biogen Slovakia s.r.o. Spoločnosť Biogen Slovakia s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu a štruktúry podporenej prednášky, s výnimkou overenia súladu obsahu prezentácie s požiadavkami platnej legislatívy a etického kódexu AIFP.
2. Jungová P.: **Zriedkavé neurologické ochorenia – od fenotypu ku génu** (15 min)
   Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Biogen Slovakia s.r.o. Spoločnosť Biogen Slovakia s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu a štruktúry podporenej prednášky, s výnimkou overenia súladu obsahu prezentácie s požiadavkami platnej legislatívy a etického kódexu AIFP.
3. Juríčková K., Hlavatá A.: **Fabryho choroba u žien: od genetickej variability ku klinickému rozhodovaniu** (30 min)
   Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Chiesi Slovakia s.r.o. Spoločnosť Chiesi Slovakia s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu a štruktúry podporenej prednášky, s výnimkou overenia súladu obsahu prezentácie s požiadavkami platnej legislatívy a etického kódexu AIFP.

4. Kolníková M.: **Neuronálna ceroid lipofuscinóza – súčasná klasifikácia a možnosti liečby** (15 min)
   Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Biomarin. Spoločnosť Biomarin žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.

10.15 – 10.35 Prestávka

10.35 – 11.40 FARMAKOEKONOMIKA A VYUŽITIE AI PRI ZRIEDKAVÝCH CHOROBÁCH

Predsedníctvo: Šarkanová I., Klempíř O.

1. Breciková K. a kol.: **Fabryho choroba v krajinách CEE: kvalita života a náklady z pohľadu pacientov** (15 min)
2. Gromošová R. a kol.: **Ekonomická záťaž zriedkavých ochorení v Česku a na Slovensku: dôkazy z reálnych dát** (15 min)
3. Šarkanová I. a kol.: **Zriedkavé reumatologické ochorenia u detí: náklady a využívanie zdravotnej starostlivosti pred a po vstupe do špecializovanej starostlivosti – príklad z Českej republiky** (15 min)
4. Klempíř O.: **Příležitosti a výzvy využití umělé inteligence v analýze dat vzácných onemocnění** (20 min)

11.40 – 12.35 RARITNÉ OPERÁCIE

Predsedníctvo: Chrenko R., Kozák J.

1. Chrenko R.: **Stratégia chirurgickej liečby syndromálnych kraniosynostóz – od otvorenej rekonštrukcie k miniinvazíve** (15 min)
2. Kozák J., Tarbaj L., Liška M.: **Von Hippel-Lindau ochorenie – od mikrochirurgie k cielenej systémovej liečbe** (15 min)
3. Jurík M., Duchoň R., Pinďák D.: **Soft tissue sarkómy: zásady a prax chirurgickej liečby** (20 min)

12.35 – 13.35 Obed

13.35 – 14.40

VARIA

Predsedníctvo: Tichá Ľ., Tabačáková K.

1. Ružinák Bobčáková A.: **Keď za angioedémom nie je alergia** (15 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 a štruktúry podporenej prednášky, s výnimkou overenia súladu obsahu prezentácie s požiadavkami platnej legislatívy a etického kódexu AIFP.
2. Tichá Ľ.: **Liečba detí s XLH na Slovensku** (15 min)
   Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Swixx Biopharma s.r.o. Spoločnosť Swixx Biopharma s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.
3. Tabačáková K., Žáková D.: **Dlhodobé sledovanie nosičov mutácie E200K na severnom Slovensku – predstavenie projektu SZU** (12 min)
4. Dedinská K.: **Mycosis fungoides – ochorenie mnohých tvárí** (10 min)
   Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Swixx Biopharma s.r.o. Spoločnosť Swixx Biopharma s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.
5. Korňanová E., Csolti M., Šišková S., Horváček K., Redecha M.: **Hypermobilné panvové dno – laxné alebo spastické? Ultrazvuk v diferenciálnej diagnostike chronickej panvovej bolesti** (10 min)

14.40 – 15.45

FIBROMYALGIA – ZRIEDKAVÁ ČI NEROZPOZNANÁ? DISKUSIA K TÉME

Predsedníctvo: Kaščáková N., Petuchovská A.

1. Morávková J., Trtalová I.: **Od patofyziológie k multimodálnemu manažmentu** (10 min)
2. Kaščáková N., Hašto J.: **Fibromyalgia na Slovensku: výsledky výskumu psychosociálnych aspektov a klinickej záťaže pacientok** (12 min)
3. Petuchovská A., Kaščáková N.: **Fibromyalgia – časté ochorenie s problémami typickými pre zriedkavé ochorenia – poster** (5 min)

– **Moderovaná diskusia s odborníkmi rôznych špecializácií k otázkam fibromyalgie – klasifikácie, farmakologickej a nefarmakologickej liečby, rehabilitácie a zastrešujúcej aliancie:** Andruchová M., Belánová L., Bodáková D., Dobrodenková S., Hudcovičová K., Stančík R.

15.45 – 16.00 Prestávka

16.00 – 17.00 **PACIENTSKE ORGANIZÁCIE, MEDZINÁRODNÉ SPOLUPRÁCE A PROJEKTY**

Predsedníctvo: Foltánová T., Bzdúch V.

1. Suchová Z. (Donio): **Keď štát nestačí: crowdfunding ako záchranná sieť pri financovaní liečby** (10 min)
2. Stískalová S. (Platforma pomáhajúcich organizácií – nezabudnutí): **Dostupnosť liekov nie je len číslo v zákone. Čo sa zmenilo novelou zákona 363/2011 pre pacientov** (15 min)
3. Bzdúch V., Jariabková K.: **35 rokov s Williamsovým syndrómom** (10 min)
4. Hulín D.: **OZ Ešte raz** (10 min)
5. Geiger C.: **MCAS a GIT komplikácie pri EDS. Online konzultácie internistu a medzinárodný register pacientov** (15 min)

17.00 – 17.35 **KAZUISTIKY ZRIEDKAVÝCH CHORÔB – POSTEROVÁ SEKCIA**

Predsedníctvo: Paučinová I., Mistrík M.

1. Mistrík M., Králiková M.: **Zriedkavý prípad skeletálnej dysplázie, kazuistika** (5 min)
2. Paučinová I., Babjak P., Zelinková H., Vaská A.: **„Ozveny predkov“ – kazuistika** (5 min)

3. Drenčáková P., Nosková L., Šaligová J., Potočňáková Ľ., Tománková I., Kmoch S., Petrovič R., Lisyová J.: **3-MCC deficit u 3 detí s pozitívnym novorodeneckým skríningom a zdanlivo negatívnym výsledkom genetického vyšetrenia** (5 min)
4. Tomášová R., Kováčová E., Harkotová D., Paučinová I.: **Síce začne, ale nedokončí** (5 min)
5. Mažeriková Z., Zelinková H., Tomková E., Juhás M.: **Príbeh rodiny s novým variantom v géne *DDX3X*** (5 min)
6. Faixová D., Faixová Z.: **Pripravované legislatívne zmeny pre orphan lieky** (5 min)
7. Faixová Z., Faixová D., Szabóová R.: **Fieldsov syndróm – tretí diagnostikovaný pacient na svete?** (5 min)

17.35 Občerstvenie

18.00 **Edukatívny audiovizuálny projekt**

PIATOK 13. november 2026

8.00 Registrácia

9.00 – 10.20 **DEDIČNÉ METABOLICKÉ CHOROBY – SKÚSENOSTI S TERAPIOU**

Predsedníctvo: Brennerová K., Hlavatá A.

1. Brennerová K., Kolníková M., Urbanová D., Šebová C., Bzdúch V., Hlavatá A.: **Dedičné metabolické poruchy lyzínu** (15 min)
2. Aulická Š.: **Pyridoxin-dependentní epilepsie – kazuistiky** (15 min)
3. Sabti M., Bzdúch V., Hlavatá A., Letenayová I., Martinkovičová T., Brennerová K.: **Ketogénna diéta v terapii neketotickej hyperglycinémie** (12 min)

4. Hlavatá A., Juríčková K.: **Skúsenosti s liečbou lyzozómových chorôb prinášajúce výzvy v 21. storočí** (20 min)
   Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Amicus/Biomarin. Spoločnosť Amicus/Biomarin žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.
5. Neuschlová I.: **Respiračné komplikácie pri lyzozómových chorobách** (15 min)
   Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Swixx Biopharma s.r.o. Spoločnosť Swixx Biopharma s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.

10.20 – 11.05

NEUROLOGICKÝ PACIENT SO ZRIEDKAVÝM OCHORENÍM – PERSONALIZOVANÁ LIEČBA

Predsedníctvo: Aulická Š., Straka I.

1. Straka I.: **Cerebelárne ataxie: diagnostika a terapeuticky ovplyvniteľné formy v ére cielenej liečby** (15 min)
2. Kušnírová A., Košutzká Z.: **Hlboká mozgová stimulácia pri pantotenátkináza-asociovanej neurodegenerácii: kazuistika pacienta s geneticky potvrdenou PKAN** (15 min)
3. Ramos Rivera G. A.: **Geneticky podmienené synaptopatie asociované s epilepsiou – kazuistiky** (15 min)

11.05 – 11.20 Prestávka

11.20 – 12.25

DISKUSIA: CESTA PACIENTA BEZ DIAGNÓZY

– **Moderovaná diskusia pri okrúhlom stole s pozvanými hosťami**

Moderuje: Skalická K.

Hostia: Břečtan R., Foltánová T., Danková Z., Szemes T., Mistrík M.

– Mazanec H.: **Illumina TruPath Genome: Nová éra celogenómového sekvenovania** (15 min)
Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti GeneTiCA s.r.o.

12.25 – 13.00

KAZUISTIKY ZRIEDKAVÝCH CHORÔB 2 – POSTEROVÁ SEKCIA

Predsedníctvo: Hrčková G., Skalická K.

1. Fialková E., Tsakopiakos V., Matúšová M., Uhrín F., Hrčková G.: **Neurofibromatóza typu 1: stále poddiagnostikované ochorenie?** (5 min)
2. Purgatová A., Eckertová M., Horváth M., Majerová Ľ., Krištínová D., Križan P.: **Keď fenotyp nestačí: úloha celoexómového sekvenovania v diagnostike veľmi zriedkavého ochorenia** (5 min)
3. Harkotová D., Paučinová I., Matúšová M., Žibek Ševčíková L., Pokrivčáková D., Mančíková V., Kováčová E.: **Prerušená kontinuita – kazuistika** (5 min)

13.00 Ukončenie podujatia