

STŘEDA 21. KVĚTNA

17.00–18.30 Registrace účastníků a firem

od 18.30 Uvítací večere v hotelu CENTRAL PARK FLORA

ČTVRTEK 22. KVĚTNA

9.00–9.50 Úvodní přednáška

- Genetické podklady, populační specificita a patofyziologické mechanismy primární dysurikemie a dny – Stibůrková B. (50')

9.50–10.15 Přestávka

10.15–12.15 Diagnostika DMP v dospělém věku

- Adultná forma metylmalónovej acidúrie – geneticky potvrdená po 20 rokoch – Petrovič R., Škopková M., Brennerová K., Kabelíková P., Andréssová A., Dallemule S., Maceková D., Gašperíková D., Chandoga J. (20')
 - Koordinácia starostlivosti o dospelých pacientov s DMP na Slovensku – prax a výzvy – Hlavatá A. (20')
 - Kazuistika mladá ženy s deficitem OTC late onset po transplantaci jater – Hrubá E., Martincová O., Horník P., Vlášková H., Javůrková H., Klímová E., Paulová M., Pencová M., Fraňková S., Honzík T. (15')
 - Manifestace deficitu ornithintranskarbamylázy u 71leté ženy – Košťálová E., Bártl J., Vlášková H. (15')
 - Rychlá a efektivní diagnostika pacientů s mnohočetným deficitem acyl-CoA dehydrogenas (MADD) ze suché krevní skvrny pomocí FIA-MS/MS – Kadláčková M., Brumarová R., Dobešová D., Ivanovová E., Friedecký D., Jahn P. (15')
 - Poznatky z české kohorty pacientů s MPS IVA, vliv terapie – Šáhó R., Švandová I., Murgašová L., Tesařová M., Poupětová H., Zeman J., Magner M. (15')
- Sponzorovaná přednáška spol. BioMarin Europe Ltd*

12.15–13.30 Oběd

13.30–15.30 Moderní techniky a monitoring pacientů s DMP

- Využití průtokové cytometrie v charakterizaci poruch biosyntézy glykosylfosfatidylinositolové kotvy – Hansíková H., Ondrušková N., Křížová T., Živný J., Štufková H., Česneková E., Beránková H., Fajkusová L., Jahnová H., Giertlová M., Tesařová M., Zeman J., Honzík T. (15')

- **Pokročilé využitie hmotnostnej spektrometrie pri identifikácii biomarkerov v kongenitálnych poruchách glykozylácie** – Nemčovič M., Kodríková R., Krchňák M., Šalingová A., Šebová C., Pakanová Z. (15')
- **Čo sa skrývalo za pozitívnym výsledkom skríningu CDG?** – Gabrišová M., Šalingová A., Šebová C., Hlavatá A., Brennerová K., Mátyášová K., Pakanová Z. (15')
- **Proč se nám ta játra kazí? Kongenitální porucha syntézy žlučových kyselin (CBAS1) u dvou sourozenců** – Foltenová H., Smolka V., Tkačik O., Klepárník D., Curtisová V. (15')
- **Kongenitální glukózo-galaktózová malabsorpce** – Pencová M., Zema J., Draberová H., Novotná A. (15')
- **Monitorovanie účinnosti enzýmovej substitučnej terapie alfa-manozidózy v moči a sére využitím HPLC-FLD** – Krchňák M., Pakanová Z., Šalingová A., Hlavatá A., Jurčíková K., Nemčovič M. (15')
Sponzorovaná prednáška spol. Chiesi CZ s. r. o.
- **Neuropsychiatrické aspekty alfamanozidózy** – Jurčíková K., Hlavatá A. (15')
Sponzorovaná prednáška spol. Chiesi CZ s. r. o.

15.30–16.00 Přestávka

16.00–18.00 Zajímavé kazuistiky

- **Alkaptonurie v dospělosti** – Procházková D., Borská R., Fajkusová L., Krejčířová B., Konečná P., Kolbová L. (20')
- **Dvacetiletá cesta k odhalení vzácné 2-hydroxyglutarové acidurie** – Piherová L., Bártil J., Chrastina P., Suttner J., Čajka T., Honzík T., Kubánek M. (20')
- **Adultní forma Niemann Pickovy choroby C jako příčina časně cerebelární ataxie a dysartrie** – Godava M., Nijhar K.S., Palata V., Punová L., Heřman J., Polčáková P., Šimičák J. (20')
- **Příčina rezistentnej epilepsie – kazuistika** – Szökeová A., Vojtková J., Králová T., Lenhartová N., Jeseňák M. (15')
- **Hypercitrulinémie v novorodeneckom skríningu** – Schenková K., Letenayová I., Skokňová M., Prídavok M., Brennerová K., Janečková L., Šebová C. (15')
- **Pacientka s deficitem adenosindeaminázy zachycená novorozeneckým laboratorným screeningem** – Chrastina P., Dvořáková L., Píchová D., Klocperk A., Bloomfield M., Formánková R., Turnovec M., Šebestová V., Husáková P., Horník P., Hodík J., Paulová M., Kukačková K., Pinkasová R., Kubátová J., Hájková I., Bártil J., Jandová J., Řeboun M., Svačinová R., Bakalář R., Šedivá A., Honzík T., Pešková K. (15')
- **Neonatálna encefalopatia ako prejav izolovaného deficitu sulfitoxidázy – ISOD – kazuistika** – Potočňáková L., Šaligová J., Drobňáková S., Andrejková M., Prídavok M., Šebová C., Wachsmannová L., Krasňanská G., Zavadilíková E., Bubriak M., Konečný M. (15')

19.00 Večeře

PÁTEK 23. KVĚTNA

9.00–9.50 Úvodní přednáška

- **Sfingolipidy, lyso-sfingolipidy a jejich analoga jako biomarkery pro diagnostiku, predikci a monitorování léčby u lysosomálních střeďavých onemocnění** – Kuchař L., Berná L., Dvořáková L., Poupětová H., Rybová J., Medin J.A., Růžička P., Ledvinová J., Sikora J. (50')

9.50–10.15 Přestávka

10.15–12.10 Laboratorní diagnostika

- **Metabolomická a lipidomická analýza sér a močí pacientů s deficiencí TMEM70 (TMEM70d), acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin pro krátké řetězce (SCADD) a kombinovaným defektem TMEM70d-SCADD** – Brumarová R., Dobešová D., Prídavok M., Kvasnička A., Pisklákova B., Ivanovová E., Brennerová K., Šaligová J., Potočňáková L., Drobňáková S., Potočňáková J., Friedecký D. (15')
- **Varianta v genu MT-ATP6 (NC_012920.1): m.8851 T>C (p.Trp109Arg): laboratorní a klinické nálezy** – Štufková H., Lokvencová K., Kohoutová S., Česneková E., Vyhnálková E., Vyhnálek M., Ptáčková H., Hansíková H., Honzík T., Zeman J., Tesařová M. (15')
- **Úskalí novorozeneckého laboratorního screeningu z pohledu neonatologa** – Wita M. (20')
- **Kearns-Sayreův syndrom – cesta k diagnóze u 9leté dívky** – Foltenová H. (15')
- **Laboratorní monitoring pacientů s tyrosinemií typu I na léčbě nitisinonem** – Bárta J., Hodík J., Pinkasová R., Kubátová J., Hájková I., Kukačková K., Chrástina P., Jandová J., Martincová O., Horník P., Ješina P., Zeman J., Honzík T., Pešková K. (15')
- **IVDR – přestaneme provádět laboratorní diagnostiku DMP?** – Friedecký D., Václavková L. (20')

12.10 **Zakončení kongresu**

12.20 **Oběd**