

ŠTVRTOK, 9. NOVEMBER 2017

7.30

Registrácia

8.30 – 8.45

Otvorenie konferencie

Cisárik F., národný zástupca v CEGRD – Commission Expert Group on Rare Diseases

Laššán Š., generálny riaditeľ Sekcie zdravia Ministerstva zdravotníctva SR

Hlavatá A., Detská klinika LF UK a DFNSP, Centrum dedičných metabolických porúch DFNSP

Špalek P., Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Neurologická klinika SZU a UNB-Ružinov

Hlavatá A.: **Spomienka na profesora Laszló Kovácsa, DrSc.**

8.45 – 9.45

Omics technológie a diagnostika zriedkavých chorôb

Predsedníctvo: Hlavatá A., Chandoga J., Pešková K.

1. Chandoga J., Petrovič R., Repiský M., Lexová Kolejáková K., Mattošová S., Lisyová J., Juhosová M., Ďurina P. (Bratislava): **Zriedkavé dedičné choroby – laboratórna diagnostika s aplikáciou tradičných prístupov a algoritmov alebo iba genomický skrining** (15 min.)
2. Pešková K., Dvořáková L., Řeboun M., Chrastina P., Včelák J., Honzík T. (Praha): **Význam sekvenování nové generace v diagnostickém algoritmu dědičných metabolických onemocnění** (15 min.)
3. Hlavatá A., Juričková K. (Bratislava): **Cielený skrining zriedkavých ochorení – prednáška podporená spoločnosťou Shire** (15 min.)
4. Hladíková A., Olosová Z., Balcar A., Šilhánová E., Buržáková K., Valečková J., Sirůčková S., Plevová P. (Ostrava, Bratislava): **Kritický region 15q11-13: naděje pro vysvětlení některých forem autizmu, epilepsie, kognitivních a behaviorálních problémů u dětí?** (10 min.)

Diskusia

9.45 – 10.45

Kardiológia, hematológia, imunológia a pneumológia

Predsedníctvo: Šimková I., Drgoňa Ľ., Laššán Š.

5. Šimková I., Boháčková M., Valkovičová T. (Bratislava): **Chronická tromboembolická pľúcna hypertenzia – skúsenosti jedného centra** (15 min.)
6. Valkovičová T., Kaldarárová M., Šimková I. (Bratislava): **Eisenmengerov syndróm – vrchol ľadovca PAH asociovanej s VCHS** (10 min.)
7. Šimurda T., Sňahničanová Z., Loderer D., Staško J., Lasabová Z., Kubisz P. (Martin): **Nová mutácia v beta reťazci fibrinogénu (B β Gln180Stop) príčinou vzácneho vrodeného krvácavého ochorenia – afibrinogénie** (10 min.)
8. Vavrová Ľ., Hamidová O., Jeseňák M., Hrubíšková K., Zuzulová M., Lohajová Behulová R. (Martin, Bratislava): **DNA diagnostika hereditárneho angioedému** (10 min.)
9. Bližnáková N., Mikulášová I., Orosová J., Pohanka V. (Bratislava): **CFRD – diabetes mellitus viazaný na cystickú fibrózu** (10 min.)

Diskusia

10.45 – 11.00

Coffee break

11.00 – 11.45

Metabolické ochorenia

Predsedníctvo: Bzdúch V., Knapková M.

10. Bzdúch V., Skokňová M., Brennerová K., Petrovič R., Chandoga J., Fajkusová L., Jariabková K., Behúlová D. (Bratislava, Brno): **Smithov-Lemliho-Opitzov syndróm** (15 min.)
11. Knapková M., Dluholucký S., Machková M. (Banská Bystrica): **Novorodenecký skríning na Slovensku po zavedení metódy tandemovej hmotnostnej spektrometrie** (15 min.)
12. Krivošíková K., Brennerová K., Petrovič R., Hlavatá A. (Bratislava): **Deficit peroxizómového D-bifunkčného enzýmu** (10 min.)

Diskusia

11.45 – 12.15

Nové možnosti liečby zriedkavých chorôb

Predsedníctvo: Hlavatá A., Špalek P.

13. Špalek P., Cibulčík F., Vincent A. (Bratislava, Oxford): **Amifampridín – „orphan drug“ v liečbe Lambert-Eatonovho myastenického syndrómu: výsledky u 2 slovenských pacientov** (15 min.)
14. Bušányová B. (Bratislava): **Nové možnosti v liečbe Leberovej hereditárnej optickej neuropatie** – prednáška podporená spoločnosťou Ewopharma (10 min.)

12.15 – 13.00

Zriedkavé neurologické choroby

Predsedníctvo: Špalek P., Jungová P.

15. Špalek P., Petrovič R., Kothaj J., Serdahely V., Jungová P., Chandoga J. (Bratislava, Banská Bystrica, Skalica): **Transtyretínová amyloidóza – klinické formy, diagnostika a liečba** – prednáška podporená spoločnosťou Pfizer (15 min.)
16. Jungová P., Mattošová S., Hlavatá A., Juríčková K., Chandoga J. (Bratislava): **GM2 gangliozidóza (Tay-Sachsova choroba) v dospelom veku** (10 min.)
17. Juhosová M., Jungová P., Valachová A., Vrbová S., Chandoga J. (Bratislava, Trenčín): **Molekulárno-genetická podstata a diagnostika CADASIL** (10 min.)
18. Martinka I., Hergottová A., Sosková M., Špalek P. (Bratislava): **Myasténia gravis a CIDP – raritná asociácia dvoch zriedkavých autoimunitných neuromuskulárnych chorôb** (10 min.)

Diskusia

13.00 – 14.00

Obed

14.00 – 14.30

Posterová sekcia (kongresová sála Váh)

Predsedníctvo: Šebová C., Šalingová A.

19. Drozdíková V., Fojtíková M., Zmajkovičová D., Pietrzyková M. (Bratislava): **Skúsenosti s FISH diagnostikou DiGeorge syndrómu na našom pracovisku v období od 2007 – 2016**
20. Perečková J., Ostrožlíková M., Holešová D., Šebová C. (Bratislava): **Organické acidúrie diagnostikované v Centre dedičných metabolických porúch v DFNSP Bratislava**
21. Šalingová A., Šaligová J., Behúlová D., Ostožlíková M., Holešová D., Mattošová S., Chandoga J., Šebová C. (Bratislava): **Jednoduchá skriningová metóda viedla k odhaleniu vzácneho ochorenia**
22. Šebová C., Behúlová D., Gerinec A., Tomčíková D., Bzdúch V., Šalingová A., Perečková J., Ferenczy V., Ostrožlíková M., Holešová D. (Bratislava): **Deficit galaktokinázy – prvý pacient na Slovensku**
23. Pakanová Z., Matulová M., Pätoprstý V., Šalingová A., Behúlová D., Juričková K., Hlavatá A., Mucha J. (Bratislava): **Diagnostika a monitorovanie účinnosti terapie Pompeho ochorenia s využitím hmotnostnej spektrometrie a ¹HNMR**
24. Ferenczy V., Šebová C., Behúlová D., Prídavok M., Kubinec R., Tomčíková D., Bzdúch V. (Bratislava): **Stanovenie galaktitolu v moči metódou GC-MS**

Diskusia

14.30 – 15.40

Zriedkavé choroby – varia a kazuistiky

Predsedníctvo: Cisárik F., Jenča A., Bzdúch V.

25. Jenča A., Jenča A. ml., Petrášová A., Pappová J., Jenčová J. (Košice): **Pseudotumorózna osteomyelitída sánky** (10 min.)
26. Rohaľová J., Markovičová E., Madarász Š., Jungová P., Juhosová M., Repiský M., Chandoga J. (Ružomberok, Bratislava): **Cerebrotendinózna xantomatóza – terapeuticky ovplyvniteľné ochorenie** (10 min.)
27. Bjelošević M., Kušíková K., Krajčiová A., Chalupka M., Illíková V. (Bratislava): **Nezvyčajná príčina poruchy vedomia u dojčata** (10 min.)
28. Paučinová I., Cisárik F., Petrovič R., Paučin J. (Žilina, Bratislava): **Beckwith-Wiedermann syndróm – kazuistika** (10 min.)

29. Matysová A. (Prešov): **Morbus Waldenström – kazuistika**
– prednáška podporená spoločnosťou Janssen (10 min.)
30. Kosnáčová J., Bibza J., Ilenčíková D. (Bratislava): **Od anémie k zriedkavému syndrómu** (10 min.)
31. Mistrík M., Vasovčák P. (Prešov, Košice): **Polycystické obličky, význam komplexnej diagnostiky – kazuistika** (10 min.)

Diskusia

15.40 – 16.00

Varia

32. Šimegh M. (Bratislava): **Aktuálny stav elektronického zdravotníctva na Slovensku**

16.00

Záver konferencie
