

**Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky
Jesseniova lekárska fakulta UK
Univerzitná nemocnica Martin**

MARTINSKÁ GENETICKÁ KONFERENCIA



P R O G R A M

16. a 17. marca 2023 Martin, hotel Turiec

PROGRAM

Streda 15. 3. 2023

16,00 - 20,00 hod.: Registrácia účastníkov v recepcii hotela Turiec

16,00 - 20,00 hod.: Zasadanie výboru SSLG rozšíreného o primárov OLG

Štvrtok 16. 3. 2023

7,00 hod.: Registrácia účastníkov

8,00 hod.: Otvorenie konferencie

8,00 - 10,30 hod.: **KLINICKÁ GENETIKA**

Predsedníctvo: Cisárik F., Celec P.

- Jeseňák M., Markocsy A., Hrubíšková K., Kapustová L., Maliche-rová Jurková E., Bobčáková A., Petrovičová O., Mišovicová N., Kršiaková J., Cisárik F., Bánovčín P.: **1 000 podôb autoinflamácie na Slovensku - pohľad na posledných 10 rokov**
- Vlková B.: **Poúrazová pneumónia a extracelulárna DNA**
- Weis D., Lin L. L., Wang H. H., Kusikova K., Ciznar P., Wolf H. M., Skalická K., Hrkčková G., Danišovič L., Šoltýsová A., Feichtinger R. G., Mayr J. A., Qi L.: **Agamaglobulinémia - ENDI syndróm - nový syndróm**
- Celec P.: **O erytrocytárnej DNA...**
- Geryková Bujalková M., Smogavec M., Ihm U., Laccione F.: **Oligosymptomatické obrazy syndrómových ochorení diagnostikovaných pomocou exómového sekvenovania (kazuistiky)**
- Hladíková A., Grečmalová D., Faldynová L., Kollárová J.: **Gardnerův syndrom u dětí a mladistvých**
- Markocsy A, Bánovčín P., Cisárik F., Froňková E., Jeseňák, M.: **Ako môže genetika ponúknuť nový pohľad na netypický priebeh choroby**

10,30 - 11,00 hod.: Prestávka

11,00 - 13,00 hod.: **KLINICKÁ GENETIKA**

Predsedníctvo: Paučinová I., Mistrík M.

- Mohler M., Nosková, L.: **Odhalení příčiny vzácného malformačního syndromu pomocí WES**
- Weis D., Nagy D., Verheyen S., Behunová J., Smogavec M., Laccione F., Duba H.: **White - Suttén syndróm a genotypovo - fenotypové korelácie u POGZ - asociovaných ochoreniach**
- Geryková Bujalková M., Smogavec M., Laccione F.: **Zriedkavá forma hypofosfatemickéj rachitídy u dospeljej pacientky (kazuistika)**
- Lenhartová N., Kršiaková J., Kozár M.: **Wieacker - Wolffov syndróm ako raritná príčina mnohopočetnej artrogrypózy**
- Tomková E., Tóthová K., Tomášová R., Paučinová I.: **Unikátny prípad pacientky s trizómiou 1q a trizómiou 19p v mozaike s absenciou symptomatológie - kazuistika**
- Mistrík M., Lopačková V., Matúšová M., Zelinková H.: **Reifensteinov syndróm**
- Pietrzyková M., Mlkvá I., Kotysová L.: **Čo sa skrývalo za familiárnou kožnou syndaktýliou? - kazuistika**
- Kušíková K., Bjeloševič M., Balažovjehová K., Illíková V., Kolníková M., Weis D.: **Paroxysmal extreme pain disorder: Raritná príčina tonických záchvatových stavov s poruchou vedomia - kazuistika**

13,00 - 14,00 hod.: Obed

14,00 - 15,30 hod.: **PRENATÁLNA GENETICKÁ DIAGNOSTIKA**

Predsedníctvo: Šimko J., Minárik G.

- Cisárik F. a spol.: **Štatistika prenatálnej genetickej diagnostiky za roky 2021 - 2022**

- Grochal F.: **Chondrodysplasia punctata a jej diferenciálna diagnostika v prenatálnej ultrasonografii**
- Landlová D., Schenková K., Václavová Z., Pappová M., Gnip A., Lukačka A., Lukačková R., Križan P.: **Skríning triploidie a marker PAPP-A (Pregnancy Associated Plasma Protein -A)**
- Holá V., Horňák M., Kubiček D., Navrátil R., Brožek R., Balcová M., Böhmová M., Weisová K.: **Využití technologie Oxford Nanopore v PGT-A**
- Krumpolec P., Kodada D., Petrovič O., Dosedla E., Hýblová M., Minárik G.: **Rozdiely v DNA metylácii asociované s typom pôrodu**
- Gnip A., Hýblová M., Minárik G.: **Komplexná štatistika v rutinnom NIPT laboratóriu - Trisomy test skúsenosť**

15.30 - 16.00 hod.: Prestávka

16,00 - 17,30 hod.: **MOLEKULÁRNA DIAGNOSTIKA ZRIEDKAVÝCH OCHORENÍ**

Predsedníctvo: Giertlová M., Konečný M.

- Konečný M., Wachsmannová L., Krasňanská G., Blandová G., Kozáčiková R., Eliáš V., Baldovič M.: **Nástrahy a úskalia po CESte vo WESte**
- Lojová I., Minárik J., Hurtuk A., Kubička O., Pös Z., Zaťková A., Kádaši L., Gazdarica J., Budiš J., Szemeš T., Radvánszky J.: **Od exómov ku celým genómom**
- Nosková L., Zikánová M., Stránecký V., Hartmannová H., Hodaňová K., Trešlová H., Šaligová J., Potočňáková L., Giertlová M., Kmoch S.: **Význam exomového sekvenování při identifikaci nových etnický specifických patogenních variant podmiňujících vzácna onemocnění**
- Kozáčiková R., Konečný M., Wachsmannová L., Eliáš V., Krasňanská G., Blandová G., Baldovič M., Kovalová E.: **DNA markery asociované s parodontitídou**

- Krasňanská G., Wachsmannová L., EliášV., Baldovič M., Kozáčiková R., Bľandová G., Konečný M., Ostró R., Andrejková M.: **Vzácné varianty v géne IL2RG asociované s X-SCID**
- Giertlová M., Drenčáková P., Baranová A., Okáľová K., Tabačáková K., Kolníková M., Payerová J., Zemjarová Mezenská R., Matúšová M., Gondová K., Drusová E., Nosková L., Zikánová M., Stránecký V., Kmoch S.: **Genetická heterogenita epilepsií**

18,30 hod.: Odchod na spoločenský večer

Piatok 17. 3. 2023

7,30 hod.: Registrácia účastníkov

8,00 - 10,30 hod.: **MOLEKULÁRNA DIAGNOSTIKA NÁDOROVÝCH OCHORENÍ**

Predsedníctvo: Lohajová Behulová R., Závodná K.

- Závodná K., Šebest L., Lohajová Behulová R.: **Aktuálne možnosti genetického testovania nádorov endometria - nová molekulárna klasifikácia karcinómov endometria**
- Kodada D., Janoštiaková N., Krumpolec P., Hýblová M., Repiská V., Minárik G.: **Využitie tekutej biopsie pri diagnostike karcinómu endometria**
- Holubeková V., Rokos T., Kolková Z., Hornaková A., Pribulová T., Kozubik E., Biringer K., Kudela E.: **Identifikácia pacientiek s vyšším rizikom rozvoja cervikálneho karcinómu**
- Urbán V.: **Súčasný záchyt Lynchovho syndrómu a patogénnych variantov v génoch BRCA1/2 - kazuistiky, diagnostika, manažment**
- Blahová A., Marciňáková A., Maďarová D., Kopcsayová D., Šprincová A., Kačmárová M., Tatayová L., Lukačková R.: **Nepriaznivá prognóza komplexného karyotypu u mladej pacientky s akútnou lymfoblastovou leukémiou (ALL)**

- Balázs Sallay: **Diagnostika lymfoproliferatívnych ochorení**
- Držík F.: **Prínos automatizovaného NGS pre malé a stredné laboratóriá a jeho vplyv na včasnú diagnostiku a prežívanie onkologických pacientov**
- Jirout J.: **Automatizace NGS knihoven v diagnostických laboratořích**
- Tatayová L., Majerová L., Lukačková R.: **Praktické skúsenosti s detekciou mutácií v génoch RAS a BRAF použitím kitu FastGen Solid Cancer**
- Matúšová M., Vallová V., Nagy Baranyai Á., Zemjarová Mezenská R.: **Nálezy microarray analýzy z pohľadu poskytnutých klinických informácií a zistených asociovaných ochorení**

10,30 - 11,00 hod.: Prestávka

11,00 - 12,30 hod.: **MOLEKULÁRNA DIAGNOSTIKA SARS-COV-2**

Predsedníctvo: Szemes T., Burjanivová T.

- Szemes T., Rusňáková D., Sedláčková T., Böhmer M., Budiš J., Sládeček T., Staroňová E., Gičová A., Mikas J.: **Národný genomický dozor SARS-CoV-2 v roku 2022 a ako budeme pokračovať**
- Hadžega D.: **Analýza metatranskriptómu pacientov pozitívnych na Covid-19**
- Babišová K., Hadžega D., Janoštiaková N., Jackuliak P., Sabaka P., Minárik G., Hýblová M.: **Metatranskriptómová analýza z nazofaryngeálnych výterov pacientov s ochorením Covid-19**
- Lučanský V., Samec M., Burjanivová T., Lukáčová E., Kolková Z., Holubeková V., Túryová E., Hornáková A., Záborský T., Podlesný P., Reizigova L., Danková Z., Nováková E., Péčová R., Čalkovská A., Halašová E.: **Porovnanie metodík na izoláciu a detekciu SARS-CoV-2 RNA v odpadových vodách**

- Janoštiaková N., Gnip A., Kodada D., Miková E., Tibenská E., Repiská V., Minárik G.: **Detekcia SARS-CoV-2 v slovenskej populácii od januára 2021 do septembra 2022**

12,30 hod.: Záver konferencie

Obed

Ďakujeme za Vašu účasť!

Hlavný organizátor

Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky SSLG

Predsedníctvo

RNDr. Michal Konečný, PhD. - prezident SSLG

MUDr. Martin Mistrík - hlavný odborník pre lekársku genetiku

Doc. MUDr. RNDr. Juraj Šimko, PhD. - vedúci katedry ÚG a MM LF SZU

Odborný garant podujatia

Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky

Doc. MUDr. Nadežda Mišovicová, CSc.

Spoluorganizátor

M-Genetik, s.r.o., Mudroňova 7, Martin 036 01

IČO: 364 38 740, DIČ: 2022111498

Tel. č.: 043/42 22 778, mobil: 0910 271 088

E-mail: genetika.martin@gmail.com

Registračný poplatok:

členovia SSLG nečlenovia SSLG

Pri platbe po 31.1.2023 50 € 60 €

Pri registrácii 60 € 70 €

Registračný poplatok spolu s úhradou za obedy a spoločenský večer sa uhrádza prevodom na účet spoluorganizátora. Názor účtu: M-Genetik, IBAN: SK30 1111 0000 0066 2715 5003, BIC: UNCRSKBX, v správe pre príjemcu uveďte svoje meno.

Forma prezentácie: Prednášky 12 min., diskusia 3 min.

Miesto konania: Martin, hotel Turiec ****

Dopravné spojenie:

Vlakom do Vrútok, z Vrútok autobusom MHD do Martina.

Autobusom do Martina, zastávka diaľkových autobusov pri hoteli Turiec.

Autom, parkovanie na hotelovom parkovisku bez poplatku.

Ubytovanie: V hoteli Turiec****

Ubytovanie si každý účastník rezervuje sám na e-mailovej adrese:

hotelturiec@hotelturiec.sk

Spoločenská večera v Aréne: 30 €

Stravovanie a služby:

Raňajky formou švédskych stolov. Obedy servírované v cene 14 €, výber z 2 jedál, možnosť zakúpiť pri registrácii do 10.00 hod. Hotel Turiec ponúka wellness, kozmetiku a masáže v čase 16.00 – 22.00 hod. Ubytovatí hostia majú 30% zľavu.

GENERÁLNI PARTNERI:



PARTNERI:



...riešenie pre Vaše laboratórium



The world leader in serving science



