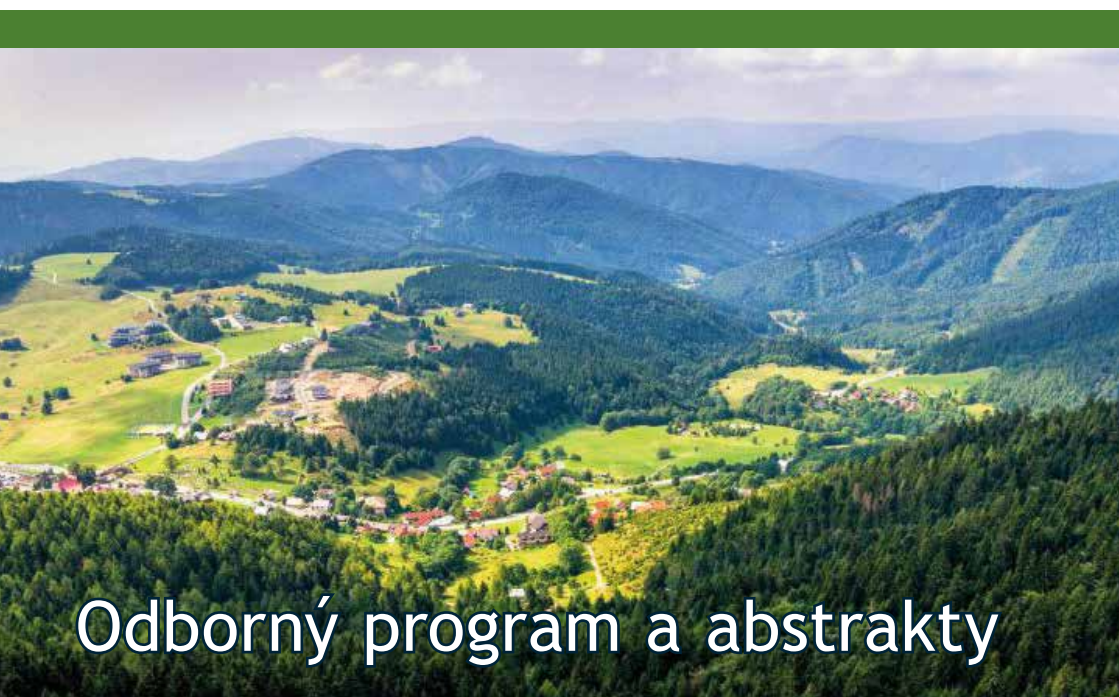


# 37. pracovní dny Dedičné metabolické poruchy



Odborný program a abstrakty

22. - 24. máj 2024  
Liptovská Osada

**SOLEN**  
MEDICAL EDUCATION

Slovenská lekárska komora  
Detská fakultná nemocnica s poliklinikou v Banskej Bystrici  
Skríningové centrum novorodencov SR  
Fakulta zdravotníctva Slovenskej zdravotníckej univerzity  
v Bratislave so sídlom v Banskej Bystrici

# 37. pracovné dni

# Dedičné

# metabolické

# poruchy

22. - 24. máj 2024  
Gothal, Liptovská Osada

## Odborný garant

Elena Gregová

## Čestný predseda

Svetozár Dluholucký

## Organizačný výbor

Miroslava Lysinová

Zuzana Mydlová

Ivana Šatková Klembasová

Ivana Gáboríková

Andrea Revťáková

## Vedecký výbor

Katarína Brennerová (Bratislava)

Vladimír Bzdúch (Bratislava)

Lenka Fajkusová (Brno)

David Friedecký (Olomouc)

Anna Hlavatá (Bratislava)

Tomáš Honzík (Praha)

Ján Chandoga (Bratislava)

Pavel Ješina (Praha)

Stanislav Kmoch (Praha)

Viktor Kožich (Praha)

Miroslava Lysinová (Banská Bystrica)

Martin Magner (Praha)

Robert Petrovič (Bratislava)

Karolína Pešková (Praha)

Dagmar Procházková (Brno)

Jana Šaligová (Košice)

Claudia Šebová (Bratislava)

Jiří Zeman (Praha)

Podujatie je ohodnotené 9 CME kreditmi.

# odborný program

## Streda 22. máj 2024

17.00 – 19.00 Registrácia účastníkov a firiem  
17.30 – 21.30 Večera v reštaurácii Gothál

## Štvrtok 23. máj 2024

8.00 Registrácia

8.30 – 9.00 **Slávnostné otvorenie (organizátori podujatia)**

9.00 – 10.20

### Novorodenecký skríning

*Predsedníctvo: Pešková K., Mydlová Z.*

- ▶ **40 rokov novorodeneckého skrínungu na Slovensku** – Mydlová Z., Dluholucký S., Knapková M., Gregová E., Lysinová M., Šatková I., Revťáková A., Gáboríková I. (20 min.)
- ▶ **Novorodenecký laboratorní screening v České republice** – Pešková K., Dvořáková L., Hodík J., Chrastina P., Bártil J., Martincová O., Jandová J., Pinkasová R., Kubátová J., Hájková I., Paulová M., Píchová D., Kukačková K., Šedivá A., Klocperk A., Bloomfield M., Haberlová J., Vyhnálková E., Hedvičáková P., Honzík T. (20 min.)
- ▶ **Novorodenecký laboratorní screening deficitu vitamínu B12 – pilotní projekt** – Stanovský S., Bártil J., Barvíková K., Chrastina P., Krijt J., Sokolová J., Berková K., Straňák Z., Tichá K., Janota J., Eliášová M., Plavka R., Zach J., Kožich V., Honzík T. (20 min.)

Diskusia (20 min.)

10.20 – 10.55

### Prezentácia posterov 1 – 5

- 1. Čtrnáct let rozšířeného novorodeneckého screeningu dědičných metabolických poruch v naší laboratoři** – Chrastina P., Bártil J., Martincová O., Jandová J., Horník P., Pinkasová R., Kubátová J., Hájková I., Hodík J., Paulová M., Píchová D., Kukačková K., Klímová E., Ješina P., Hrubá E., Jahnová H., Košťálová E., Tyčová R., Procházková D., Kožich V., Honzík T., Pešková K. (5 + 2 min.)

2. **Pilotní studie novorozeneckého screeningu SMA/SCID v České republice** – Hodík J., Dvořáková L., Chrastina P., Paulová M., Píchová D., Kukačková K., Šedivá A., Klocperk A., Bloomfield M., Haberlová J., Vyhnálková E., Hedvičáková P., Pešková K. (5 + 2 min.)
3. **Aplikace LC-MS/MS v programu novorozeneckého laboratorního screeningu CAH** – Bártl J., Votava F., Hedelová M., Paulová M., Píchová D., Jandová J., Chrastina P., Klímová E., Hodík J., Honzík T., Pešková K. (5 + 2 min.)
4. **Mierna forma izolovanej metylmalónovej acidúrie zachytená periférnym novorodeneckým skríningom** – Brennerová K., Škopková M., Knapková M., Ostrožlíková M., Maceková D., Bzdúch V. (5 + 2 min.)
5. **Argininémia zachytená v novorodeneckom veku** – Maxinová E., Lysinová M., Gregová E., Mydlová Z., Giertlová M., Petrovič R. (5 + 2 min.)

10.55 – 11.25      Prestávka

11.25 – 12.55

## Aminoacidopatie

*Predsedníctvo: Kožich V., Bzdúch V.*

---

- ▶ **Pathophysiology of organic aciduria and management of hyperammonaemia** – Feillet F. (30 min.)  
*Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti Herbacos Recordati s.r.o. Spoločnosť Herbacos Recordati s.r.o. žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.*
- ▶ **Prvá transplantácia pečene u pacientky s klasickou formou leucinózy na Slovensku** – Brennerová K., Adamcová-Selčanová S., Gregová E., Tárnoková S., Prídavok M., Patarák M., Bzdúch V., Skladaný Ľ. (15 min.)
- ▶ **Abnormal total homocysteine concentration: what to do next** – Kožich V., Stanovský S., Barviková K., Sokolová J., Krijt J., Springer D., Pelinková K., Dvořáková L., Řeboun M., Vlášková H., Chrastina P., Hrubá E., Ješina P., Zeman J., Honzík T., and scientific consortia (15 min.)
- ▶ **Homocystinúria pri deficite CBS – naše skúsenosti** – Lysinová M., Gregová E., Mydlová Z., Hálová K., Brennerová K., Pencová M. (15 min.)

Diskusia (15 min.)

# odborný program

12.55 – 13.10

## Prezentácia posterov 6 – 7

- 6. Tyrozinémia typu I – naše skúsenosti** – Šebová C., Brennerová K., Šalingová A., Tárnoková S., Ostrožlíková M., Prídavok M., Lászlová K., Maceková D., Mydlová Z. (5 + 2 min.)
- 7. Late-onset forma deficitu ornitíntranskarbamoylázy** – Tárnoková S., Šebová C., Šalingová A., Lászlová K., Potočnáková Ľ., Brennerová K., Petrovič R. (5 + 2 min.)

13.10 – 14.10      Obed v reštaurácii Gothal

14.10 – 15.35

## Varia I

*Predsedníctvo: Hlavatá A., Friedecký D.*

- ▶ **Selektívny skrining lyzozómových ochorení, možnosti, skúsenosti a budúcnosť**  
– Petrovič R., Mattošová S., Bandura A., Chandoga J. (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*
- ▶ **Nové trendy v liečbe Pompeho choroby** – Hlavatá A., Juríčková K. (15 min.)  
*Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti Amicus Therapeutics. Spoločnosť Amicus Therapeutics žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.*
- ▶ **Fabryho choroba: aktuálne terapeutické možnosti a perspektívy**  
– Juríčková K., Hlavatá A. (15 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.*
- ▶ **Zmeny lipidomu odlišujú časnou hyperurikémiu, dnu a účinok liečby snižujúci hladinu urátu** – Friedecký D., Kvasnička A., Brumarová R., Pavlíková M., Pavelcová K., Mašinová J., Hasíková L., Závada J., Pavelka K., Ješina P., Stibůrková B. (15 min.)
- ▶ **Využití metody panelového sekvenování pro diagnostiku pacientů s dědičnými poruchami metabolismu** – Řeboun M., Svačinová R., Bakalář R., Slavíková P., Todorovová V., Vlášková H., Baxová A., Honzík T., Pešková K., Dvořáková L. (15 min.)

Diskusia (10 min.)

15.35 – 16.05      Prestávka

16.05 – 16.50

## Prezentácia posterov 8 – 13

*Predsedníctvo: Petrovič. R., Chrastina P.*

---

- 8. Lipidomická analýza pacientů se střídavými lysozomálními poruchami (LSD)** – Rozhon J., Kvasnička A., Prídavok M., Dobešová D., Brumarová R., Ivanovová E., Pisklákova B., Friedecký D. (5 + 2 min.)
- 9. Diagnostika deficitu isobutyryl-CoA dehydrogenasy a deficitu 2-metylbutyryl-CoA dehydrogenasy z krevní skvrny: rozlišení C4 a C5 acylkarnitinů pomocí LC-MS/MS metody** – Ivanovová E., Hlídková E., Bekárek V., Janečková H., Peřinová J., Semeniuk T., Tkačík O., Smolka V., Friedecký D. (5 + 2 min.)
- 10. Klinická a biochemická charakteristika pacientky s primárním deficitem CoQ10 podmíněným mutací COQ8A genu** – Ptáčková H., Křížová J., Langová M., Fajkusová L., Holubová V., Hansíková H., Honzík T. (5 + 2 min.)
- 11. Kombinace patogenních variant v genu pro hem A:farnesyltransferázu (COX10) vedou k výraznému deficitu cytochrom c oxidázy** – Štufková H., Rychtářová L., Vanišová M., Bačíková D., Česneková E., Zeman J., Honzík T., Tesařová M., Hansíková H. (5 + 2 min.)
- 12. Differential impact of mutations in DNM1L gene domains on the mitochondrial network, peroxisomes, and nucleoids** – Volfová N., Burská D., Trefilová E., Hnízda A., Dobrovolný R., Sikora J., Křížová J., Hansíková H., Zeman J., Tesařová M. (5 + 2 min.)
- 13. GPD 1 deficit – poddiagnostikovaná příčina hypertriglyceridémie a hepatopatie v rómskom etniku?** – Šaligová J., Nosková L., Potočňáková L., Giertlová M., Lopáčková V., Drenčáková P., Kmoch S. (5 + 2 min.)

19.00

Večera v reštaurácii Gothál

# odborný program

Piatok 24. máj 2024

8.00

Registrácia

8.30 – 9.35

## Hypoglykemické stavy

*Predsedníctvo: Brennerová K., Honzík T.*

- ▶ **Hypoketotické hypoglykémie** – Bzdúch V., Brennerová K., Škopková M., Šalingová A., Staník J., Tárnoková S., Šebová C. (20 min.)
- ▶ **Idiopatické ketotické hypoglykémie** – Repko P., Tárnoková S., Staník J. (15 min.)
- ▶ **Deficit pyruvát dehydrogenázového komplexu (PDHc) a začatie ketogénnej diéty u 12-ročného dievčatka so SCADD (short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)** – Tabačáková K., Okáľová K., Lysinová M., Gregová E., Hálová K., Brennerová K., Brožová K., Škopková M., Petrovič R., Simpson Z., Kralinský K. (15 min.)

Diskusia (15 min.)

9.35 – 10.00

## Prezentácia posterov 14 – 16

- 14. Ketogenní dieta a její využití u dědičných metabolických poruch a farmakorezistentní epilepsie** – Pencová M., Draberová H., Honzík T., Zeman J. (5 + 2 min.)
- 15. Idiopatické ketotické hypoglykémie** – Tárnoková S., Staník J. (5 + 2 min.)
- 16. Porucha glukózovej tolerancie inak** – Kráľová T., Fiačan A., Szökeová A., Vojtková J., Bánovčin P. (5 + 2 min.)

10.00 – 10.30

Prestávka

10.30 – 11.45

## Varia II

*Predsedníctvo: Giertlová M., Procházková D.*

---

- ▶ **Skríning spinálnej muskulárnej atrofie na Slovensku** – Tabačáková K., Okáľová K., Mydlová Z., Kráľinský K., Dluholucký S. (15 min.)
- ▶ **Suspektné nové neuromuskulárne ochorenie v rómskej populácii na Slovensku a v Českej republike** – Giertlová M., Drenčáková P., Nosková L., Šaligová J., Potočnáková L., Drobňáková S., Kolníková M., Kušíková K., Balážová P., Baranová A., Gurčík L., Mažeriková Z., Mistrík M., Stretavská P., Zikánová M., Stránecký V., Sikora J., Tomáš Honzík T., Kmoch S. (15 min.)
- ▶ **Hypofosfatázia** – Lysinová M. (15 min.)  
*Prednáška bola podporená finančným príspevkom spoločnosti Astra Zeneca. Spoločnosť Astra Zeneca žiadnym spôsobom nezasahovala do odborného obsahu podporenej prednášky.*
- ▶ **Alkaptonúria – súčasný pohľad a liečba** – Vrtíková E. (15 min.)

Diskusia 15 min

11.45 – 12.30

## Prezentácia posterov 17 – 22

*Predsedníctvo: Šebová C., Tesařová M.*

---

17. **Sotosův syndróm** – Procházková D., Burda V., Cibulková P., Kýr M., Novotná D., Konečná P., Kolbová L., Slabá K., Jabandžiev P. (5 + 2 min.)
18. **Autozómovo recesívne nesyndrómové mentálne postihnutie 46 (kazuistika)** – Szökeová A., Vojtková J., Kráľová T., Bánovčin P. (5 + 2 min.)
19. **Změny bioenergetického metabolismu v neuronálním modelu PMM2-CDG** – Ondrušková N., Křížová J., Rychtářová L., Česneková E., Hansíková H. (5 + 2 min.)
20. **Analýza zmien v glykosylaci sérových proteínů u pacientů se syndromy periodických horeček** – Tesařová M., Ondrušková N., Fingerhutová Š., Beránková H., Zdražilová L., Doležalová A., Vinšová N., Doležalová P., Hansíková H. (5 + 2 min.)
21. **Porovnanie stanovenia izoforiem transferínu metódami IEF a HPLC** – Maceková D., Šaligová A., Šebová C. (5 + 2 min.)
22. **Isoelektrická fokusace sialotransferinů s imunofixací – náhrada produktů Phastgel po ukončení jejich výroby** – Semeniuk T., Peřinová J., Bekárek V., Hlídková E., Janečková H., Ivanovová E., Friedecký D. (5 + 2 min.)

12.30

**Záver podujatia**