



Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky SSLG
organizačná zložka SLS

Vás pozýva na podujatie

XXXIII.

2023

IZAKOVIČOV MEMORIÁL

PROGRAM



DÁTUM:

18.-20. októbra

MIESTO:

Hotel Družba,

Demänovská dolina - Jasná

www.sslg.sk

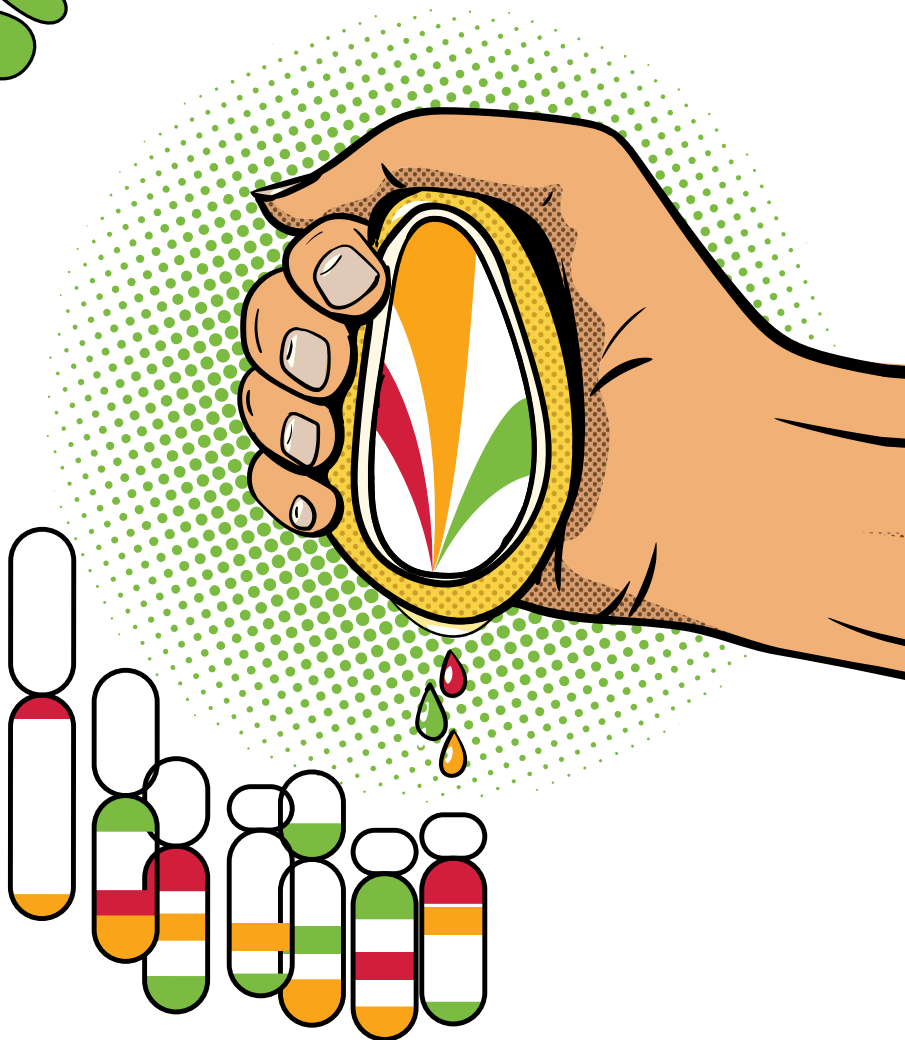
www.idl.sk



G

SQUEEZE THE GENOME

SQUEEZE





OBSAH

Základné informácie	4
Program Streda	9
Program Štvrtok	10
Program Piatok	14
Posterová sekcia	18
Partneri podujatia	23

ORGANIZAČNÝ VÝBOR:

RNDr. **Regína Lohajová Behulová**, PhD.

RNDr. **Michal Konečný**, PhD.

RNDr. **Gabriel Minárik**, PhD.

RNDr. **Ján Radvánszky**, PhD.

Doc. RNDr. **Juraj Šimko**, PhD.

MUDr. **Mária Giertlová**, PhD.

MUDr. **Martin Mistrík**

RNDr. **Róbert Petrovič**, PhD.

MUDr. **Alica Valachová**

ORGANIZAČNÉ ZABEZPEČENIE:

Kontaktná osoba:

Marcela Idlbeková

+421 918 569 890

marcela.idlbekova@idl.sk

www.idl.sk

VŠEOBECNÉ INFORMÁCIE:

MIESTO KONANIA:

Jasná, hotel Družba



ÚČASTNÍCKE POPLATKY:

Registrácia je možná cez registračný formulár na www.idl.sk na stránke podujatia v záložke Registrácia na podujatie.

POPLATKY	Úhrada účastníckeho poplatku do 30.6. 2023	Úhrada účastníckeho poplatku po 30.6. 2023	Úhrada účastníckeho poplatku na mieste
Účastník - člen SSLG SLS	50 EUR	70 EUR	90 EUR
Účastník - nečlen SSLG SLS	80 EUR	100 EUR	120 EUR

Účastnícky poplatok zahŕňa účasť na odbornom programe, tlačové materiály konferencie a vstup do vystavovateľských priestorov.

Ako členovia sú akceptovaní iba tí, ktorí sú registrovaní v členskej databáze SSLG SLS a majú uhradený ročný členský poplatok.

SPÔSOB PLATBY:

Bankovým prevodom na účet I.D.L. Company, s.r.o

IBAN: SK40 0900 0000 0051 8190 0982

SWIFT: GIBASKBX

Variabilný symbol: 1920102023

Konštantný symbol: 0308

Špecifický symbol: ID účastníka v príslušnej komore, napr. SLK a pod.

Správa: Do správy pre príjemcu (poznámky) špecifikujte meno priezvisko účastníka, ktorému je poplatok hradený. Inak nemusí byť platba správne priradená!

REGISTRÁCIA ÚČASTNÍKOV:

18. 10. 2023 streda **12:00 – 14:00**

19. 10. 2023 štvrtok **8:00 – 9:30**

20. 10. 2023 piatok **8:00 – 9:00**

Z dôvodu uznania kreditov je nutné prejsť elektronickou registráciou a podpísať sa do prezenčnej listiny každý deň.

KREDITOVÉ HODNOTENIE:

Podujatie je zaradené do kontinuálneho vzdelávania SLK a SKIZP.

Účastníci dostávajú za jednotlivé dni nasledujúci počet kreditov:

Pasívna účasť:

Streda 18. 10. 2023

Štvrtok 19. 10. 2023

Piatok 20. 10. 2023

2 kredity**6 kreditov****4 kreditov****Aktívna účasť:**

Autor prednášky

Prví dvaja autori

10 kreditov**5 kreditov****POTVRDENIE O ÚČASTI:**

Registrovaní účastníci obdržia potvrdenie o účasti s kreditovým hodnotením podľa platných predpisov. Potvrdenie o účasti budú zasielané elektronicky po skončení podujatia. Potvrdenia nebudú zasielané poštou.

SÚŤAŽ O CENY SSLG SLS:

1.  „Cena SSLG SLS za najlepšiu prednášku autora do 35 rokov v rámci Izakovičovho memoriálu“
2.  „Cena SSLG SLS za najlepšiu prednášku v rámci Izakovičovho memoriálu“
3.  „Cena SSLG SLS za najlepší poster v rámci Izakovičovho memoriálu“

Bližšie info k podmienkam súťaže nájdete na <https://sslg.sk/statut-sutazi/>

INFORMÁCIE PRE AUTOROV PREDNÁŠOK:

Nahrávanie prezentácií prebieha v príslušný deň ráno pred začatím programu, prípadne je možné prezentáciu zaslať vopred vo **formáte ppt**, alebo **pptx** do 17. 10. 2023 na email idl@idl.sk

Prednášky budú prezentované v pomere strán 16:9.

Dĺžka prednášky 12 min. vrátane 2 min. diskusie.

Príslušné sekcie manažuje predsedníctvo sekcií.

Abstrakty prednášok budú zaradené do elektronického zborníka abstraktov, ktorý bude zverejnený na www.sslg.sk a na stránke podujatia.

INFORMÁCIE PRE AUTOROV POSTEROV:

- Prezentácie posterov budú prebiehať formou elektronických posterov.
- *Posterová sekcia bude moderovaná v rámci samostatnej sekcie, pričom posteru budú rozdelené na 2 stanovišťa. Prezentácia posteru autorom max. 4 minúty vrátane diskusie.*
- Formát posterov: súbor pdf, na výšku (ako portrét) bude premietaný na TV v pomere **strán 9:16**.
- *Postre je potrebné zaslať elektronicky vo formáte pdf do 17. 10. 2023 na email idl@idl.sk*
- Elektronické postre budú v prípade súhlasu autorov dostupné aj po konferencii na stránke odbornej spoločnosti.

STRAVOVANIE A VOLNOČASOVÉ AKTIVITY:

Streda 18. 10. 2023

18:00

Večera

19:30

Prezentácia vinárstva Karpatská Perla spojená s ochutnávkou a profesionálnym someliérom

Štvrtok 19. 10. 2023

13:35 - 14:15

Obed

16:00 - 19:00

Coffee break v reštaurácii Rotunda na Chopku

20:00

Spoločenská večera

Piatok 20. 10. 2023

13:00

Obed

LightCycler PRO

Komplexné riešenie od klinického výskumu až po diagnostiku in-vitro

Riešenie pre väčšiu flexibilitu laboratórií

- 7 optických kanálov pre multiplexing so 14 nezávislými filtermi
- Zameniteľné 96- alebo 384-jamkové platničky
- Automatické skenovanie čiarového kódu platničiek
- Vstavaný počítač so 40 cm dotykovým displejom
- Integrovaná odparovacia komora
- Kompatibilita s reagentami LightCycler® 480 (vrátane zmeny LSR* na GLU** pre pracovné postupy IVD)
- Obojsmerné pripojenie do LIS cez rozhranie HL7

- Široké portfólio panelových modulárnych testov (>270 ready-to-use esejí)
- Vyššia flexibilita a univerzálnosť s duálnym režimom IVD a RUO
- Kompletne pracovné postupy RUO a IVD na jednom prístroji
- Náskok pred priemyselnými štandardmi a regulačnými požiadavkami
- Nástroj na migráciu RUO LDT testov na IVD
- Nenáročná údržba, vzdialený prístup a monitorovanie
- Softvér založený na prehliadači kompatibilný so smartfónom, resp. tabletom

Nový duálny režim

RUO

IVD



Roche Slovensko, s. r. o.
 Diagnostická divízia
 Pribinova 19
 811 09 Bratislava 1

roche.com
diagnostics.roche.com

* Life Science research Use Only

** General Lab Use

© 2023 Roche
 MC-SK-00526

PROGRAM



STREDA: 18. 10. 2023

12:00 - 14:00 **Zasadnutie výboru SSLG SLS**

12:00 - 14:00 **Registrácia účastníkov**

15:00 **SLÁVNOSTNÉ OTVORENIE MEMORIÁLU**

15:00 - 17:30

PLENÁRNE PREDNÁŠKY

Predsedníctvo:

*Regína Lohajová-Behulová, Róbert Petrovič,
Martin Mistrík, Michal Konečný*

15:00 - 16:00 **Kam sme sa dostali od Garroda**
A. Hlavatá

16:00 - 16:30 **Svalové dystrofie a myopatie - molekulárně genetická diagnostika, vybrané kazuistiky**
L. Fajkusová

16:30 - 17:00 **Možnosti a limitace molekulárne genetického vyšetření v neurogenetice**
P. Laššutová

17:00 - 17:30 **Využití umělé inteligence v bioinformatice: Posouvání hranic diagnostiky a prevence chorob skrze personalizovaný přístup a práci s daty**
P. Štěpánek



18:00
Večera

STREDA - 18. 10. 2023

ŠTVRTOK: 19. 10. 2023

8:00 - 9:30 Registrácia účastníkov

BLOK

8:30 - 10:30

KLINICKÁ GENETIKA I.

Predsedníctvo:

Dana Kantarská, Róbert Petrovič

8:30 - 8:42

**Mitochondriálne ochorenia a výzvy ich diagnostiky***G. Bľandová, V. Eliáš, G. Krasňanská, L. Wachsmannová, M. Konečný, V. Repiská, M. Baldovič*

8:42 - 8:54

Významné CNV odhalené metódou masívne paralelného sekvenování u pacientů se vzácnými genetickými syndromy*P. Čibulková, J. Indráková*

8:54 - 9:06

**MPS vyšetrenie u pacientov s poruchami imunitného systému v slovenskej populácii***G. Krasňanská, L. Wachsmannová, M. Baldovič, V. Eliáš, G. Bľandová, R. Ostró, M. Andrejková, M. Konečný*

9:06 - 9:18

**DNA varianty a ich frekvencia v géne MEFV u pacientov s indikáciou na vyšetrenie MPS***L. Wachsmannová, G. Repiská, G. Krasňanská, S. Dulanská, M. Baldovič, G. Bľandová, V. Eliáš, M. Konečný*

9:18 - 9:30

**Epi-cbIC: epimutácia v promótoře MMACHC ako príčina poruchy metabolismu vitamínu B12***M. Škopková, S. Dallemule, K. Brennerová, R. Petrovič, D. Gašperíková*

9:30 - 9:42

**X-viazaná myotubulárna myopatia: genotypovo-fenotypové korelácie a využitie Face2Gene na stanovenie diagnózy**

K. Kušíková, A. Šoltýsová, A. Ficek, M. Škopková, D. Gašperíková, J. Zídková, L. Fajkusová, N. Lenhartová, M. Kolníková, J. Mayr, O. Kaley, S. Weis, D. Weis

9:42 - 9:54

**Porucha génu PAX2 ako príčina familiárnej fokálnej segmentálnej glomerulosklerózy**

L. Janečková, K. Skalická, V. Krajčovičová, G. Hrčková, E. Lacková, Ľ. Podracká

9:54 - 10:06

Monoalelická varianta ALG5 a porucha glykosylácie proteínů ve dvou rodinách s atypickou kombinací polycystózy a tubulointersticiálního poškození ledvin

M. Živná, T. Kmochová, A. Elhussein, E. Elhassan, V. Barešová, K. Benson, P. Vyleťal, N. K. Fennelly, A. Dorman, K. Hodaňová, H. Hartmannová, H. Hůlková, A. Hnízda, J. Sovová, H. Trešlová, K. K. Kidd, A. J. Bleyer, P. J. Conlon, S. Kmocho

10:06 - 10:18

**Autozómovo recesívna polycystická choroba obličiek - klinická a genetická charakteristika pacientov z Česka a Slovenska**

G. Hrčková, G. Kolívek, K. Bláhová, F. Fencel, M. Brndiarová, K. Skalická, Ľ. Podracká, T. Seeman

10:18 - 10:30

**Genetické príčiny syndrómovej senzorineurálnej poruchy sluchu**

S. Borecká, L. Varga, M. Sklenář, K. Cipková, D. Ugorová, M. Škopková, M. Profant, D. Gašperíková



10:30 - 11:00
Coffee break

BLOK

11:00 - 13:35

KLINICKÁ GENETIKA II.

Predsedníctvo:

Juraj Šimko, Renáta Zemjarová-Mezenská

- 11:00 - 11:20 **Squeeze the genome with long reads**
PREDNÁŠKA PODPORENÁ SPOLOČNOSTOU **GENETICA**
- 11:20 - 11:32 **Hypofosfatázia – možnosti genetickej a biochemickej diagnostiky**
R. Petrovič, M. Fischerová, J. Chandoga
- 11:32 - 11:44 **Zajímavé kazuistiky zachycené v rámci vyšetření NGS panelů kostních anomálií a vrožené poruchy sluchu**
P. Tvrďá, P. Plevová, P. Porubová
- 11:44 - 11:56 **Genetická diagnostika dětských onemocnění projevujících se zvýšenou kostnou fragilitou**
V. Krajčovičová, K. Skalická, L. Tichá, M. Ilčík, M. Frištáková, G. Hřčková, L. Podracká
- 11:56 - 12:08 **Časná molekulárně genetická diagnostika spondylometafyzární dysplázie – typ Kozlowski**
Š. Černá, J. Laštůvková, D. Zemková, J. Černý, I. Mařík
- 12:08 - 12:20 **Odhalenie genetickej príčiny komplexných dětských neurovývojových porúch**
K. Skalická, V. Krajčovičová, S. Škulcová, M. Kolníková, K. Kušíková, O. Hamidová, G. Hřčková
- 12:20 - 12:32 **Zriedkavé geneticky podmienené neurovývinové poruchy – kazuistiky dětských pacientov**
P. Drenčáková, M. Giertlová, R. Zemjarová Mezenská, A. Vaská, M. Zikánová, L. Nosková, V. Stránecký, S. Kmoch, H. Zelinková, M. Matúšová, A. Baranová, A. Záhorská

12:32 - 12:44 **Zajímavé případy etnicky specifických variant identifikovaných pomocí exomového / genomového sekvenování**
L. Nosková, M. Zikánová, V. Stránecký, M. Giertlová, Z. Mažeriková, P. Drenčáková, J. Šaligová, L. Potočňáková, S. Kmoch

12:44 - 12:56 **Náhodné a atypické nálezy v diagnostice zriedkavých chorôb využitím NGS**
R. Valenčíková, R. Lohajová, Behulová, L. Dolešová, E. Krascenitsová, L. Šebest

12:56 - 13:08 **Záchyt patogenních alel genu CYP21A2 datovou analýzou WES s následnou confirmací pomocí HybrAmp přístupu**
M. Urbanová, F. Zembol, L. Dohnalová, M. Hrabíková, I. Soldátová, M. Bittóová, M. Koudová

13:08 - 13:20 **Metoda FISH jako stále nezastupitelná metoda v cytogenetické laboratoři – kazuistiky**
K. Marková, J. Stárková, E. Svobodová, M. Špacírová, M. Trková, J. Horáček

13:20 - 13:32 **GERT – Gennet Endometrium Receptivity Test**
Š. Chvojka, R. Vlčková, F. Zembol, A. Langerová, M. Koudová, M. Bittóová



13:35 - 14:15

Obed

14:15 - 15:30

PREZENTÁCIA POSTEROV

Postery č. 1 - 13 stanovište č. 1,
Moderátor sekcie: Ján Radvánszky

Postery č. 14 - 27 stanovište č. 2,
Moderátorka sekcie: Tatiana Sedláčková

PIATOK: 20. 10. 2023

8:00 - 9:00 Registrácia účastníkov

BLOK

9:00 - 11:15

ONKOGENETIKA**Predsedníctvo:***Iveta Mlkvá, Regína Lohajová-Behulová***9:00 - 9:20 Nové možnosti skríningu kolorektálneho karcinómu s neinvazívnym DNA testom Colotect.***M. Huorka*PREDNÁŠKA PODPORENÁ SPOLOČNOSŤOU **ZENTYA****9:20 - 9:40 Digital PCR - Continuous Innovation in Digital PCR and Clinical Research Applications with QuantStudio Absolute Q***Gyula Csanadi*PREDNÁŠKA PODPORENÁ SPOLOČNOSŤOU **THERMOFISHER****9:40 - 10:00 Digital PCR: the past, the current and the future***M. Kubista*PREDNÁŠKA PODPORENÁ SPOLOČNOSŤOU **ROCHE****10:00 - 10:20 Rapid Molecular Profiling of Tumours***Ch. Allen*PREDNÁŠKA PODPORENÁ SPOLOČNOSŤOU **THERMOFISHER**

10:20 - 10:25

Prestávka**10:25 - 10:37 Vrodená predispozícia k nádorom pľúc***N. Gocká, V. Urbán, L. Dolešová, L. Šebest, T. Slamka, R. Valenčíková, R. Lohajová Behulová***10:37 - 10:49 Molekulárna analýza K-RAS génu u pacientov s nemalobunkovým karcinómom pľúc***A. Farkašová, K. Scheerová, V. Bartoš, L. Plank*

10:49 - 11:01



Prínos masívneho paralelného sekvenovania v diagnostike terapeuticky cielených somatických variant u bronchogénnych karcinómov – aktuálny prehľad a možnosti molekulárne genetickej diagnostiky

J. Čopíková, L. Čapková, M. Strnadová, D. Olejníková, J. Kotiš, A. Kalfusová, T. Kalendová, M. Šandová, P. Brož, L. Krsková, J. Zámečník

11:01 - 11:13



Comprehensive genomic profiling (CGP) – cesta pacienta k personalizovanej medicíne

T. Slamka, L. Šebest, R. Lohajová Behulová

11:15

ZAČIATOK HLASOVANIA O CENY SSLG SLS



11:15 - 11:30
Coffee break



11:30 - 12:50

VARIA

Predsedníctvo:

Alica Valachová, Gabriel Minárik

11:28 - 11:52



Monogénový diabetes: od DNA diagnostiky k funkčným štúdiám a precíznej medicíne

D. Gašperíková, M. Škopková, T. Valkovičová, L. Valentínová, S. Borecká, M. Hučková, I. Klimeš, J. Staník

11:52 - 12:04

Genetické rizikové skóre pre diabetes mellitus 1. typu: nástroj pre identifikáciu pacientov s monogénovým diabetesom

Z. Dobiašová, M. Škopková, M. Karhánek, F. Greguš, D. Lobotková, E. Jančová, Ľ. Barák, J. Staník, D. Gašperíková

12:04 - 12:16 **Současné trendy v prekonceptním genetickém testování a víze do budoucna**
M. Hornák, R. Navrátil, D. Kubíček, R. Brožek, K. Veselá

12:16 - 12:28 **Nové způsoby využití SNP array v PGT-M s detekcí aneuploidii**
J. Velebný, J. Horák, D. Macháčková, E. Račochová, M. Koudová, D. Stejskal

12:28 - 12:48 **Emedgene – umelá inteligencia v analýze dát**
M. Šátrová

PREDNÁŠKA PODPORENÁ SPOLOČNOSŤOU **GENETICA**

11:48 - 12:00 **Súčasnne možnosti využitia cirkulujúcej nádorovej DNA v klinickej diagnostickej praxi**
L. Šebest, R. Valeníčková, K. Závodná, R. Lohajová Behulová

12:00 - 12:12 **Potenciál tekutej biopsie v ére precíznej medicíny**
O. Pös, M. Hrnčiar, J. Styk, Z. Wlachovská, Z. Hanzlíková, W. Krámpel, S. Bokorová, T. Sedláčková, J. Budiš, T. Szemes

12:12 - 12:24 **Potenciál využitia cirkulujúcich markerov z plazmy na diagnostiku ochorenia COVID-19**
T. Sedláčková, D. Rusňáková, W. Krámpel, M. Böhmer, J. Budiš, J. Hodosy, T. Szemes

12:24 - 12:36 **Výzvy a limity DNA testovania otcovstva a iných príbuzenských vzťahov**
M. Baldovič, G. Bľandová, V. Eliaš, G. Krasňanská, L. Wachsmannová, Z. Červenák, V. Ferák, M. Konečný

12:45

UKONČENIE HLASOVANIA O CENY SSLG

13:00

VYHODNOTENIE SÚŤAŽÍ



13:00
Obed

UKONČENIE KONFERENCIE



TRISOMY*test*
Complete

ZDRAVIE PLODU NIE JE HÁDANKA

KOMPLEXNÝ

Nový variant TRISOMY testu dokáže cielene identifikovať chromozómové poruchy na úrovni všetkých 23 párov chromozómov.

SPOLĎAHLIVÝ

Ide o technologicky najpokročilejší TRISOMY test s výsledkom spravidla už do 5 pracovných dní.

NEINVAZÍVNY

Výšetruje sa už od 11. týždňa gravidity z krvi budúcej mamičky.

S OVERENÍM

Súčasťou TRISOMY testu Complete je bezplatné overenie pozitívneho nálezu diagnostickým vyšetrením zo vzorky plodovej vody metódou GenomeScreen prenatal.



... člen
MEDIREX GROUP
všetko pre vaše zdravie

www.medirex.sk

0800 003 030

POSTEROVÁ SEKCIA



Moderátori sekcie: Ján Radvánszky, Tatiana Sedláčková

POSTER Č. 1



Dve strany tej istej mince – skeletálne a dysmorfné prejavy mikrodélie a mikroduplikácie 17q21.32-q23.2

A. Bolčeková, E. Kováčová, P. Vereš, R. Zemjarová-Mezenská, M. Matúšová, V. Vallová

POSTER Č. 2



Prehľad výsledkov genetickej diagnostiky myotonickej dystrofie na Slovensku

E. Tóthová Tarová, Z. Pös, I. Lojová, A. Zatková, J. Budiš, P. Špalek, Ľ. Kádaši, J. Radvánszky

POSTER Č. 3



Implementácia charakterizácie tandemových opakovaní do rutinných laboratórnych testovacích procesov založených na masívne paralelnom sekvenovaní

I. Lojová, M. Kucharík, E. Tóthová Tarová, M. Hrnčiar, Z. Pös, A. Zatková, J. Budiš, T. Szemeš, J. Radvánszky

POSTER Č. 4



Congenital mirror movement disorder (CMM) asociovaná s génom DLL1

P. Stretavská, M. Giertlová, P. Drenčáková, R. Zemjarová Mezenská, M. Škorvánek, M. Zech

POSTER Č. 5

Prenatálny záchyt syndromu Antley-Bixler na podklade ultrazvukového nálezu

J. Laštůvková, V. Čejnová, L. Lišková, A. Pecková, M. Břešťák, P. Peldová, P. Votýpka

POSTER Č. 6

Fenotyp spojený s génom RYR2 – kazuistika

M. Mistrík, A. Vaská

POSTER č. 7**IMUNOGLOBULÍN – posledný kamienok do mozaiky – kazuistika**

R. Tomášová, I. Paučinová, E. Tomková, F. Cisarik

POSTER č. 8**Štruktúrové aberácie chromozómu X a ich fenotypové prejavy**

Z. Kovalčíková, E. Pollačeková, D. Kantarská, J. Chandoga, P. Križan

POSTER č. 9**Časná manifestace hereditární spastické paraparézy SPG4 u dětského pacienta**

A. Pecková, J. Laštůvková, V. Čejnová, A. Uhrová, Mészárossová, D. Štanclová, J. Jenčík, J. Krejčíková, D. Šafka Brožková

POSTER č. 10**“Oči sú zrkadlom nielen do duše..”**

I. Paučinová, A. Maurská, H. Zelinková, R. Zemjarová Mezenská

POSTER č. 11**Vyšetření UPD pomocí multiplexní PCR**

I. Soldatová, R. Vlčková, M. Němec, M. Sekowská, M. Bittóová, K. Marková, M. Koudová

POSTER č. 12**Identifikace kauzálních variant u pacientů s hereditárním karcinomem pankreatu**

R. Vrtěl, M. Janíková, K. Kolaříková, R. Kratochvílová, V. Bitnerová, P. Vaněk, V. Zoundjiekpon, H. Švébišová, R. Slavkovský, M. Procházka

POSTER č. 13**Heterogenní genetické pozadí parkinsonismu u izolované populace v oblasti jihovýchodní Moravy**

K. Kolaříková, R. Vodička, R. Vrtěl, K. Menšíková, M. Procházka, P. Kaňovský

POSTER č. 14**Genetické determinanty sociálneho správania u detí s poruchou autistického spektra**

S. Lakatošová, G. Repiská, L. Wachsmannová, G. Krasňanská, M. Kopčíková, B. Rašková, P. Keményová, M. Konečný, D. Ostatníková

**POSTER č. 15**

Mozaicismus pohlavných chromozómov u pacientov sledovaných v genetickej ambulancii pre neplodnosť

M. Sabol, A. Jacková, M. Kiktavá, D. Landlová, R. Lukačková

POSTER č. 16

Detekcia mutácií v géne pre kalretikulín (CALR) u pacientov s myeloproliferatívnymi neopláziami

D. Janitorová, J. Ivan, A. Šprincová, R. Lukačková

POSTER č. 17

Varianty c.434A>C a c.3887_389del v géne KIF7 svedčia pre Joubertov syndrom 12?

M. Vasil, R. Zemjarová, Mezenská, J. Zemanová, K. Čokašová, Z. Zboňáková, J. Čížmár, E. Sedláková, E. Zavadilíková, M. Fedorčáková

POSTER č. 18

Geny spojené s rozvojom autozomálne dominantní polycystózy ledvín

J. Indráková, P. Cibulková

POSTER č. 19

Potenciálni molekulárni markery u veľkobuněčného neuroendokrinného karcinomu pľúc

A. Brisudová, J. Škarda

POSTER č. 20

Dicentrický chromozóm Y a jeho detekcia v klinickej praxi



M. Pappová, V. Verchovodková, T. Furielová, D. Landlová, P. Križan, A. Žákovičová, K. Tóthová, E. Tomková, L. Majerová, R. Lukačková, G. Hrčková

POSTER č. 21

Detekcia bodovej mutácie L265P v géne MYD88 a mutácií v géne CXCR4 z frakcie separovaných CD19+ buniek pri Waldenströmovej makroglobulinémii

A.M. Králiková, L. Tatayová, S. Mešinová, L. Majerová, R. Lukačková

POSTER č. 22

Identifikácia kandidátnych genetických variantov asociovaných s poruchami autistického spektra s využitím celoexómového sekvenovania

G. Repiská, S. Lakatošová, L. Wachsmannová, M. Konečný, G. Krasňanská, H. Celušáková, M. Kopčíková, B. Rašková, D. Ostatníková

POSTER č. 23

Analýza genetických variant myeloproliferatívnych neoplázií (MPN) použitím inovatívneho NGS prístupu

Ľ. Majerová, L. Tatayová, M. Durošková, R. Lukačková

POSTER č. 24

Význam cytogenetickej analýzy pri transplantácii krvotvorných kmeňových buniek

M. Szeifová, M. Krajčíková, A. Blahová, K. Lengyelová, L. Tatayová, A. Žákovičová, Z. Sninská, R. Lukačková

POSTER č. 25

Možnosti prenatálnej diagnostiky u prípadů s VVV mozku a stanovení rizik pro další těhotenství

A. Puchmajerová, M. Pokorná, D. Smetanová, D. Kilijánová, V. Bečvářová, K. Marková, R. Mansfeldová, J. Horáček, L. Černá, M. Koudová, D. Stejskal

POSTER č. 26

MPS ako rutinná diagnostická metóda pre screening pacientov s podozrením na hematónkologické ochorenie

D. Vallušová, T. Píš, K. Hanuláková, T. Trnka, T. Haňová, R. Michalovská

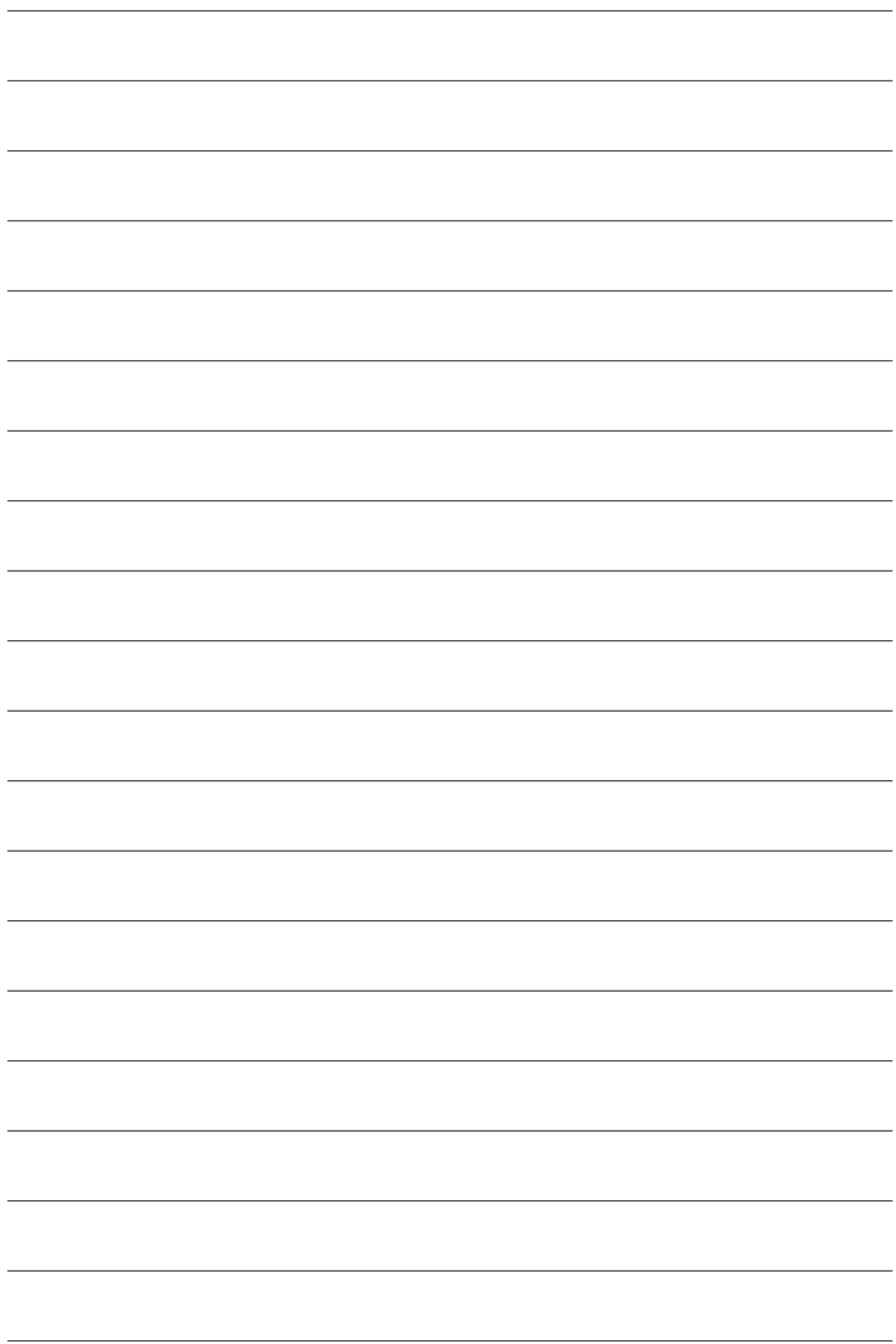
POSTER č. 27

Trendy v prenatálnej genetickej diagnostike na Slovensku v rokoch 2010 – 2022

F. Cisarík



20:00
Večera





ĎAKUJEME PARTNEROM PODUJATIA

PLATINOVÝ SPONZOR



ZLATÝ SPONZOR

ThermoFisher
SCIENTIFIC

The world leader in serving science

STRIEBORNÍ SPONZORI



VYSTAVOVATELIA

