

# PROGRAM A SBORNÍK ABSTRAKT



## 32. PRACOVNÍ DNY - DĚDIČNÉ METABOLICKÉ PORUCHY

17. - 19. 5. 2017, Hotel Lions, Nesuchyně

### 32. PRACOVNÍ DNY - DĚDIČNÉ METABOLICKÉ PORUCHY

**Záštita:** Klinika dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN  
Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN  
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze  
1. Lékařská fakulta UK  
ČLS JEP

**Pořadatel:** MH Consulting s.r.o.

**Organizační výbor:** Tomáš Honzík  
Pavel Ješina  
Jiří Zeman

**Vědecký výbor:** T. Adam (Olomouc)  
D. Behúlová (Bratislava)  
K. Brennerová (Bratislava)  
V. Bzduch (Bratislava)  
L. Fajkusová (Brno)  
A. Hálová (Banská Bystrica)  
A. Hlavatá (Bratislava)  
T. Honzík (Praha)  
J. Hyánek (Praha)  
P. Ješina (Praha)  
S. Kmoč (Praha)  
V. Kožich (Praha)  
R. Pazdírková (Praha)  
K. Pešková (Praha)  
L. Potočňáková (Košice)  
D. Procházková (Brno)  
J. Šaligová (Košice)  
O. Úrge (Bratislava)  
J. Zeman (Praha)



**Sekretariát:**

MH Consulting s.r.o.  
Narcisová 2850  
106 00 Prague 10  
Česká republika  
martin.horna@mhconsulting.cz



**Akreditace:**

Akce má charakter postgraduálního vzdělávání a je garantována ČLK jako akce kontinuálního vzdělávání. Akce bude ohodnocena kredity. Číslo akreditace: ..... Číslo akce: .....

Akce je evidována v registru akcí ČAS. Evidenční číslo: ..... Počet kreditů: ..... Kredity jsou určeny pro: všeobecná sestra, zdravotní laborant, nutriční terapeut, farmaceutický asistent.

**Středa 17. 5. 2017**

<b>16:00 - 19:00</b>	Registrace účastníků a firem
<b>20:00 - 23:00</b>	Večeře hotelové restauraci "Sál", v rámci hotelu Lions

**Čtvrtek 18. 5. 2017**

<b>08:30 - 09:15</b>	Tomáš Humhal - Vše o výrobě piva a o pivu samotném	<b>45 min</b>
<b>09:20 - 10:30</b>	<b>Metabolická medicína v nové éře genomiky/metabolimiky I (Stanislav Kmoch, Lenka Fajkusová)</b>	<b>70 min</b>
	Stanislav Kmoch - Současné přístupy v hledání genetických příčin vzácných nemocí	30 min
	Lenka Fajkusová - Cílená sekvenace genů spojených s neuromuskulárními a kožními onemocněními a onemocněními pojivové tkáně	20 min
	Karolína Pešková - Význam sekvenování nové generace v diagnostickém algoritmu dědičných metabolických onemocnění	20 min
10:30 - 11:00	Coffee Break	30 min
<b>11:00 - 12:00</b>	<b>Metabolická medicína v nové éře genomiky/metabolimiky II (Tomáš Adam, Robert Petrovič)</b>	<b>60 min</b>
	Robert Petrovič - Postavenie ULBKaKG LF UK a UNB v biochemickej a molekulárno-genetickej diagnostike dedičných metabolických poruch v SR	20 min
	Markéta Tesařová - Diagnostika mitochondriálních onemocnění v době celoexomového sekvenování: potřebujeme ještě svalovou biopsii?	20 min
	Tomáš Adam - Nové biomarkery dědičných metabolických onemocnění metabolomickými nástroji	20 min
<b>12:00 - 12:45</b>	<b>Varia I (Hana Hansiková, Vlado Bzduch)</b>	<b>45 min</b>
	Hana Kolářová - Plus příznaky mohou být jedinou klinickou manifestací LHON pacientů s m.11778G>A v <i>MTND4</i>	15 min
	Vlado Bzduch - Nové aspekty nejčastější poruchy biosyntézy cholesterolu	15 min
	Nina Ondrušková - Biochemická a molekulárně-genetická analýza pacienta s dědičnou poruchou glykosylace zapříčiněnou defektem v genu ATP6AP1	15 min

12:45 - 13:55	Oběd	70 min
<b>13:55 - 16:00</b>	<b>Lysosomální onemocnění (Jakub Sikora, Anna Hlavatá)</b>	<b>120 min</b>
	Helena Poupětová - Lysosomální onemocnění v ČR: aktuální přehled diagnostikovaných pacientů	20 min
	Anna Hlavatá - Nové zkušenosti s diagnostikou a léčbou lyzozómových chorob na Slovensku	20 min
	Martin Magner - Novinky v léčbě lysosomálních stádatavých onemocnění	20 min
	Ladislav Kuchař - Nové diagnostické možnosti Niemannovy-Pickovy nemoci typu C	20 min
	Jakub Sikora - Chlopní patologie u deficitu kyselé sfingomyelinázy (Niemann-Pickova nemoc typ A/B)	20 min
	Robert Dobrovolný - Využití iPSC pro studium lysosomálních poruch	20 min
16:00 - 16:20	Coffee Break	20 min
16:20 - 17:50	<b>Postery I (poster 1-9) Pavel Ješina</b>	<b>90 min</b>
18:30	Odjezd na večeři v Žatci - sraz před hotelem	
19:15	Prohlídky / volný program	
20:15 - 23:30	Večeře v restauraci U Orloje, Žatec - <b>na zpáteční cestu sraz u autobusu ve 23:30</b>	

**Pátek 19. 5. 2017**

<b>08:30 - 10:30</b>	<b>Postery II (poster 10- 22) Jiří Zeman</b>	<b>120 min</b>
10:30 - 11:00	Coffee Break	30 min

<b>11:00 - 13:00</b>	<b>Postery III (poster 23-33) Tomáš Honzík</b>	<b>120 min</b>
13:00 - 13:15	Slavnostní zakončení	15 min
13:15 - 14:15	Oběd a odjezd	60 min

Děkujeme všem zúčastněným firmám za podporu této akce!

**Diamantový partner:**



**Zlatý partner:**



**Stříbrný partner:**



**Vystavovatelé:**

