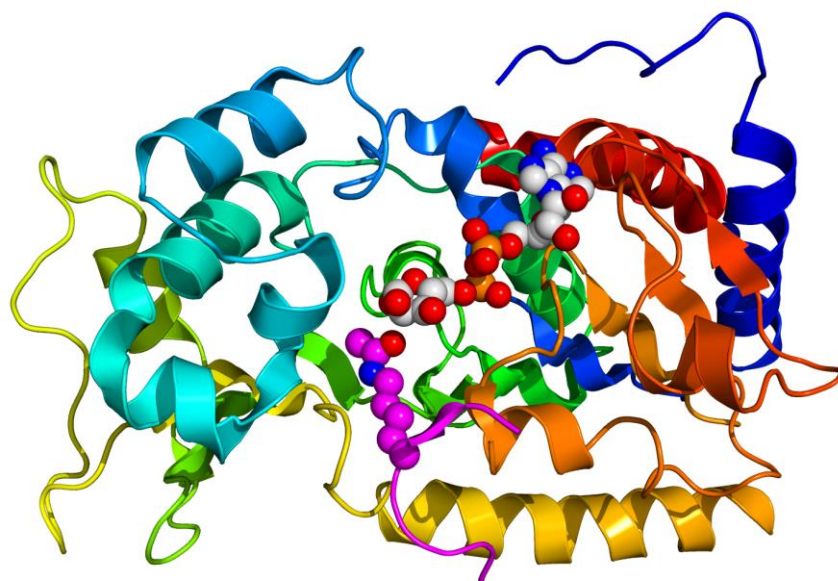


PROGRAMFÜZET

KLINIKAI NEUROGENETIKA 2019



A MAGYAR KLINIKAI NEUROGENETIKAI TÁRSASÁG XVIII. KONFERENCIÁJA

2019. DECEMBER 6-7.

Debrecen,
Hotel Aranybika

Debrecen, Piac utca 11-15.

A konferencia támogatói:

BioMarin

Pfizer

Janssen – Cilag

Sanofi Genzyme

Richter

Numil Hungary

Tisztelt Kolléganő/Kolléga Úr!

A Magyar Klinikai Neurogenetikai Társaság szeretettel köszönti Önöket a 2019. évi tudományos rendezvényén.

Az elmúlt években látványos előrelépések történtek néhány genetikai betegség kezelési lehetőségeiben. Konferenciánkon kiemelt figyelmet fordítunk a legújabb terápiás lehetőségek bemutatására, a külföldi és magyarországi tapasztalatok megvitatására.

Fontosnak tartjuk emellett a napi gyakorlatban dolgozó kollégák továbbképzését is, melynek kapcsán praktikus, gyakorlati útmutatót szeretnénk adni a neurogenetikai betegségekről, azok felismeréséről, illetve diagnosztikus lehetőségeikről.

Ugyancsak kiemelt figyelmet szentelünk kongresszusainkon az esetbemutatásoknak, a diagnosztikus munka nehézségeinek, eseteink kapcsán felmerülő etikai dilemmáknak. Szívesen várjuk olyan betegek bemutatását is, ahol a pontos diagnózis még nem született meg. Lehetőség nyílik emellett saját tudományos munkák bemutatására is.

Társaságunk minden évben külön elismeri és díjazásban részesíti a legjobb fiatal előadót, ezért bátran biztatunk mindenkit a részvételre.

Kívánok Önöknek eredményes konferenciát és sikeres szakmai kapcsolatépítést.

dr. Boczán Judit
Az MKNT elnöke

PROGRAM

2019. december 6.

10:00 – 10:10: Megnyitó: Boczán Judit

Szabadelőadások

Üléselnök: Grosz Zoltán

10:10 - 10:25: Koczok Katalin, Merő Gabriella, P. Szabó Gabriella, Madar László, Gombos Éva, Ajzner Éva, Mótyán János András, Hortobágyi Tibor, Balogh István: Új misszensz mutáció a DMD génben

10:25 - 10:45: Liptai Zoltán, Benke Péter, György Ilona, Barsi Péter: Vanishing white matter betegség

10:45 – 11:05: Szakszon Katalin: Ritka microcephalia szindrómák

11:05 – 11:20: Zádori Dénes, Szalárdy Levente, Reisz Zita, Kovács G. Gábor, Maszlag-Török Rita, Norbert F. Ajeawung, Philippe Campeau, Vécsei László, Klivényi Péter: Klinikopathológiai összefüggések DOORS szindróma kapcsán

11:20 – 11:35: Maszlag-Török Rita, Boros Fanni, Somogyi Anett, Klivényi Péter: Sirtuin gén polimorfizmusok Parkinson-kórban

11:35 – 11:50: Boros Fanni, Maszlag-Török Rita, Vécsei László, Klivényi Péter: NEAT1 hosszú nem-kódoló RNS és Parkinson kór

11:50 – 12:10: Jimoh Idris János, Molnár Mária Judit: Az SPG7 phenotypus - genotypus korrelációjának elemzése

12:10 – 13:00: EBÉD

13:00: George Karpati díj: Molnár Mária Judit. Laudatio: Boczán Judit

13:10 – 13:30: George Karpati emlékelőadás. Molnár Mária Judit: Új Generációs Neurológia George Karpati szellemében

Elméleti továbbképzés

Üléselnök: Klivényi Péter

13:30 – 14:00: Szpisják László: Dominánsan öröklődő hereditér ataxiák

14:00 – 14:30: Udvari Szabolcs: FSHD genetikai diagnosztikai kihívások - a "molecular combing" technológia bemutatása két beteg kapcsán

14:30 – 15:00: Pál Endre: Vékony rost neuropathia klinikai vizsgálata

15:00 – 15:30: Molnár Sándor: A Fabry-Anderson kór neurológiai, neurogenetikai vonatkozásai

15:30 – 16:00: Molnár Mária Judit: A microRNS-ek szerepe a neuromuscularis megbetegedésekben

16:00 – 16:30: KÁVÉSZÜNET

16:30 – 17:30: Esetbörze

Üléselnök: Zádori Dénes

16:30 – 16:40: Balicza Péter: Rejtett örökség a tónuszavarok hátterében

16:40 – 16:50: Dobner Sarolta, Benke Péter, Szabó Eszter, Sík Máté, Benkő Klára, Patrick Willems, Liptai Zoltán: Mire jó a hasmenés?

16:50 – 17:00: Salamon András, Zádori Dénes, Horváth Emese, Vécsei László, Klivényi Péter: Ritka betegség, hatékony kezelés

17:00 – 17:10: Zeke Helga: Talányos steppelés

17:10 – 17:20: Boczán Judit: Forró helyzet

Etikai dilemma

17:20 – 17:35: Molnár Viktor: Az ágyú és a verebek: új etikai kihívások az NGS alapú klinikai diagnosztika során

17:40 – 18:10: KÖZGYŰLÉS

19:00: VACSORA

2019. december 7.

Továbbképző szemináriumok

Üléselnök: Molnár Mária Judit

8:30 – 9:00: Dr. Garzuly Ferenc: A kutatás etikai határai és a náci birodalom orvostudósai

9:00 – 9:30: Grosz Zoltán: A dystrophia myotonica új arca: a diagnosztika és menedzsment aktuális kérdései

9:30 – 10:00: Zádori Dénes: Neurokognitív zavarok

10:00 – 10:30: Arányi Zsuzsa: Hereditær transthyretin amyloid polyneuropathia

10:30 – 11:00: KÁVÉSZÜNET

11:00 – 11:30: Kerekasztal beszélgetés: Ritka betegségek, ritka terápiák – 2019

Moderátor: Boczán Judit

Résztevők: Széll Márta, Molnár Mária Judit, Karcagi Veronika, Herczegfalvi Ágnes

Szabad előadások

Moderátor: Karcagi Veronika

11:30 – 11:50: Karcagi Veronika: Ujdonságok a Myotonica Dystrophia 1. es 2. típus patomechanizmusában

11:50 – 12:10: Tompa Márton, Kálmán Bernadette: A Wnt útvonal aktivitása glioblastomában

12:10 – 12:30: Kraboth Zoltán és Kálmán Bernadette: A glioblastoma epigenomikai jellemzése

12:30 – 12:50: Szalárdy Levente: A cereberalis amyloid angiopathia genetikai háttere - hol tartunk most?

12:50 – 13:10: Gál Anikó: A mitochondrialis dinamika szerepe a neurodegeneratív betegségek pathomechanismusában

13:10 – 13:30: Nagy Zsófia Flóra: Amiotrófiás laterálszklerózisban szenvedő magyar betegek átfogó genetikai vizsgálata

13:30 – 13:40: TESZTÍRÁS, ZÁRSZÓ

13:40 EBÉD

George Karpati díjazottak:

2013 Mechler Ferenc (Debrecen)

2015 Garzuly Ferenc (Szombathely)

2017 Gosztonyi György (Berlin)

2019 Molnár Mária Judit (Budapest)