Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky
Jesseniova lekárska fakulta UK
Univerzitná nemocnica Martin

MARTINSKÁ GENETICKÁ KONFERENCIA



P R O G R A M

17. a 18. marca 2022 Martin, hotel Turiec

PROGRAM

Streda 16. 3. 2022

16,00 - 20,00 hod.: Registrácia účastníkov v recepcii hotela Turiec
16,00 - 20,00 hod.: Zasadanie výboru SSLG rozšíreného o primárov OLG

Štvrtok 17. 3. 2022

7,00 hod.: Registrácia účastníkov
8,00 hod.: Otvorenie konferencie

8,00 - 10,30 hod.: **MOLEKULÁRNA BIOLÓGIA**
Predsedníctvo: Celec P., Szemes T.

- Celec P., Pastorek M. a spol.: **Extracelulárne pasce neutrofilov pri Covid - 19**
- Szemes T., Rusňáková D., Sedláčková T., Böhmer M., Mišenko P., Budiš J., Kaliňáková A., Staroňová E.: **Od Alfy k Omikronu - Národné sekvenovanie vírusu SARS-CoV-2 na Slovensku**
- Forgáčová N., Holešová Z., Gazdarica J., Hekel R., Sedláčková T., Radvánszky J., Budiš J., Szemes T.: **COVID - 19: Ako analyzovať údaje z exómového sekvenovania**
- Sedláčková T., Babál P., Krivošíková L., Šarvaicová L., Dečkov I., Szemes T., Palkovič M., Kaliňáková A., Janega P.: **Kazuistika unikátnych prípadov COVID-19 a význam molekulárnej diagnostiky**
- Vlková B., Macáková K. a spol.: **Extracelulárna DNA pri reumatoidnej artritíde**
- Styk A., Pös O., Radvánszky J., Budiš J., Kucharík M., Szemes T.: **Prototyp inovatívnej eseje pre skríning mikrosatelitovej instability na báze masívne paralelného sekvenovania**
- Baldovič M., Patlevičová A., Bľandová G., Wachsmannová L., Konečný M.: **Mitochondriálne ochorenia - možnosti DNA diagnostiky**

10,30 - 11,00 hod.: Prestávka

11,00 - 13,00 hod.: **MOLEKULÁRNA DIAGNOSTIKA NÁDOROVÝCH OCHORENÍ**

Predsedníctvo: Lohajová Behulová R., Hladíková A.

- Kondelová I.: **Exómy inak a konsenzus prediktívneho testovania nádorov.** Prednáška spoločnosti PentaGen
- Hladíková A., Faldynová L., Balcárková B.: **PoT1 - nově objevený kandidátní gen familiárního výskytu širokého spektra nádorových onemocnění**
- Janíková M., Vaněk P., Zoundjiekpon V., Slodička P., Tichý T., Tesaříková J., Švébišová H., Kovář R., Kurfürstová D., Woitková V., Procházka M., Falt P., Urban O.: **Screening karcinomu pankreatu - pilotní projekt HEPACAS**
- Slamka T., Šebest L., Lohajová Behulová R.: **Je "Comprehensive Genomic Profiling" cesta k personalizovanej terapii?**
- Držík F.: **Genexus - plne integrované riešenie NGS diagnostiky pre onkológiu a cesta k IVD-R.**
  Prednáška spoločnosti ThermoFisher Scientific

13,00 - 14,00 hod.: Obed

14,00 - 16,00 hod.: **KLINICKÁ GENETIKA**

Predsedníctvo: Cisárik F., Mistrik M.

- Gřegořová A., Fajkusová L.: **Epilepsie s atypickým projevem dědičnosti**
- Geryková Bujalková, M., Smogavec M., Laccone F.: **Cerebrálne mikroangiopatie - nové gény a fenotypy na príklade vybraných kazuistík**
- Kyselá M.: **Vliv etnika na manifestaci fenotypu BWS**
- Mistrík M., Vašková A.: **Zriedkavý prípad skeletálnej dysplázie plodu**

- Pietrzyková M., Mlkvá I., Kotysová L.: **Čo sa skrývalo za familiárnou kožnou syndaktýliou? kazuistika**

- Hrčková G., Hamidová O., Kotrasová V., Amrich M., Dolníková D.: **Jeden gén, viac fenotypov**

- Mažeriková Z. a spol.: **Leukodystrofia s atypickou manifestáciou**

16,00 - 17,30 hod.: **PRENATÁLNA A REPRODUKČNÁ MEDICÍNA**

Predsedníctvo: Minárik G., Križan P.

- Pös O., Klinovská Z., Kucharík M., Sládeček T., Budiš J., Sekelská M., Minárik G., Szemes T.: **Neinvazívny prenatálny skríning na báze masívne paralelného sekvenovania ako podklad pre populačnú štúdiu**

- Geryková Bujalková, M., Smogavec M., Laccone F.: **Exómové sekvenovanie v prenatálnej diagnostike - výsledky štúdie 90 plodov s ultrazvukovými abnormalitami**

- Koudová M., Diblík J., Dohnalová L., Vilímová Z., Hrabíková M., Zavřel - Famfulíková M., Zembol F., Bittóová M., Stejskal D.: **Prekoncepční genetický screening monogenních chorob v klinické praxi**

- Sekelská M., Minárik G., Hýblová M., Tomková E., Tóthová K., Križan P.: **Falošná pozitivita a falošná negativita ako štandardná súčasť NIPT**

- Černáková I., Martinková V., Pavlíková Š., Petrovič R., Blaško M., Dúbravický J., Chocholatý M., Goncalves F.: **Andrologická a genetická diagnostika azoospermie a možnosti jej riešenia**

18,30 hod.: Spoločenský večer

Piatok 18. 3. 2022

7,30 hod.: Registrácia účastníkov

8,00 - 11,00 hod.: **MOLEKULÁRNA DIAGNOSTIKA ZRIEDKAVÝCH OCHORENÍ**

Predsedníctvo: Kádaši Ľ., Konečný M.

- Šatrová M.: **Congenica: unikátní nástroj pro efektivní interpretaci NGS dat v klinické genetice.** Prednáška spoločnosti GeneTiCA

- Holá V., Horňák M., Němečková J., Kubíček D., Navrátil R., Balcová M., Böhmová M., Weisová K., Bezděková K., Brožek R., Grochová I., Veselá K.: **PANDA Carrier - genetický test pro detekci přenašečství monogenních onemocnění**

- Nosková L., Stránecký V., Tesařová M., Hartmannová H., Hodaňová K., Piherová L., Trešlová H., Mušálková D., Tóthová I., Lišková P., Honzík T., Magner M., Zeman J., Hrubá E., Jahnová H., Baxová A., Gřegořová A., Grečmalová D., Šaligová J., Potočňáková L., Giertlová M., Brennerová K., Kmoch S.: **Exomové sekvenování jako účinný nástroj při identifikaci molekulární podstaty vzácných dětských onemocnění**

- Živná M., Kidd KK., Bleyer AJ., Hodaňová K., Vyleťal P., Barešová V., Vrbacká A., Trešlová H., Hartmannová H., Piherová L., Kmoch S.: **Proteinopathies and activation of endoplasmic reticulum stress as central pathogenetic mechanism in hereditary tubulointerstitial kidney disease**

- Pös Z., Hlavačka M., Hurtuk A., Harmanová D., Kubačka O., Gazdarica J., Budiš J., Szemes T., Kádaši Ľ., Radvánszky J.: **Polygénové rizikové skóre pre zápalové črevné ochorenia z celogenómových sekvenačných dát**

- Tóthová Tarová E., Šoltýsová A., Ficek A., Celec P., Kayserová H., Kádaši Ľ.: **Vplyv modifikujúcich génov na klinické príznaky pacientov s cystickou fibrózou**

- Spurná Z., Čapková P., Srovnal J., Duchoslavová J., Punová L., Aleksijevič D., Vrtěl R.: **Klinický význam variant v nekódujících regionech genu SHOX**

- Piherová L., Mušálková D., Hartmannová H., Trešlová H., Kubánek M., Kmoch S.: **Molekulární diagnostika nonkompaktních kardiomyopatií**

- Cisárik F., Ďuranová M., Tomka M., Paučinová I., Bolčeková A.: **PUF60 varianty a syndrómové asociácie**

- Bolčeková A., Tóthová K., Tomková E., Tomášová R., Sadiku H., Cisárik F.: **Zriedkavá príčina nízkeho vzrastu so skeletálnou dysplázíou - Feingold typ 2 syndróm - kazuistika**

- Petrovič R.: **Technológia RNA interferencie a nové možnosti liečby zriedkavých chorôb**

11,00 - 11,30 hod.: Prestávka

11,30 - 14,00 hod.: **MOLEKULÁRNA DIAGNOSTIKA ZRIEDKAVÝCH OCHORENÍ**

Predsedníctvo: Šimko J., Valachová A.

- Grešáková V.: **MicroRNA - budúcnosť presnejšej diagnostiky a terapie.** Prednáška spoločnosti BioVendor

- Medová V., Hulínková I., Laiferová N., Urdová V., Čižnár P., Dolníková D., Krasňanová V., Farbi O., Ficek A., Šoltýsová A.: **Skríning TREC a KREC molekúl v diagnostike vrodených porúch imunity**

- Čepčeková K., Medová V., Ficek A., Šoltýsová A., Čižnár P., Hulínková I.: **Molekulárna analýza vrodených porúch imunity**

- Zaťková A., Sekelská M., Šoltýsová A., Imrich R., Glasová H., DevelopAKUre konzorcium:
Čo odhalil DevelopAKUre projekt. Máme liek na alkaptonúriu?

- Lojová I., Kuchárik M., Pös Z., Zaťková Z., Budiš J., Kádaši Ľ., Szemes T., Radvánszky J.: **Molekulárna diagnostika myotonickej dystrofie z celogenómových sekvenačných dát**

- Ďuranová M., Urminská M., Zboňáková Z., Zelinková H.: **Praktické výstupy z panelovej NGS diagnostiky zriedkavých ochorení**

- Matúšová M., Vallová V., Zemjarová Mezenská R., Nagy Baranyai A., Mistrík M.: **SNP Microarray analýza - skúsenosti z pohľadu laboratória**

- Wachsmannová L., Krasňanská G., Dulanská S., Baldovič M., Konečný M.: **Špecifické nálezy zo sekvenovania klinického exómu a ich analýza (kazuistika)**

- Horáčková M.: **Technologické pokroky a možnosti v laboratorní diagnostice z portfolia společnosti SVEN BioLabs s.r.o.**

14,00 hod.: Záver konferencie

Obed

Ďakujeme za Vašu účasť!

Hlavný organizátor
Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky SLS

Predsedníctvo:
RNDr. Michal Konečný, PhD.
MUDr. František Cisárik, CSc.
Doc. MUDr. RNDr. Juraj Šimko, PhD.

Odborný garant podujatia:
Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky
Doc. MUDr. Nadežda Mišovicová, Csc.

Organizačné zabezpečenie:
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 31.1.2022 a pri registrácii ..... 40€ ..... 50 €
Registračný poplatok sa uhrádza prevodom na účet organizátora M-Genetik, s.r.o.

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: 20 €

Stravovanie a služby:
Raňajky formou švédskych stolov. Obedy servírované v cene 12 €, 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. Ubytovaní hostia majú 30% zľavu.

GENERÁLNY PARTNER:



PARTNERI:


BECKMAN
COULTER
Life Sciences


Trigon plus®
...riešenie pre Vaše laboratórium


MEDIREX


SVEN
BIOLABS S.R.O.
www.svenbiolabs.cz
office@svenbiolabs.cz
+420 734 242 450


MGP


BioVendor
MDx


ThermoFisher
SCIENTIFIC
The world leader in serving science


SARSTEDT


generi biotech


GeneProof®
Molecular diagnostics for your routine


GeneTiCA


Roche


TEC


Martinské
Bioptické
Centrum, s.r.o.


reprogen
REPRODUKČNÁ GENETIKA


CAROLINA
BIOSYSTEMS


reprogen
INTERNATIONAL


PentaGen