

Lysozomální poruchy

(přednáškový blok podpořen společností Takeda Pharmaceuticals s. r. o.)

- **Lysozomální střádací onemocnění v roce 2023 – biochemický a buněčně biologický kontext diagnostiky** – Sikora J.
- **Lysozomové ochorenia – epidemiologická situácia na Slovensku** – Juríčková K.
- **Vývoj terapie u mukopolysacharidózy typ II** – Magner M.
- **Adultní forma Tay-Sachsovy nemoci v ČR: aktuální stav diagnostiky a léčebné možnosti** – Jahnová H.

-
- **Nemoc ze střádání esterů cholesterolu (CESD) – klinická manifestace, diferenciální diagnostika a zkušenosti s léčbou** – Reichmannová S.

(přednáška podpořená společností Astra Zeneca)

Dědičné poruchy glykosylace

- **Dědičné poruchy glykosylace – současnost a perspektivy** – Hansíková H.
- **Nová porucha glykozylácie SLC37A4-CDG** – Bzdúch V.
- **Cardiac manifestation in patients with PMM2-CDG: a multicentric study** – Holubová V.
- **Myopathic syndrome and skeletal anomalies in a patient with SLC35A2-CDG** – Farolfi M.

Varia I

- **Meziprodukty de novo syntézy purinů jako regulátory metabolismu, cytotoxické látky a diagnostické markery** – Zikánová M.
- **Poruchy mitochondriálních aminoacyl-tRNA syntetáz** – Giertlová M.
- **Deficit karnitinu podmíněný etnicky specifickou variantou v genu BBOX1 kódujícím gama-butyrobetain hydroxylázu** – Nosková L.
- **Objasnění molekulární podstaty vzácné srdeční vývojové vady** – Piherová L.

Postery 1

- **Deficit aminoacylázy 1: kazuistika** – Procházková D.
- **Vzácná organická acidúria** – Tabačáková K.
- **Glutárová acidúria typ 2 u novorodenca** – Hlásna K.
- **Variácie deficitu MAD** – Lászlóvá K.
- **Kazuistika: MMA, typ cblA v diferenciálnej diagnóze deficitu vitamínu B₁₂** – Hrubá E.
- **Záchyt homocystinurie (typ Cbl E) v rámci novorozeneckého screeningu** – Kotková M.
- **Pozdní diagnostika detí s mukopolysacharidózou typu I v Českej republike** – Ptáčková M.
- **Mukolipidóza II/III – kazuistika** – Mičev F.
- **Pacient s diagnostikovaným Hunterovým syndrómom po 5 rokoch liečby (kazuistika)** – Szökeová A.
- **Neimunní hydrops fetalis jako hlavní klinický příznak u pacienta s galaktosialidózou se dvěma novými patogenními variantami CTSA** – Šáhó R.
- **Využitelnost celoexomového sekvenování v diagnostice a léčbě vzácných a dříve nediodagnostikovaných onemocnění: naše první zkušenosti** – Slabá K.
- **LHON – Leberova hereditárna neuropatia optiku, kazuistika 10-ročného chlapca** – Potočňáková Ľ.
- **Pacienti s vybranými metabolickými myopatiemi s atakami rabdomyolýzy – jak jde čas** – Košťálová E.
- **Molekulárno-genetická diagnostika CAH na Slovensku** – Petrovič R.

Varia 2

- **Možnosti prekoncepčního a preimplantačního genetického testování dědičných poruch metabolismu** – Veselá K.
- **Metabolomika a lipidomika ve studiu a diagnostice DMP** – Friedecký D.
- **Cerebrotendinózná xantomatóza – klinická manifestácia u detí** – Brennerová K.
- **Deficit arginázy 1** – Bzdúch V.

(přednáška podpořená společností Immedica Pharma CEE s. r. o.)

Postery 2

- **Dolichol biosynthesis defect leads to congenital disorders of glycosylation and metabolic reorganization** – Zdražilová L.

- **Nové přístupy k diagnostice porúch metabolismu glykokonjugátov (projekt GlycoRare) – Pakanová Z.**
- **Stres endoplazmatického retikula a související signální dráhy v buněčném modelu PMM2-CDG – Ondrušková N.**
- **Monoalelická varianta ALG5 a porucha glykosylace proteinů ve dvou rodinách s atypickou kombinací polycystózy a tubulointersticiálního poškození ledvin – Kmochová T.**
- **Glykoprolábia séra pacienta s de novo hemizygotným variantom SLC35A2-CDG – Kodříková R.**
- **Rychlé a spolehlivé rozlišení galaktitolu od mannitolu a sorbitolu pomocí LC-MS/MS metody aplikované do klinické praxe pro diagnostiku galaktosemie a dalších poruch metabolismu sacharidů – Ivanovová E.**
- **Vyšetření komplementární DNA přináší zajímavé nálezy variant sestřihu mRNA – Vlášková H.**
- **Cílená lipidomická analýza mitochondriálních defektů se zaměřením na SCADD a TMEM70 – Kvasnička A.**
- **Mitochondrial dysfunction in a high intraocular pressure-induced retinal ischemia minipig model – Pasák M.**
- **Novel or rare AIFM1 pathogenic variants: their impact on mitochondrial metabolism and clinical manifestation in eight patients, including 3 girls – Rákosníková T.**
- **A rare variant m.4135 T>C in the MT-ND1 gene leads to LHON and altered OXPHOS supercomplexes – Štufková H.**
- **Neinvazivní analýza sestřihových variant ATP7B z nosohltanového stěru u pacientů s Wilsonovou nemocí – Steiner Mrázová L.**
- **Laboratory findings in the newborn with galactosialidosis. The first diagnosed case in the Czech Republic – Poupětová H.**
- **Neinvazivní přístup k diagnostice mukopolysacharidózy IIIA – Pančík F.**
- **Evaluation of lyso-Gb3Cer biomarker for Fabry disease screening and therapy monitoring of the Czech patients – Kuchař L.**