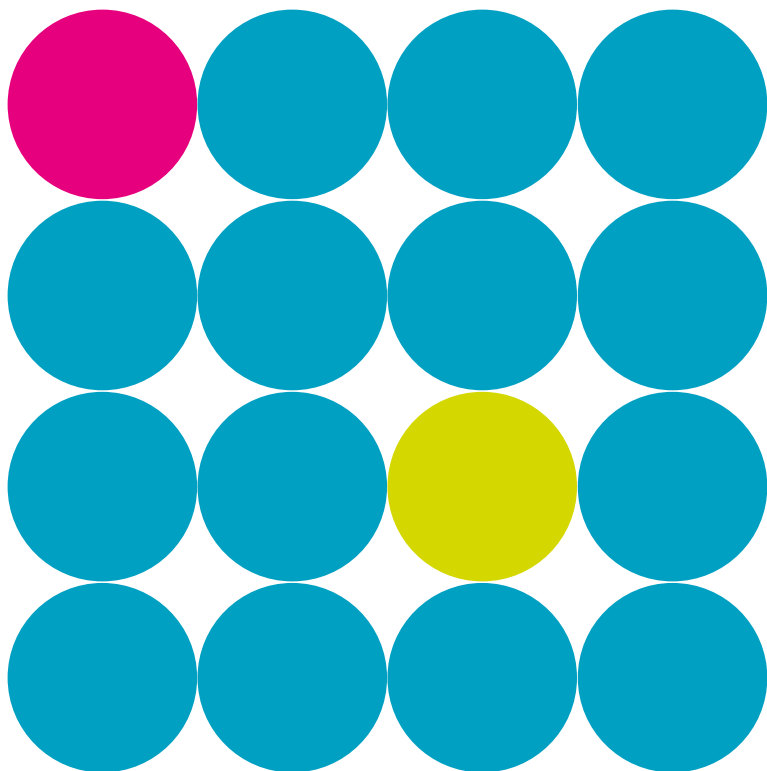
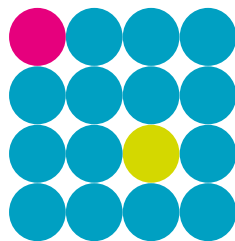




Odborný program a abstrakty

14. SLOVENSKÁ KONFERENCIA O ZRIEDKAVÝCH CHOROBAČH

13. – 14. november 2025, Bratislava



14. SLOVENSKÁ KONFERENCIA O ZRIEDKAVÝCH CHOROBAČH

13. – 14. november 2025

Hotel Park Inn, Rybné námestie 1, Bratislava
+ ONLINE live stream <https://www.mudr.online/>

Programový výbor

MUDr. Anna Hlavatá, PhD., MPH – odborný garant

MUDr. Gabriela Hrčková

Doc. PharmDr. Tatiana Foltánová, PhD.

RNDr. Róbert Petrovič, PhD.

Podujatie je ohodnotené CME kreditmi.

Štvrtok 13. november 2025

8.00 Registrácia

8.45 – 9.00 **Otvorenie konferencie**

Anna Hlavatá (odborný garant konferencie)
Gabriela Hrčková
Tatiana Foltánová
Róbert Petrovič

9.00 – 10.35

INOVATÍVNE TERAPIE

Predsedníctvo: Hlavatá A., Petrovič R.

1. Juríčková K.: **Fabryho choroba – súčasné možnosti terapie** (20 + 5 min)

Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Amicus Therapeutics. Spoločnosť Amicus Therapeutics nezasahovala do odborného obsahu a štruktúry podporenej prednášky, s výnimkou overenia súladu obsahu prezentácie s požiadavkami platnej legislatívy a etického kódexu AIFP.

2. Kolníková M.: **Friedreichova ataxia – diagnostika a terapeutické možnosti** (10 + 5 min)

Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Biogen Slovakia s.r.o. Spoločnosť Biogen Slovakia s.r.o. nezasahovala do odborného obsahu a štruktúry podporenej prednášky, s výnimkou overenia súladu obsahu prezentácie s požiadavkami platnej legislatívy a etického kódexu AIFP.

3. Garajová M.: **Klinický obraz pacientov s 5q SMA** (10 + 5 min)

Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Biogen Slovakia s.r.o. Spoločnosť Biogen Slovakia s.r.o. nezasahovala do odborného obsahu a štruktúry podporenej prednášky, s výnimkou overenia súladu obsahu prezentácie s požiadavkami platnej legislatívy a etického kódexu AIFP.

4. Hlavatá A.: **Neurofibromatóza – nové liečebné možnosti** (15 + 5 min)

Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Astra Zeneca. Spoločnosť Astra Zeneca nezasahovala do odborného obsahu a štruktúry podporenej prednášky, s výnimkou overenia súladu obsahu prezentácie s požiadavkami platnej legislatívy a etického kódexu AIFP.

5. Horná S.: **Akútne hepatálne porfýrie – naše skúsenosti** (13 + 2 min)
Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Medison Pharma s.r.o. Spoločnosť Medison Pharma s.r.o. nezasahovala do odborného obsahu a štruktúry podporenej prednášky, s výnimkou overenia súladu obsahu prezentácie s požiadavkami platnej legislatívy a etického kódexu AIFP.
6. Faixová D., Faixová Z.: **Budúcnosť orphan liekov – poster** (3 + 2 min)

10.35 – 10.50 Prestávka

10.50 – 11.25 **RARITNÉ OPERÁCIE**

Predsedníctvo: Bušányová B., Chrenko R.

1. Bušányová B., Tomčíková D.: **Včasný genetický záchytenie a liečebná stratégia pri morbus Norrie – kazuistika** (10 + 2 min)
2. Chrenko R., Ramos Rivera G. A., Kardoš P., Hlavatá A.:
Neurochirurgická komplikácia u dospelého pacienta s mukopolysacharidózou typu VI (Maroteaux-Lamy) na enzýmovej substitučnej terapii (10 + 2 min)
3. Nedomová B.: **Perioperačný manažment detí s Duchennovou muskulárnou dystrofiou: anestéziologické špecifiká a klinické odporúčania** (10 + 2 min)

11.25 – 13.00 **Diskusia o súčasnom stave a perspektívach genetickej diagnostiky zriedkavých chorôb na Slovensku v kontexte klinickej praxe, výskumu, patientskych potrieb a systémových priorít**
– moderovaná otvorená debata pri okrúhlom stole s pozvanými hosťami

Moderuje: Skalická K.

Pozvaní hostia: Slabý O., Škorvánek M., Szemes T, Mistrík M., Bollová B.

13.00 – 14.00 Obed

14.00 – 14.55

GENETICKY PODMIENENÉ ENDOKRINOPATIE A OBEZITA V KAZUISTIKÁCH

Predsedníctvo: Košťálová L., Peneseová A.

1. Košťálová L.: **Izolovaná centrálna hypotyreóza u 9-týždňového dojčťa** (10 + 2 min)
2. Tichá L., Košťálová L., Podracká L.: **Achondroplázia a prvá schválená kauzálna terapia** (10 + 2 min)
Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Biomarin. Spoločnosť Biomarin nezasahovala do odborného obsahu a štruktúry podporenej prednášky, s výnimkou overenia súladu obsahu prezentácie s požiadavkami platnej legislatívy a etického kódexu AIFP.
3. Hrčková G., Janečková L., Skalická K., Vitáriušová E.: **Temple syndróm – zriedkavá príčina nízkej gestačnej dĺžky a obezity so začiatkom v detskom veku** (10 + 2 min)
4. Penesová A.: **Nové preparáty na liečbu obezity a ich využitie pri zriedkavých chorobách, nežiaduce účinky antiobezitogénnej liečby** (13 + 2 min)

14.55 – 16.00

PACIENT AKO STIMUL NA PREPOJENIE SIETE ZDRAVOTNÍKOV PRE POTREBY PACIENTOV S KONKRÉTNOU DIAGNÓZOU

Predsedníctvo: Foltánová T., Šišková S., Vincze L.

1. Šišková S., Živčák J., Vincze L., Ali T.: **Ehlersov-Danlosov syndróm na Slovensku: Kam sme sa posunuli?** (7 + 2 min)
2. Vincze L.: **Abdominopelvické vaskulárne kompresívne syndrómy u pacientov s Ehlersovým-Danlosovým syndrómom: Prehliadaná súvislosť** (10 + 2 min)
3. Geiger C.: **MCAS a GIT komplikácie pri EDS** (10 + 2 min)
4. Richterová R.: **Ehlersov-Danlosov syndróm z pohľadu neurochirurga** (10 + 2 min)
5. Hagovská M.: **Fyzioterapia chronickej panvovej bolesti pri zriedkavých ochoreniach** (10 + 2 min)

16.00 – 16.20

Prestávka

16.20 – 17.05

MEDZINÁRODNÁ PROJEKTOVÁ SPOLUPRÁCA A PACIENTSKA PODPORA ZRIEDKAVÝCH CHORÔB

Predsedníctvo: Foltánová T., Mojzešová A.

1. Mojzešová A.: **Význam medzinárodnej spolupráce pre pacientov so zriedkavými chorobami** (10 + 2 min)
2. Turčanová K.: **Zážitková terapia a jej vplyv na psychické zdravie detských pacientov** (10 + 2 min)
3. Kapitáňová E.: **Peer poradenstvo ako európska sociálna inovácia v podpore rodín detí so zriedkavým ochorením: prax, systémové prepojenia a prínos v patientskych organizáciách** (10 + 2 min)
4. Kolektív autorov AIFP: **Zriedkavé choroby v číslach – realita slovenského pacienta – poster** (3 + 2 min)

17.05 – 17.30

POSTEROVÁ SEKCIA 1: NEUROLÓGIA, NEUROGENETIKA A VARIA

Predsedníctvo: Paučinová I., Hrčková G.

1. Drenčáková P., Giertlová M., Matúšová M.: **X-viazaná ichtyóza ako zriedkavá príčina neurovývojovej poruchy** (3 + 2 min)
2. Andrésová A., Kolníková M., Gašperíková D., Škopková M.: **Funkčná charakterizácia troch *de novo* missense variantov v géne *PSMB5* u detí s neurovývinovým ochorením** (3 + 2 min)
3. Tabačáková K.: **Raritná forma generalizovanej epilepsie – „sun-flower epilepsy“** (3 + 2 min)
4. Udovrková N.: **Combination treatment targeting cancer stem cell subpopulation** (3 + 2 min)
5. Harkotová D., Paučinová I., Krasňanská G., Konečný M., Bľandová G.: **Spojené nádoby: kazuistika** (3 + 2 min)

Piatok 14. november 2025

8.00

Registrácia

9.00 – 10.15

ZNÁME A NEZNÁME DEDIČNÉ METABOLICKÉ CHOROBY

Predsedníctvo: Dostálová G., Juríčková K.

1. Dostálová G.: **Fabryho choroba: pohľad od patofyziologie k terapii** (25 + 5 min)
Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Chiesi Slovakia s.r.o. Spoločnosť Chiesi Slovakia s.r.o. nezasahovala do odborného obsahu a štruktúry podporenej prednášky, s výnimkou overenia súladu obsahu prezentácie s požiadavkami platnej legislatívy a etického kódexu AIFP.
2. Juríčková K.: **Terapeutické možnosti rôznych typov MPS** (10 + 5 min)
Odborná prednáška podporená finančným príspevkom spoločnosti Takeda Pharmaceuticals Slovakia s.r.o. Spoločnosť Takeda Pharmaceuticals Slovakia s.r.o. nezasahovala do odborného obsahu a štruktúry podporenej prednášky, s výnimkou overenia súladu obsahu prezentácie s požiadavkami platnej legislatívy a etického kódexu AIFP.
3. Katrlík J.: **Diagnostika kongenitálnych porúch glykozylácie alternatívnymi metódami** (10 + 2 min)
4. Jungová P., Mattošová S., Hikkelová M., Šimko J.: **Pompeho choroba s cerebrovaskulárnou manifestáciou – kazuistika** (9 + 2 min)
5. Prídavok M., Lászlóvá K., Šebová C.: **Separácia izomérov C5-karnitínu pomocou LC-MS/MS – poster** (3 + 2 min)

10.15 – 11.15

GAUCHEROVA CHOROBA

*Odborné sympóziu podporené finančným príspevkom spoločnosti Swixx Biopharma s.r.o. Spoločnosť Swixx Biopharma s.r.o. nezasahovala do odborného obsahu a štruktúry podporeného sympózia, s výnimkou overenia súladu obsahu prezentácie s požiadavkami platnej legislatívy a etického kódexu AIFP.**Predsedníctvo: Bolčeková A., Hlavatá A.*

1. Oslancová M.: **Cytomorfologický obraz pri Gaucherovej chorobe** (15 min)
2. Hlavatá A.: **Klinická manifestácia a epidemiológia morbus Gaucher** (30 min)
3. Bolčeková A.: **GBA – viac ako gén spojený s Gaucherovou chorobou** (15 min)

11.15 – 11.30 Prestávka

11.30 – 12.20 **REUMATOLÓGIA A AUTOINFLAMAČNÉ
OCHORENIA**

Predsedníctvo: Dallos T., Balažiová B.

1. Dallos T.: **Zriedkavé zápalové ochorenia** (12 + 2 min)
2. Balažiová B., Hrčková G., Tuchyňová A., Dallos T.: **Monogénová interferonopatia „SAVI“ – prvý prípad na Slovensku** (10 + 2 min)
3. Mišíková D., Dallos T., Balažiová B., Skalická K., Hrčková G., Hamidová O.: **Primárna hypertrofická osteoartropatia** (10 + 2 min)
4. Lichvaríková N., Sýsová L., Urbán V., Lohajová Behulová R.: **Genetické aspekty generalizovanej pustulóznejsoriázy** (10 + 2 min)

12.20 – 12.50 **POSTEROVÁ SEKCIA 2: CHROMOZÓMOVÉ
ABERÁCIE A MONOGÉNOVÉ SYNDRÓMY
S DYSMORFIU, VARIA**

Predsedníctvo: Mistrík M., Tóthová K.

1. Mistrík M., Urminská M.: **Floating-Harbor syndróm – zriedkavá príčina nízkeho rastu – kazuistika** (3 + 2 min)
2. Tóthová K., Verchovodková V., Róžová I., Horváth M., Kozmér C., Hercegová A., Ondreičková V., Landlová D., Križan P.: **Atypická trizómia chromozómu 14** (3 + 2 min)
3. Róžová I.: **Ako nás prenatálne ultrazvukové vyšetrenie priviedlo ku genetickej diagnostike Knoblochovho syndrómu** (3 + 2 min)
4. Paučinová I., Baldovič M., Konečný M., Bľandová G.: **„Kto hľadá, nájde...“ – kazuistika** (3 + 2 min)
5. Ulíková D., Tabačáková K., Havlíčková Z.: **Chronická intestinálna pseudoobštrukcia spôsobená viscerálnou myopatiou II. typu – kazuistika 13-ročnej pacientky s mutáciou génu MYH11** (3 + 2 min)
6. Faixová Z., Faixová D.: **Zriedkavé choroby vo veterinárnej medicíne** (3 + 2 min)

13.00 Ukončenie podujatia