

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

MARTINSKÁ GENETICKÁ KONFERENCIA



P R O G R A M

14. a 15. marca 2024 Martin, hotel Turiec

PROGRAM

Streda 13.3.2024

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

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

Štvrtok 14.3.2024

7,00 hod.: Registrácia účastníkov

8,00 hod.: Otvorenie konferencie

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

Predsedníctvo: Celec P., Jeseňák M.

- Jeseňák M., Markocsy A., Hrubíšková K., Petrovičová O., Malicherová Jurková E., Kapustová L., Bobčáková A., Urdová V., Šlenker B., Bánovčin P.: **Hereditárny angioedém na Slovensku - status quo**
- Celec P.: **Kvantitatívna analýza salivárnej extracelulárnej DNA**
- Weis D., Douzgou Houge S., Sadikovic B.: **Epigenomická a fenotypická charakteristika DEGCAGS syndrómu**
- Geryková Bujalková M., Pfeifer M., Knaus L., Novarino G., Laccone F.: **Bialelické patogénne varianty v géne SLC7A5 asociované s primárnou mikrocefáliou**
- Markocsy A., Šlenker B., Genšor D., Bánovčin P., Vargová V., Kršiaková J., Mišovicová N., Jeseňák M.: **Periodický syndróm asociovaný s receptorom TNF (TRAPS): Slovenská kohorta pacientov**

10,30 - 11,00 hod.: Prestávka

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

Predsedníctvo: Paučinová I., Mistrík M.

- Mistrík M., Vaská A., Zemjarová Mezenská R.: **Rauch -Steindlov syndróm, kazuistika**
- Behunová J., Laccone F.: **Arthrogrypóza ako symptóm a súčasť zriedkavých genetických syndrémov**
- Kušíková K., Miklošovičová M., Lexová Kolejáková K., Jakešová S., Pavlík Š., Kolníková M.: **Biotín - tiamín rezponzívne ochorenie bazálnych ganglií: kazuistika**
- Drenčáková P., Giertlová M., Zemjarová Mezenská R., Mistrík M., Lisyová J., Nosková L., Zikánová M., Stránecký V., Kmoch S., Konečný M.: **Zriedkavé geneticky podmienené očné ochorenia - kazuistika**
- Róžová I., Landlová D., Lukačková R., Križan P.: **Spektrum genetických zmien chromozómu 15 v ambulancii lekárskej genetiky**
- Lenhartová N., Kršiaková J., Verebová J., Maťašová K., Zibolen M.: **PYCRI asociovaný cutis laxa syndróm u polystigmatizovaného novorodenca**
- Kondelová I.: **Za hranicami kódu: RNA molekulárna diagnostika**

13,00 - 14,00 hod.: Obed

14,00 - 16,00 hod.: **MOLEKULÁRNA DIAGNOSTIKA ZRIEDKAVÝCH OCHORENÍ**

Predsedníctvo: Valachová A., Konečný M.

- Patlevičová A.: **Hodnota celoexómvej analýzy v rutinej diagnostike**
- Bezděková Fillerová R., Vallová V., Režný D., Kotašková J., Jarošová M., Dihel M., Kvapil P.: **Odhalme neviditeľná miesta genomu s technológií optického mapování - naše zkušenosti na Moravě**

- Kolková Z., Ďurdík P., Bánovčin P.: **Mutácia v géne RPGR ako príčina dvoch zriedkavých ochorení - kazuistika**
- Wachsmannová L., Krasňanská G., Bľandová G., Eliáš V., Baldovič M., Konečný M.: **Vrodená a získaná neuropatia, nálezy v rámci analýzy klinického exómu**
- Krasňanská G., Wachsmannová L., Eliáš V., Baldovič M., Bľandová G., Konečný M.: **Identifikácia CNV platformou CES a WES sekvenovania**
- Szemes T., Sedláčková T., Bohmer M., Budiš J., Radvák P., Rusňáková D., Sládeček T., Sitarčík J., Martiš J., Mišenko P., Kubička O., Ďuránová T., Kubáňová M., Lukyová L., Zeman M., Sojka M., Staroňová E., Mikas J.: **Sekvenovanie ako univerzálny prostriedok v pokračujúcom monitoringu respiračných a iných patogénov v SR**
- Kapinová A., Dvorská D., Braný D., Baranová I., Lipták P., Rosolanka R., Bobčáková A., Bánovčin P., Hulubeková V., Kolková Z., Petráš M., Baranovičová E., Škereňová M., Krivošová M., Danková Z., Halašová E.: **Microarray analýza miRNA u pacientov s ochorením Covid-19**
- Lojová I., Radvánszky J., Kucharík M., Baláž A., Kvapilová K., Brzoň O., Kašný M., Budiš J., Szemes T., Kvapil P.: **Genotypizácia tandemových opakovaní pomocou masívne paralelného sekvenovania: porovnanie druhogeneračných sekvenačných technológií s krátkymi a dlhými čítaniami**

16.00 - 16.30 hod.: Prestávka

16.30 - 17.30 hod.: Konečný M.: **Valné zhromaždenie členov SSLG**

18,30 hod.: Odchod na spoločenský večer

7,30 hod.: Registrácia účastníkov

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

Predsedníctvo: Lohajová Behulová R., Križan P.

- Minárik M.: **Moderní možnosti vyšetřování mikrosatelitové nestability (MSI) v solidních nádorech: qPCR vs. CE-PCR vs. NGS**
- Gocká N.: **Predispozícia k malignitám prsníka, manažment z aspektu lekárskej genetiky**
- Pös O., Budiš J., Hanzlíková Z., Bokorová S., Lukyová L., Kubáňová M., Ďuranová T., Sedláčková T., Szemes T.: **Detekcia rakoviny prostaty na báze tekutej biopsie s využitím modelu strojového učenia**
- Kroupová P., Minárik M.: **Sledování účinnosti léčby solidních nádorů pomocí cílené tekuté biopsie: Kombinace NGS s následnou detekcí ctDNA metodou denaturační kapilární elektroforézy**
- Šašková K., Landfors M., Horák J., Hoňková K., Tomášová K., Drábová J., Schäfer Hackenhaar F., Pavlíková J., Vodičková L., Nilsson T., Farkas S., Vymetálková V., Vodička P., Degerman S., Kroupa M.: **Chromozomální instabilita a aberantní metylace DNA v průběhu progresu kolorektálního karcinomu - od high grade dysplázie k metastáze**
- Holubeková V., Kolková Z., Hornáková A., Loderer D., Petráš M., Meršaková S., Rokos T., Kozubík E., Biringer K., Kúdela E.: **Možnosti včasnej diagnostiky karcinómu krčka maternice metódami molekulárnej biológie**
- Tatayová L., Majerová, Lukačková R.: **Myeloidné neoplázie asociované s vrodenuou predispozíciou ako nová entita WHO klasifikácie**
- Pácalt O.: **PacBio Revio a Onso, nové vysoce přesné sekvenátory pro dlouhé a krátké čtení**

10,00 - 10,30 hod.: Prestávka

10,30 - 12,30 hod.: **PRENATÁLNA GENETICKÁ DIAGNOSTIKA**

Predsedníctvo: Cisárik F., Stejskal D.

- Blahútová D., Horňák M., Navrátil R., Kubíček D.: **Nová generácia PGT-A**
- Koudová M., Rašková D., Král J., Černá L., Urbanová M., Zembol F., Smetanová D., Růžková S., Bittóová M.: **Prenatální WES - kazuistiky**
- Behunová J., Geryková Bujalková M., Laccone F.: **Klinický exóm v prenatálnej diagnostike - 4 kazuistiky**
- Stejskal D., Smetanová D., Trková M., Koudová M.: **Výsledky validační studie kontingentního NIPT screeningu**
- Krajčovič P., Gocníková H.: **Vyrieši PGT problém s neplodnosťou?**
- Slaný M.: **Preimplantační genetické testování a jeho přínos pro IVF**
- Bartoš V., Valachová A., Paučinová I.: **Nekroptická analýza plodov po umelom prerušení tehotenstva z genetickej indikácie: zaujímavé prípady z praxe**
- Držík F.: **Novinky v NGS pre reprodukčné zdravie a onkodiagnostiku**

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 31.1.2024 60 € 70 €

Pri registrácii 70 € 80 €

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

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: 40 €

Stravovanie a služby:

Raňajky formou švédskych stolov. Obedy servírované v cene 15 €, výber z 2 jedál, možnosť zakúpiť pri registrácii do 10.00 hod.

GENERÁLNY PARTNER:



HLAVNÍ PARTNERI:



PARTNERI:



