

Zborník posterov

1. **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.
2. **Raritná 2-metylbutyrylglycinúria – kazuistika** – Cmorejová A., Schenkova K., Šebová C., Brennerová K.
3. **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-Gasior D., Ounap K., Pettinato F., Rymen D., Vals M. A., Hansikova H., Serrano M., Witters P., Honzík T.
4. **HYAL2-deficit: klinicko-genetický syndróm alebo dedičná metabolická porucha? Kazuistika** – Hrčková G., Kotrasová V., Janečková L., Krasňanová V., Kováčiková L., Záhorec M., Skalická K.
5. **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., Tkačik O., Foltenová H., Stražil R., Wita M., Friedecký D.
6. **Karnitinový profil u dospělých pacientů s fenylketonurií (PKU)** – Kamišová J., Tyčová R.
7. **Ketogénna diéta v liečbe epilepsie u detí** – Kovárová D., Kolníková M.
8. **Prenatálna a postnatálna diagnostika Smithovho-LemlihoOpitzovho syndrómu** – Lexová Kolečáková K., Mattošová S., Petrovič R., Bandura A., Chandoga J.
9. **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.
10. **Pacienti s klasickou galaktozémiou v metabolickej ambulancii** – Lysinová M., Gregová E., Mydlová Z., Hálová K.
11. **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.
12. **Pompeho choroba – skúsenosti s laboratórnou diagnostikou** – Mattošová S., Hlavatá A., Juríčková K., Bandura A., Chandoga J.
13. **Kam nás posunuli dve desaťročia univerzálneho skríningu cholesterolu – skúsenosti metabolickej ambulancie v Košiciach** – Potočnáková L., Šaligová J., Juhošová M., Andrejková M., Nečedová J., Petrovič R., Schusterová I.
14. **Syndrómy deficitu kreatínu v mozgu – skúsenosti v CDMP NÚDCH** – Prídavok M., Schenkova K., Kolníková M., Lysinová M., Šebová C.
15. **Kongenitální „protein-losing enteropathy“ způsobená výskytem patogenní sekvenční varianty v genu PLVAP** – Procházková D., Zídková J., Fajkusová L., Konečná P.
16. **Rôzny fenotyp prvých dvoch slovenských pacientov s Barthovým syndrómom** – Sabti M., Brennerová K., Tárnoková S., Kušíková K., Grünnnerová L., Hlavatá A.
17. **Když je vitamin B12 v buňce nedostupný: kazuistika deficitu transkobalaminu u kojence** – Stanovský S., Baldík F., Holubová V., Honzík T., Ješina P., Klement P., Ogurčák F., Balogová S., Slabá K., Pokorná P., Kožich V.
18. **Príčina hepatopatie (kazuistika)** – Szökeová A., Vojtková J., Markocsy A., Pršo M., Jeseňák M.
19. **Pearsonov syndóm – kazuistika** – Šaligová J., Galoová N., Tesařová M., Potočnáková L., Kol'vek G., Dankovčíková A., Petrášová M., Honzík T.
20. **Deficit sukcinátsemialdehyddehydrogenázy – kazuistika** – Šebová C., Sabti M., Mičev F., Prídavok M., Hamidová O., Janečková L.
21. **Deficit PAICS: přehled dosud popsanych pacientů a rozšíření fenotypového spektra** – Škopová V., VerveriA., Barešová V., Forejtová A., Zikánová M.
22. **Deficit fosfoglukomutázy 1 (PGM1-CDG) – kazuistika** – Tárnoková S., Šaligová A., Szökeová A., Šebová C., Pakanová Z., Nemčovič M., Krajčovičová V.
23. **Zkušenosti s novou léčbou fenylketonurie sepiapterinem** – Tyčová R., Komárková J., David J.
24. **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.