

ODBORNÝ PROGRAM

PONDELOK 1. JÚN 2026

18.00	Registrácia
19.00	Uvítacia večera

UTOROK 2. JÚN 2026

7.30	Registrácia
8.30 – 8.45	Slávnostné otvorenie konferencie

8.45 – 10.55 **INOVATÍVNA TERAPIA DEDIČNÝCH METABOLICKÝCH PORÚCH**

Predsedníctvo: Brennerová K., Petrovič R.

- **Long Chain Fatty Acid Oxidation Defects: what's new in the therapeutic approach?** – Yap S. (30 + 5 min.)
- **Súčasné možnosti a výzvy bunkovej a génovej liečby** – Kolníková M., Marinová C. (15 + 5 min.)
- **Fabryho choroba: liečba s novým rytmom** – Juríčková K., Hlavatá A. (35 + 5 min.)
Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti Chiesi Slovakia, s.r.o. Spoločnosť Chiesi Slovakia, s.r.o., žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.
- **Máme novú liečbu pre poruchy transportéra pre tyreoidálne hormóny – Allan-Herndon-Dudley syndrómu, ale vieme ho včas diagnostikovať?** – Pribilincová Z., Kolníková M., Marinová C., Sladková V. (10 + 5 min.)
- **Možnosti novej terapie pre pacientov s morbus Pompe na Slovensku** – Hlavatá A., Juríčková K. (15 + 5 min.)
Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti Amicus Therapeutics. Spoločnosť Amicus Therapeutics žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.

10.55 – 11.15	Prestávka
---------------	-----------



11.15 – 12.15

KETOGENNÁ DIÉTA

Predsednictvo: Kolníková M., Procházková D.

- **Význam ketolátok v liečbe dedičných metabolických porúch**
– Brennerová K., Martinkovičová T., Bzdúch V. (15 + 5 min.)
- **Ketogenní dieta v akutních epileptologických indikacích**
– Horák O., Haluzová A. (15 + 5 min.)
- **Ketogénna diéta v liečbe epilepsie u detí** – Kovárová D., Kolníková M. (poster 3 + 2 min.)

PREZENTÁCIA POSTEROV

- **Pathomechanisms of two novel variants in mitochondrial complex III structural subunits UQCRC2 and MT-CYB** – Burska D., Novak O., Cesnekova E., Hansikova H., Tesarova M., Zeman J. (3 + 2 min.)
- **Deficit PAICS: přehled dosud popsanych pacientů a rozšíření fenotypového spektra** – Škopová V., Ververi A., Barešová V., Forejtová A., Zikánová M. (3 + 2 min.)
- **Varianty genu ADSL ovlivňující sestřih jako příčina deficitu adenylosukcinátlyázy: význam funkční analýzy pro interpretaci genetických nálezů** – Zikanova M., Klapperich A., Skopova V., Karakaya M., Velmans C., Netzer Ch., Strizek B., Mrazova L., Forejtová A., Kmoch S. (3 + 2 min.)

12.15 – 13.15

Obed

13.15 – 14.35

INOVATÍVNA DIAGNOSTIKA PRI DMP

Predsednictvo: Tesařová M., Šebová C.

- **Pokročilé metabolomické a lipidomické přístupy v oblasti dědičných metabolických poruch a dalších klinických aplikacích**
– Friedecký D., Ivanovová E., Janečková H., Brumarová R., Hlídková E., Bekárek V., Smolka V., Tkachyk O., Foltenová H., Kadláčková M., Masař R., Horejšová M., Bednář A., Rozhon J. (13 + 2 min.)
- **Rychlá a komplexní diagnóza Danonovy nemoci u pacientky s hypertrofickou kardiomyopatií** – Sikora J., Piherová L., Pavlovičová L., Kalina T., Majer F., Dvořáková L., Řeboun M., Vlášková H., Válek M., Linhart A., Jakša R., Kousal B., Lišková P., Kmoch S., Paleček T. (13 min.)



- **Význam intronových variant v genu *GLA*** – Piherová L., Steiner Mrázová L., Vrbacká A., Dostálová G., Dvořáková L., Pavlovičová L., Kmoch S., Linhart A., Sikora J. (8 min.)
- **Retrospektivní identifikace Fabryho nemoci na podkladě intronové varianty *GLA*** – Pavlovičová L., Piherová L., Steiner Mrázová L., Dostálová G., Dvořáková L., Berná L., Vlášková H., Poupětová H., Kment M., Kollár M., Voska L., Kmoch S., Kuchař L., Kubánek M., Melenovský V., Linhart A., Sikora J. (8 min.)

Diskusia (6 min.)

- **Implementace rychlého celogenomového sekvenování u dětí hospitalizovaných na JIP v České republice: průběžné výsledky z celonárodního projektu Baby Fox** – Slabá K., Pokorná P., Balaščaková M., Honzík T., Skálová S., Grečmalová D., Curtisová V., Macek M., Slabý O. (13 + 2 min.)
- **Rychlé sekvenování celého genomu jako diagnostický přístup pro akutní péči a léčbu kriticky nemocných novorozenců a dětí (SEQCURE)** – Stránecký V., Steiner Mrázová L., Vrbacká A., Nosková L., Hodaňová K., Hartmannová H., Trešlová H., Honzík T. (13 + 2 min.)

14.35 – 15.30

VARIA I

Predsednictvo: Friedecký D., Hrčková G.

- **Novel autosomal dominant form of S-adenosylhomocysteine hydrolase deficiency** – Kožich V., Hnízda A., Ješina P., Štufková H., Sokolová J., Krijt J., Dvořáková L., Řeboun M., Vlášková H., Jedličková J., Lišková P. (13 + 2 min.)
- **Patogenní varianty v genu *SDHA*: klinická a biochemická charakterizace** – Tesařová M., Štufková H., Lišková P., Křížová J., Kousal B., Tóthová K., Trefilová E., Bačíková D., Honzík T., Zeman J., Hansíková H. (13 + 2 min.)
- **Variant v *MRPL34* způsobující deficit OXPHOS a zmeny struktury mitochondrií** – Škopková M., Štufková H., Brennerová K., Andrésová A., Hnízda A., Křížová J., Volfová N., Hromníková D., Vanisová M., Zeman J., Honzík T., Tesařová M., Gašperíková D., Hansíková H. (13 + 2 min.)
- **Nové varianty v géne *SARS2* u pacientů s epilepsiou a hypotonickým syndrómom** – Lebed D., Sabo M., Kušíková K., Kolníková M., Jacková V., Mináriková S., Gašperíková D., Škopková M. (8 + 2 min.)

15.30 – 15.50

Prestávka



15.50 – 17.25

KAZUISTIKY

Predsedníctvo: Hlavatá A., Pešková K.

- **Sitosterolémie** – Pencová M., Draberová H., Ješina P. (10 + 2 min.)
- **Prvý detský pacient s primárnym deficitom karnitínu na Slovensku** – Bzdúch V., Hrčková G., Brennerová K., Górová R., Hrebík M., Petrovič R., Šebová C. (10 + 2 min.)
- **Segawov syndróm, dopa-responzívna dystónia** – Pavlovič M., Paučinová I., Cisarík F., Kolníková M. (10 + 2 min.)

PREZENTÁCIA POSTEROV

- **Kongenitální „protein-losing enteropathy“ spôsobená výskytom patogenní sekvenční varianty v genu *PLVAP*** – Procházková D., Zídková J., Fajkusová L., Konečná P. (3 + 2 min.)
- **HYAL2-deficit: klinicko-genetický syndróm alebo dedičná metabolická porucha? Kazuistika** – Hrčková G., Kotrasová V., Janečková L., Krasňanová V., Kováčiková L., Záhorec M., Skalická K. (3 + 2 min.)
- **Rôzny fenotyp prvých dvoch slovenských pacientov s Barthovým syndrómom** – Sabti M., Brennerová K., Tárnoková S., Kušíková K., Grünnerová L., Hlavatá A. (3 + 2 min.)
- **Pearsonov syndóm – kazuistika** – Šaligová J., Galoová N., Tesařová M., Potočňáková L., Kolvek G., Dankovčíková A., Petrášová M., Honzík T. (3 + 2 min.)
- **Raritná 2-metylbutyrylglycinúria – kazuistika** – Cmorejová A., Schenková K., Šebová C., Brennerová K. (3 + 2 min.)
- **Syndrómy deficitu kreatínu v mozgu – skúsenosti v CDMP NÚDCH** – Prídavok M., Schenková K., Kolníková M., Lysinová M., Šebová C. (3 + 2 min.)
- **Když je vitamin B12 v buňce nedostupný: kazuistika deficitu transkobalamínu u kojence** – Stanovský S., Baldík F., Holubová V., Honzík T., Ješina P., Klement P., Ogurčák F., Balogová S., Slabá K., Pokorná P., Kožich V. (3 + 2 min.)
- **Príčina hepatopatie (kazuistika)** – Szökeová A., Vojtková J., Markocsy A., Pršo M., Jeseňák M. (3 + 2 min.)
- **Deficit sukcinátsemialdehyddehydrogenázy – kazuistika** – Šebová C., Sabti M., Mičev F., Prídavok M., Hamidová O., Janečková L. (3 + 2 min.)



- **Deficit fosfoglukomutázy 1 (PGM1-CDG) – kazuistika**
– Tárnoková S., Šalingová A., Szökeová A., Šebová C., Pakanová Z., Nemčovič M., Krajčovičová V. (3 + 2 min.)
- **Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselín s veľmi dlhým reťazcom, myopatická forma – kazuistika** – Luciaková V., Jungová P., Bandura A., Chandoga J., Petrovič R., Prídavok M. (3 + 2 min.)

19.00

Večera

STREDA 3. jún 2026

8.00

Registrácia

8.30 – 8.45

Úvod druhého dňa konferencie – Hlavatá A.

8.45 – 10.45

KOMPLEXNÁ STAROSTLIVOSŤ O PACIENTOV S DEDIČNÝMI METABOLICKÝMI PORUCHAMI

Predsedníctvo: Kožich V., Potočňáková L.

- **Classical Homocystinuria Guidelines or Faultlines: A Clinician's perspective & shortfalls** – Yap S. (30 + 5 min.)
- **Komplexný manažment pacienta s alfa-manozidózou po alogénnej transplantácii krvotvorných buniek: kde je hranica medzi základným ochorením a potransplantačnými komplikáciami?** – Adamčáková J., Füssiová M., Hlavatá A., Juríčková K., Dóczyová D., Čemická J., Sýkora T., Horáková J., Bodová I., Pozdechová M., Dobšinská V., Pániková A., Poláková K., Švec P., Kolenová A. (15 + 5 min.)
- **Všetko so všetkým súvisí – psychofarmaká v hlavnej úlohe**
– Hromádková Z. (15 + 5 min.)
- **Od bunky k skalpelu – konzervatívna a chirurgická liečba pri MPS VI z pohľadu lekára a pacienta** – Hlavatá A., Chrenko R., Ramos Rivera G. A., Gabriel L. (20 + 5 min.)
Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti BioMarin Europe. Spoločnosť BioMarin Europe žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.



- **Skríning lyzozómových ochorení na Slovensku: čo ukázali roky 2021 – 2025** – Juríčková K., Mattošová S., Adams L., Petrovič R., Hlavatá A. (15 min.)
Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti Takeda Pharmaceuticals Slovakia s.r.o. Spoločnosť Takeda Pharmaceuticals Slovakia s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.

10.45 – 11.05 Prestávka

11.05 – 12.35

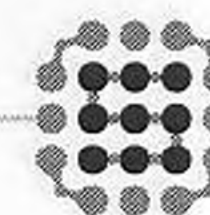
VARIA II

Predsedníctvo: Juríčková K., Honzík T.

- **Kongenitálna adrenálna hyperplázia – možnosti a skúsenosti s laboratórnou diagnostikou** – Petrovič R., Pastoráková A., Bandura A., Pribilincová Z., Košťálová L., Knapková M., Mydlová Z., Lysinová M., Chandoga J., Danišovič L. (13 + 2 min.)
- **Impact of AIFM1 pathogenic variants on mitochondrial metabolism and clinical manifestation in ten patients, including three affected girls** – Rákosníková T., Štufková H., Hansíková H., Řeboun M., Hnízda A., Kulhánek J., Dvořáková L., Grečmalová D., Plevová P., Honzík T., Zeman J., Tesařová M. (13 + 2 min.)
- **PIGV-CDG and its impact on cellular energy metabolism** – Ďatko P., Štufková H., Křížová T., Ondrušková N., Beránková H., Giertlová M., Okálová K., Hansíková H. (13 + 2 min.)

PREZENTÁCIA POSTEROV

- **Pacienti s klasickou galaktozémiou v metabolickej ambulancii** – Lysinová M., Gregová E., Mydlová Z., Hálová K. (3 + 2 min.)
- **Karnitinový profil u dospelých pacientů s fenylketonurií (PKU)** – Kamišová J., Tyčová R. (3 + 2 min.)
- **Zkušenosti s novou léčbou fenylketonurie sepiapterinem** – Tyčová R., Komárková J., David J. (3 + 2 min.)
- **Záchyt glutarové acidurie typu I v novorozeneckém screeningu a jeho význam pro prevenci neurologického postižení** – Ivanovová E., Janečková H., Hlídková E., Bekárek V., Smolka V., Tkačík O., Foltenová H., Stražil R., Wita M., Friedecký D. (3 + 2 min.)



- **Prenatálna a postnatálna diagnostika Smithovho-Lemliho-Opitzovho syndrómu** – Lexová Kolečáková K., Mattošová S., Petrovič R., Bandura A., Chandoga J. (3 + 2 min.)
- **Mortalita u pacientů s deficitem fosfomanomutázy 2 kongenitální poruchou glykosylace (PMM2-CDG)** – Holubová V., Barone R., Sykut-Cegielska J., De Boer L., De Lonlay P., Zerguini M., Diaz-Moreno U., Epifani F., Faraguna Martha C., Grunert S., Grunewald S., Jansen M., Maksym-Gasiorek D., Ounap K., Pettinato F., Rymen D., Vals M. A., Hansikova H., Serrano M., Witters P., Honzík T. (3 + 2 min.)
- **Pompeho choroba – skúsenosti s laboratórnou diagnostikou** – Mattošová S., Hlavatá A., Juríčková K., Bandura A., Chandoga J. (3 + 2 min.)
- **Testing for Metachromatic Leukodystrophy (MLD) in the Central and Eastern European (CEE) region – 2 years testing update** – Marinova C., Kolnikova M., Brozova K., Iliescu C. M., Motoescu C., Teleanu Roza E., Bojinova V., Oliva P., Sladkova V., Skvarlova S. (3 + 2 min.)
- **Kam nás posunuli dve desaťročia univerzálneho skrínungu cholesterolu – skúsenosti metabolickej ambulancie v Košiciach** – Potočňáková L., Šaligová J., Juhošová M., Andrejková M., Nečedová J., Petrovič R., Schusterová I. (3 + 2 min.)

12.35 Záver podujatia a obed