



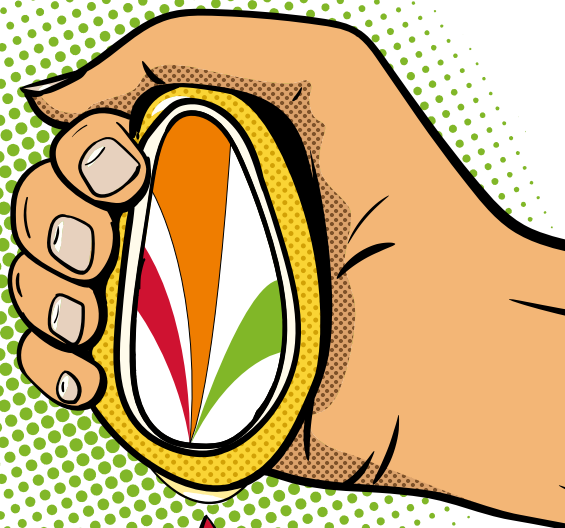
**A Magyar Humángenetikai
és Genomikai Társaság
XIV. Kongresszusa**

Programfüzet

2023. szeptember 14-16.

SQUEEZE THE GENOME

G



Romantic
Long Reads'

Bloody Cheap
Genome X Plus Size'

Tasty Sweet
Experience'

Dragon's
Tears of Happiness'



Taste The FRESHness of GeneTiCA at our bar!

**A Magyar Humángenetikai és
Genomikai Társaság
XIV. Kongresszusa**

**A klinikai genetika és genomika trendjei és
kihívásai**



Program

2023. szeptember 14., csütörtök

12.00 - *Regisztráció a Hotel Hélia konferencia szintjén
(a konferencia teljes ideje alatt működik)*

13.30 – 13.40 **Megnyitó**

Elnökök: Molnár Mária Judit, Patócs Attila

13:40 – 15.30 **Plenáris előadások I.**

13.40–14.00 Klinikai genetika. Egy tudományág evolúciója

Kosztolányi György

14.00–14.25 Genetika és pathomechanizmus: úton a terápiához

Borut Peterlin

14.25–14.50 Mitochondriális medicina: Új eljárások a mitochondriális betegségek diagnosztikájában és terápiájában

Horváth Rita

14.50–15.10 Sokszinűség a DNS-ben

Vértessy Beáta

15.10–15.30 Az onkogenetika hazai mérföldkövei

Oláh Edit

15.30 – 16.00 **Kávészünet**

Novartis Hungária Kft. támogatásával



2023. szeptember 14., csütörtök

16.00 - 18.15 Plenáris előadások II.

Elnökök: Molnár Mária Judit, Patócs Attila

- 16.00–16.20 A Beckwith-Wiedemann spektrum korszerű gyakorlati szemlélete
Fekete György et al.
- 16.20–16.40 Mesterséges intelligencia az egészségbiológiai univerzumban
Falus András
- 16.40–17.00 Az erdélyi székelyek alpopuláció-szintű vizsgálata nagy felbontású autoszomális marker adatok alkalmazásával
Melegh Béla
- 17.00–17.20 Az ősök átka – genetikai eredetfüggő betegséghajlam
Raskó István
- 17.20–17.40 A klinikai genetika új perspektívái
Molnár Mária Judit
- 17.40–18.00 Teljes genom szekvenálás a humán betegségek genetikai hátterének azonosítására
Patócs Attila
- 18.00–18.15 Emedgene szoftver – genomikai adatok értelmezése mesterséges intelligencia felhasználásával a rutindiagnosztikában
Mariana Satrova

18.15 – 20.00 Fogadás (Hotel Hélia – konferencia szint)

New Era Genetics Kft. támogatásával



New Era Genetics

2023. szeptember 15., péntek

08.00 – 10.00 **Szekció I.**

Elnökök: Igaz Péter, Széll Márta

- 08.00–08.15 A computational genom interpretáció a predikciótól klinikumig
Balogh István
- 08.15–08.30 Nem kódoló RNS-ek endokrin daganatokban: fókuszban a mellékvese
Igaz Péter
- 08.30–08.45 *In vitro* funkcionális vizsgálatok jelentősége a ritka betegségek pathogenezisének megismerésében és személyre szabott kezelésben
Széll Márta
- 08.45–09.00 Komplement mediált betegségek: a kivizsgálás és a célzott terápiás lehetőségek áttekintése
Prohászka Zoltán
- 09.00–09.15 Inkomplett penetrancia: a monogénes betegségek reménye és réme
Tory Kálmán
- 09.15–09.30 A feltáratlan mozaikosság
Hadzsiev Kinga
- 09.30–09.45 A cytogenetika szerepe az infertilitás diagnosztikájában
Ujfalusi Anikó
- 09.45–10.00 Trio vizsgálatok jelentősége új generációs molekuláris citogenetika módszerekkel a prenatális vizsgálatokban
Beke Artúr

10.00 – 10.20 **Kávészünet**

Novartis Hungária Kft. támogatásával



2023. szeptember 15., péntek

10.20 – 11.05 Molekuláris diagnosztikai workshop

Moderátorok: Balogh István, Butz Henriett

- 10.20–10.35 Érdekes esetek monogénes genetikai betegségek diagnosztikájában
Balogh István
- 10.35–10.40 Mikrodeléciós MLPA vizsgálatok jelentősége MECP2 duplikációs szindrómával érintett család esetében
Bokor Barbara
- 10.40–10.45 Ivarsejti mozaikosság FOXP1-asszociált idegfejlődési szindrómában
Zsigmond Anna
- 10.45–10.50 CANVAS, egy gyakori ataxia molekuláris genetikai diagnosztikájának útvestői
Udvari Szabolcs
- 10.50–10.55 Transzkript szintű vizsgálatok szerepe az örökletes daganatok genetikai diagnosztikájában
Bozsik Anikó
- 10.55–11.05 Érdekes esetek öröklött tumorhajlam diagnosztikájában
Butz Henriett

11.05 – 11.50 Syndromatológiai workshop

Moderátorok: Hadzsiev Kinga, Kárteszi Judit

- 11.05–11.10 A 14q11.2 mikrodeléciók (CHD8 és SUPT16H gének) fenotípusának kiterjesztése
Lengyel Anna
- 11.10–11.15 A Noonan szindróma ezer arca
Pintér Lilla Adrienn
- 11.15–11.20 A DiGeorge-szindróma klinikai és genetikai spektrumának feltérképezése
Tóth-Szumutku Fanni
- 11.20–11.25 A KIF21A génben azonosított összetett heterozigóta funkcióvesztésű variánsok szerepe a magzati deformitások hátterében
Illés Anett
- 11.25–11.50 **Syndromatológia quiz**

2023. szeptember 15., péntek

12.00 – 13.15 **Poszterszekció**

Elnökök: Szegedi Márta, Ujfalusi Anikó, Tory Kálmán

3 perc bemutatás és 1-2 perc diskusszió.

13.15 – 14.00 **Ebéd a hotel éttermében**

Novartis Hungária Kft. támogatásával



14.00 – 14.40 **Onkogenetika workshop**

Moderátorok: Andrikovics Hajnalka, Patócs Attila

14.00–14.10 Csírvonalas CHEK2 variánsok jelentősége az örökletes emlőrák predispozícióban

Butz Henriett

14.10–14.20 Új és rekurráló patogén variánsok detektálása komprehenzív molekuláris genetikai diagnosztika segítségével Lynch szindrómában

Grolmusz Vince

14.20–14.30 Az EZH2 mutációk gyakoriságának térbeli és időbeli vizsgálata szövet és folyadék-biopsziás mintákból folliculáris limfómában

Bödör Csaba

14.30–14.40 Szekvenciális célzott terápia-rezisztencia molekuláris hátterének vizsgálata krónikus lymphocytás leukémiában

Kotmayer Lili

2023. szeptember 15., péntek

14.45 – 15.55 Szabad előadások I. (6+2 perc/előadás)

Elnökök: Ujfalusi Anikó, Tihanyi Mariann

Újszülöttkori SMA-szűrés hazánkban (10+2 perc)

Mikos Borbála

Hazai tapasztalataink bemutatása a prenatalis CMA/WES vizsgálatokkal kapcsolatban

Kósa János

Epigenetikai vizsgálatok a fenotípusbeli variabilitás hátterében álló különbségek azonosítására

Nagy Nikoletta

A kockázatbecslés nehézségei a férfi infertilitás komplex citogenetikai kivizsgálása kapcsán

P. Tardy Erika

Az egyénazonosítás szerepe a kriminalisztikán kívül

Meggyesi Nóra

A farmakogenetika jelentősége a korszerű betegellátásban

Tóbiás Bálint

A Tranziens Receptor Potenciál Vanilloid 6 (TRPV6) génmutációk szerepének vizsgálata krónikus pankreatitiszben

Pesei Zsófia Gabriella

A GATOR komplex mutációi okozta súlyos epilepszia innovatív terápiás lehetősége

Till Ágnes

15.55 – 16.20 Kávészünet

Novartis Hungária Kft. támogatásával



2023. szeptember 15., péntek

16.20 – 17.25 Szabad előadások II. (6+2 perc/előadás)

Elnökök: Molnár Viktor, Szabó Viktória

A GUCA1A gén új patogén variánsai autoszómális domináns csapdisztrófia hátterében

Varsányi Balázs

Multigénes kardiogenetikai profilozás újgenerációs szekvenálás alkalmazásával

Csonka Katalin

Az alfa galaktozidáz enzimaktivitás egy-sejt szintű mérése és a globotriaozil-ceramid felhalmozódás jelentőségének vizsgálata

Kovács Árpád Ferenc

Egy-sejt transzkriptomikai és immunomikai T-sejt immundiszfunkció feltérképezése long-COVID-szindrómában

Erhardt Júlia

A szomatikus és csírvonal mutáció szerepe infantilis myofibromatosis kialakulásában

Baráti László

A gyógyszer indukálta állcsontnecrosis géndiagnosztikai alapú rizikóbecslése személyreszabott terápia megvalósításához

Balla Bernadett

A Szemészeti Génterápiás Centrum működésének bemutatása

Szabó Viktória

Az Európai Referenciahálózatok (ERN) tevékenysége kapcsán született új irányelvek

Maász Anita

17.25 – 18.20 Kerekasztal beszélgetés

Riportáljuk vagy sem – VUS eredmények és másodlagos találatok leletezési dilemmái

Moderátor: Molnár Mária Judit

Tagok: Balogh István, Bene Judit, Butz Henriett, Patócs Attila, Tory Kálmán

18.30 – 19.30 Közgyűlés

20.00 – Bankett vacsora a hotel éttermében

GeneTiCA Kft. támogatásával



2023. szeptember 16., szombat

08.00- 11.10 Szponzorált előadások

Elnökök: Horváth Emese, Molnár Mária Judit, Szegedi Márta

- 08.00–08.15 CFTR modulátor, új terápiás lehetőség cisztás fibrózisban
Halász Adrien
Medison Pharma Hungary Kft. támogatásával
- 08.15–08.30 A CFTR modulátor terápia eredményessége és ami mögötte van
Laki István
Medison Pharma Hungary Kft. támogatásával
- 08.30–08.45 “Long Read” szekvenálás előnyei ritka betegségek diagnosztikájában
Balogh Norbert
GeneTiCA Kft. támogatásával
- 08.45–09.00 Precíziós kezelés achondroplasiában: megnyíló lehetőségek és reális kilátások
Molnár Viktor
Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete
- 09.00–09.15 A hypophosphatasia klinikai spektruma – Egy kezelhető csontbetegség
Szegedi Márta
AstraZeneca Kft. támogatásával
- 09.15–09.30 Diszlipidémia és hepatopátia - ami a háttérben állhat: lizoszómális savas lipáz hiány
Szabó Doloresz
AstraZeneca Kft. támogatásával
- 09.30–09.45 A Duchenne típusú izomdystrophia kezelési lehetőségei
Grosz Zoltán
PTC Therapeutics International Ltd. támogatásával
- 09.45–10.00 A gyermekkori SMA nusinersen kezelésének hazai tapasztalatai
Merő Gabriella
Biogen Hungary Kft. támogatásával
- 10.00–10.10 A Leber-féle öröklődő optikus neuropátia (LHON) és a LHON- szerű fenotípus ritka genetikai variánsai
Szabó Viktória
Chiesi Hungary Kft. támogatásával
- 10.10–10.25 Genodermatozisos diagnosztikája és terápiás perspektívái
Medvecz Márta
Semmelweis Egyetem Bőr-, Nemikórtani és Bőronkológiai Klinika

- 10.25–10.40 Egy kezelhető örökletes fehérállomány betegségről, a cerebrotendinosis xanthomatosisoról saját eseteink kapcsán
Varga Noémi Ágnes
Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete
- 10.40–10.55 A lipodystrophia szindrómák genetikai háttere
Juhász Éva
Debreceni Egyetem Gyermekgyógyászati Intézet Sürgősségi osztálya
- 10.55–11.10 A non-invazív prenatális tesztelés során azonosított ritka kromoszómális eltérések átfogó elemzése
Gál Anikó- Kónya Márton
New Era Genetics Kft. támogatásával

11.10 – 11.30 **Kávészünet**

Novartis Hungária Kft. támogatásával



2023. szeptember 16., szombat

11.30 – 12.45 Szabad előadások III. (6+2 perc/előadás)

Elnökhük: Bene Judit, Nagy Nikoletta

Nemzeti Genom Program (15 perc)

Gyenesei Attila

A genetikai vizsgálatok szerepe a veleszületett vérzékenységek, különös tekintettel a thrombocyta rendellenességek diagnosztikájában

Bereczky Zsuzsanna

PersonALL: komprehenzív kópiaszámeltérés profilozáson alapuló, koncepcionálisan új személyre szabott rizikóbecslő módszer gyermekkori akut limfoblasztos leukémiában

Bedics Gábor

Optikai genomterképezés alkalmazása akut leukémiák vizsgálatában: a digitális citogenomika bevezetésével szerzett első hazai tapasztalatok

Bekő Anna

A szubklonális TP53 mutációk előfordulása és klinikai relevanciája krónikus limfocitás leukémiában

László Tamás

A TP53 gén molekuláris genetikai és in silico fehérje vizsgálata MDS-ben és AML-ben

Madarász Kristóf

Molekuláris alcsoport-klasszifikáció diffúz nagy B-sejtes limfómában: A hazai DLBCL molekuláris profilozás program első eredményei

Varga Luca

Ritka „örökség-e” a herediter hematológiai malignitás?

Tankó Lenke

12.45 – 13.45 Kerekasztal beszélgetés

Egyenlőtlenségek a genetikában – GeneTiCA Kft.

Moderátor: Patócs Attila

Tagok: Hadzsiev Kinga, Igaz Péter, Molnár Mária Judit, Szegedi Márta, Széll Márta

13.45 – 14.05 A poszterszekció eredményhirdetése / zárászó

a 3 nyertes poszter bemutatása 3-3-3 percben.

14.05 Tesztírás



Poszter lista

POSZTER LISTA

NEUROGENETICA témakör:

Árvai Kristóf	P-01	A klinikai teljes genom szekvenálás alkalmazásának bemutatása egy leukodisztrófiás beteg esetében
Buzai-Kiss Lilla	P-02	A magyar spinocerebellaris ataxiás betegek komplex genetikai architektúrájának elemzése
Csányiné Sági Judit	P-03	A MECP2 asszociált mitochondriális diszfunkció többszintű bizonyítékai saját esetünk kapcsán
Géresi Adrienn	P-04	Az SMN2 gén betegségmódosító variánsainak vizsgálata a magyar SMA betegekben
Jimoh Idris János	P-05	SPG7 genetikai háttere és klinikai spektruma magyar kohort alapján
Nagy Zsófia Flóra	P-06	A C9orf72 hexanucleotid repeat expansióval rendelkező magyar betegek epidemiológiai és genotípus-fenotípus elemzése
Nagy Zsófia Flóra	P-07	Genetikai vizsgálatok fokális dystoniával diagnosztizált magyar betegek körében
Ripszám Emese Rebeka	P-08	SMA betegek risdiplam kezelése során nyert tapasztalatok
Szabó Fruzsina	P-09	A NOTCH3 variánsok genetikai epidemiológiai elemzése Magyarországon
Szabó András	P-10	Diagnosztikai kihívások a Kleefstra-szindróma 1-es típusa kapcsán egy magyar beteg esetén
Trombitás Barbara	P-11	A Friedreich-ataxia frekvenciájának meghatározása genetikai diagnózis nélküli ataxiás betegcsoportban
Zelenákné Szabó Tímea Margit	P-12	SHANK2 funkcióvesztő variáns egy autizmus-spektrum zavarral élő gyermekben – a tizenhatodik eset

ONKOLÓGIA témakör:

Bedics Gábor	P-13	Az első ROS1-transzlokált non-Langerhans sejtes histiocytosis eset detektálása komprehenzív genomikai profilozás segítségével
Butz Henriett	P-14	Multigénes panel vizsgálatok alkalmazása endokrin daganatos betegekben
Csók Ádám	P-15	A miRNS biomarkerek szerepe a Wilms-tumor és a diffúz hiperplastikus perilobáris nefroblasztomatózis differenciáldiagnózisában
Csoma Szilvia Lilla	P-16	Genetikai vizsgálatok liquid biopszia segítségével epéuti malignitásokban
Nagy Petra	P-17	Fenotípussal asszociált és incidentális genetikai eltérések örökletes emlő és petefészekrák szindrómában
Péterffy Borbála	P-18	Potenciális új biomarkerek azonosítása gyermekkori akut limfoblasztos leukémiához kapcsolódó központi idegrendszeri érintettség felderítéséhez

Péterffy Borbála	P-19	Új biomarkerek azonosítása átfogó molekuláris profillozással gyermekkori akut limfoblasztos leukémiában: A Magyar Gyermekleukémia Molekuláris Profillozási Program első három évének eredményei
Pócza Tímea	P-20	Két patogén variáns sem rosszabb, mint egy? – kettős heterozigóták vizsgálata örökletes emlő- és petefészekrák szindrómához köthető fenotípusú betegek körében
Vereczki Viktória	P-21	A glükokortikoid receptor különböző RNS szekvencia variánsainak eltérő hatása emlőráksejtekben
Zajta Erik	P-22	Molekuláris vizsgálatok jelentősége az onkohematológiai kórképek diagnosztikájában

VEGYES témakör:

Bors András	P-23	Magyarországi akut intermittáló porfirias családok molekuláris genetikai vizsgálatai
Büki Gergely	P-24	Különböző mutációk együttes szerepe egy diverz klinikai manifesztációkkal rendelkező páciensekben
Csendes Barbara	P-25	Hogyan látják pácienseink Magyarországon a ritka betegségek járóbeteg rendeléseit?
Gál Anikó	P-26	A DNMT2 gén intracelluláris funkciójának vizsgálata siRNA modell segítségével
Kónya Márton	P-27	582 887 Non-Invazív Prenatális Tesztelés (NIPT) során kapott ritka kromoszómális eltérések egyes kromoszómákra vonatkoztatott jelentőségének vizsgálata
Li Luca Kamilla	P-28	Alfa-galaktozidáz egy-sejt szintű enzimaktivitás detektálásához GLA KO T-sejtes sejtvonal létrehozása és validálása
Massziné Koller Júlia	P-29	Az FDXR mitochondriális flavoprotein deficiencia phenotypusának és kezelési lehetőségeinek bemutatása saját esetünk kapcsán
Pál Margit	P-30	A nemszindrómás hallásvesztés genetikai hátterének meghatározása kohleáris implantátummal rendelkező Magyarországi populációban
Ramadan Sherin	P-31	Understanding Hereditary Spastic Paraplegias: characterization of an SPG9 patient's fibroblast cell line
Szlepák Tamás	P-32	A lysosomalis tárolási betegségekkel asszociált gének és egyéb ritka betegség asszociált gének ritka variánsainak együttes hatása
Várhegyi Vera	P-33	Az mtDNA deléciók szerepe az inzulinrezisztencia, a PCOS és az infertilitás hátterében
Végh András	P-34	Az Usher-szindróma genotípus-fenotípus spektruma genotipizált eseteink alapján



Blueprint Genetics

Who We Are:

We are a **genetic testing** company focused on inherited diseases. With a patient-first mindset, we deliver **high-quality** genetic testing to the global clinical community across **14 medical specialties**.

Come meet **Kaarin**, our Genetic Services Consultant at booth **#1**, to learn all about the latest updates from **Blueprint Genetics**.



Kaarin Ahomaa, M.Sc
Genetic Services Consultant
Tel: +358 40 158 0507
kaarin.ahomaa@
blueprintgenetics.com



New Era Genetics

A prenatális diagnosztika vezető szolgáltatója



Magyarországi laboratóriummal

•
Megszokott minőségben

•
Legkorszerűbb technológiával

•
Kiterjedt hálózattal

•
Szakmai támogatással

PrenaGenetics®



TÚL A BRCA MUTÁCIÓN GONDOLJON A HRD JELENTŐSÉGÉRE

Években mérhető PFS szélesebb betegcsoport számára.¹

Végeztesen HRD tesztet a BRCA-negatív betegeknél, hogy beazonosítsa azokat, akik számára előnyös lehet a LYNPARZA + bevacizumab kezelés.^{2,3}

1 Teszteljen

a diagnózis felállításakor

2 Azonosítsa be

a HRD-pozitív tumoral rendelkező nőket

3 Kezelje

a megfelelő LYNPARZA
fenntartó terápiával⁴

Végeztesen
BRCA
meghatározást

BRCA mutáció
hiányában
tesztelje a
tumorszövetet
HRD-re

tBRCA1/2
mutáció
és/vagy
genomi
instabilitás*

HRD-pozitív

LYNPARZA +
bevacizumab

A LYNPARZA monoterápia szőba jöhet azoknál a tBRCAm pozitív nőknél, akik nem kaptak bevacizumabot az indukciós kezelés során.⁴

~2-ből 1 előrehaladott petefészekrákban szenvedő nőnél HRD-pozitív tumor mutatható ki, vagyis előnyös lehet számukra a LYNPARZA + bevacizumab kezelés^{1,2}

*A PAOLA-1 vizsgálatban a HRD vizsgálatot myChoice HRD Plus assay (Myriad Genetic Laboratories) segítségével végezték el. HRD-pozitív lett az eredmény, ha a tumorból BRCA mutáció és/vagy ≥42 pontos genomi instabilitás volt kimutatható. Az indukciós során alkalmazott bevacizumab + platiná alapú kezelési beavatkozási kritérium volt az elsősorban LYNPARZA + bevacizumab fenntartó terápiáján.

HRD = homolog rekombinációs deficiencia; tBRCAm = tumor BRCA mutáció

Referenciák: 1. Ray-Coquard I et al. Olaparib plus bevacizumab as first-line maintenance in ovarian cancer. *N Engl J Med.* 2019;381:2416–28.; 2. Konstantinopoulos PA et al. Homologous recombination deficiency: Exploiting the fundamental vulnerability of ovarian cancer. *Cancer Discov.* 2015;1(11):1337–54. doi: 10.1158/2159-8290.; 3. I. Vergote et al. European experts consensus: BRCA/homologous recombination deficiency testing in first-line ovarian cancer. <https://doi.org/10.1016/j.annonc.2020.03.30>. https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/lynparza-spar-product-information_hu.pdf; 5. Myriad myChoice[®] HRD technical specifications. Myriad Genetic Laboratories Inc. Available at: <https://myriad-web.s3.amazonaws.com/myChoice/downloads/myChoiceHRDetectSpec.pdf>

LYNPARZA filmtabletta terápiás javallata⁴ monoterápiában ovarium carcinoma esetében:

- előrehaladott (FIGO III. és IV. stádium), BRCA1/2 mutációz hordozó (ciszolvasó és/vagy szomatikus), high grade epithelialis ovarium, petevezeték vagy primer peritonealis carcinómában szenvedő, felnőtt betegek fenntartó kezelésére, akik az elsősorban platiná alapú kemoterápia befejezése után reagálnak a terápiára (teljes vagy részleges remiszió**);
- a platiná szenzitív, relapszáló, high grade epithelialis ovarium, petevezeték vagy primer peritonealis carcinoma fenntartó kezelésére olyan felnőttknél, akik reagálnak (teljes vagy részleges remiszió**) a platiná alapú kemoterápiára.

A LYNPARZA bevacizumabmal kombinációjában az alábbiak esetén javallott:

- előrehaladott (FIGO III. és IV. stádium) high grade epithelialis ovarium, petevezeték vagy primer peritonealis carcinómában szenvedő, felnőtt betegek fenntartó kezelésére, akik bevacizumabmal kombinált első vonalbeli platiná alapú kemoterápia befejezése után reagálnak a terápiára (teljes vagy részleges remiszió) és akiknél a homolog rekombinációs deficiencia (pozitív HRD (homologous recombination deficiency) státusz) BRCA1/2 mutáció és/vagy genomi instabilitás miatt fennáll.

*Emléktábla, pancreas adenocarcinoma és prosztatarák indikációját lásd a Lynparza 100 mg és 150 mg filmtabletta alkalmazási előírása szerint (2023. március 30.). A gyógyszerrel részletes információ az Európai Gyógyszerügynökség (EMA) internetes honlapján (<http://www.ema.europa.eu/>) található.

**RECIST 1.1, CA-125 érték alapján



Lynparza 100 mg és 150 mg filmtabletta:

Összefoglaló: korlátozott érvenyi orvosi rendelvényhez kötött, szakorvosi/kórházi diagnózist követően folyamatos szakorvosi ellenőrzés mellett alkalmazható gyógyszer (Sz). Bővebb információért kérjük, olvassa el a gyógyszer alkalmazási előírását (2022. szeptember 1.)! EU/1/14/959/002-005. A gyógyszerrel részletes információ az Európai Gyógyszerügynökség (EMA) internetes honlapján (<http://www.ema.europa.eu/>) található. A készítmény társadalombiztosítási támogatással nem rendelhető.

A metekhatások bejelentéséről tájékoztatást kaphat és bejelentését meg is teheti az OGYÉI honlapján, <http://www.ogyei.gov.hu/> www.ogyei.gov.hu) a Mellékletet közzéadó elismerés megnevezésben, link: https://ogyei.gov.hu/egeszsegugyi_szakemberek_levelelben (OGYÉI, 1372 Postafiók 450.); vagy faxon (+36 1 886-9472).

Astrazeneca Kft. 1117 Budapest Állatké 4. B ép. I. em., tel.: +36 1 883 6500; www.astrazeneca.hu.

Melléklet: Nemkívánatos esemény/Melétőző panasz bejelentése és orvosai/mai kérdés esetén: +36 1 883 6500 vagy <https://contactzamedical.astrazeneca.com>. Kérjük, hogy bejelentését csak egy helyre küldje el!

Küldetésünk a biotechnológia és az egészségügy területén folytatott tudományos kutatás ösztönzése és a legújabb innovatív technológiák alkalmazása a diagnosztikában. Az iBioScience Kft. a Pécsi Tudományegyetem Szentágothai János Kutatóközpontjával szoros együttműködésben biztosítja a magyar tudományos közösség számára a legmodernebb újgenerációs szekvenálási technológiát és szakmai háttérrel. A diagnosztika területén célunk a klinikai intézetek támogatása az örökletes betegségek és a malignus tumorerő kialakulásában szerepet játszó variánsok azonosításában.

IBIO GÉNPAANEL DIAGNOSZTIKAI SZOLGÁLTATÁSOK

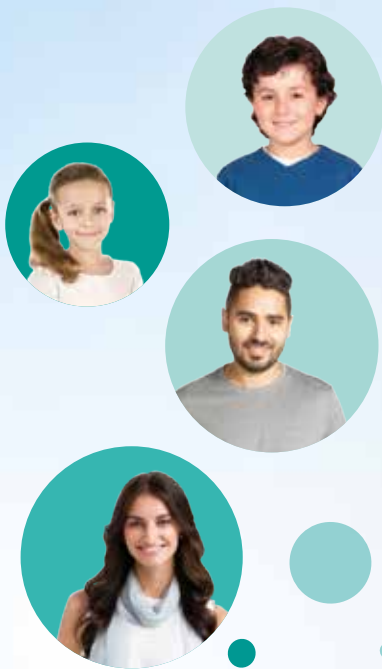
- ▶ Génpaneleink az általunk fejlesztett egyedi iBio Clinical Exome megoldáson alapulnak, amely magában foglalja az összes klinikailag releváns és validált gént, illetve dúsítja mind a kódozó, mind az intronikus és intergenikus variánsok számát.
- ▶ Minden panel magában foglalja a CNV analízist.
- ▶ A panelek számos betegség esetén kérhetőek, beleértve szív- és érrendszeri, agyfejlődési zavarok, neurodegeneratív, neuromuszkuláris, epilepszia, vese, máj, szem, bőr, vér, autoinflammatorikus metabolikus szindrómák, illetve halláskárosodás, termékenység, immun- és csontrendszeri problémák és daganatos betegségek azonosítására.
- ▶ A panelek elérhetőek, mint egygénes vizsgálatok, kis génpanelek (2-25 gén), közepes génpanelek (26-125) és nagy génpanelek (126 géntől).
- ▶ Amennyiben a választható panellista közül egyik panel sem fed át a speciális klinikai kérdéssel egyedi génpanelek kérhetőek extra költségek nélkül.
- ▶ Az elemzések során talált betegséggel asszociált eltérések alapján, célzott kivizsgálás biztosítunk a család érintett tagjainak.



iBioScience Kft.

7625 Pécs, Dr. Majorossy Imre utca 36.
+36 70 674 6611 | info@ibioscience.hu

www.ibioscience.hu



kaftrio®

(ivacaftor/tezacaftor/elexacaftor)

75 mg / 50 mg / 100 mg • 37,5 mg / 25 mg / 50 mg tabletta



kalydeco®
(ivacaftor) tabletta
150 mg • 75 mg

ÁTTÖRÉS A CF KEZELÉSÉBEN^{1,2}

A KAFTRIO® + KALYDECO® kombináció olyan 6 éves és annál idősebb cisztás fibrózissal (CF) élő betegek kezelésére javallott, akik legalább egy *F508del* mutációt hordoznak a cisztás fibrózis transzmembrán konduktancia regulátor (CFTR) génen.¹

Rövidítések: CF=cisztás fibrózis

Referenciák: 1. Kaftrio alkalmazási előírás, 2023. július; 2. Middleton PG, et al. N Engl J Med 2019;381:1809-1819.

Kaftrio 37,5 mg ivacaftor/25 mg tezacaftor /50 mg elexacaftor és Kaftrio 75 mg ivacaftor /50 mg tezacaftor /100 mg elexacaftor filmtabletta
Kalydeco 75 mg; 150 mg ivacaftor filmtabletta

Bővebb információért olvassa el az alkalmazási előírást! A hatályos "alkalmazási előírás" teljes szövegét megtalálja az Országos Gyógyszerészeti és Élelmezés-egészségügyi Intézet (www.ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis/) vagy az Európai Gyógyszerügynökség (www.emea.europa.eu) honlapokon. OGYÉI honlapon keresztül történő elérési útvonal: www.ogyei.gov.hu; Adatbázisok, nyilvántartások; Gyógyszer-adatbázis; szabadszavas keresésben a "KAFTRIO" illetve "KALYDECO" megadása, a "KERESÉS INDÍTÁSA", EMA ikon vagy hiperlinkre történő kattintás. Bővebb információért olvassa el a gyógyszer alkalmazási előírását!

Kaftrio alkalmazási előírás: https://ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis?action=show_details&item=200324

https://ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis?action=show_details&item=220677

Kalydeco alkalmazási előírás: https://ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis?action=show_details&item=203785

https://ogyei.gov.hu/gyogyszeradatbazis?action=show_details&item=154378

Ár információ: Nem támogatott készítmény. Közfinanszírozással nem rendelhető.

Forgalomba hozatali engedély jogosultja: Vertex Pharmaceuticals (Ireland) Limited, Unit 49, Block F2, Northwood Court, Santry, Dublin D09 T665, Írország. Forgalomba hozatali jogosult magyarországi képviselete: Medison Pharma Hungary Kft. 1134 Budapest, Váci út 47., E-mail cím: medinfo.hungary@medisonpharma.com. A Forgalomba hozatali engedély számai: EU/1/20/1468/001, EU/1/12/782/001-002, EU/1/12/782/004. EU/1/12/782/006.

A Kaftrio® és a Kalydeco® a Vertex Pharmaceuticals Incorporated védjegye, akitől további információk állnak rendelkezésre.

Feltételezett mellékhatások bejelentése: a gyógyszer engedélyezését követően lényeges a feltételezett mellékhatások bejelentése, mert ez fontos eszköze annak, hogy a gyógyszer előny/közvetlen profilját folyamatosan figyelmezzel lehessen kísérni. Kérjük, hogy jelentsen bármilyen feltételezett mellékhatást az Országos Gyógyszerészeti és Élelmezés-egészségügyi Intézetnek (OGYÉI) a www.ogyei.gov.hu honlapon található mellékhatásbejelentő felületen: https://www.ogyei.gov.hu/egeszsegugyi_szakemberek, vagy a honlapról letölthető mellékhatás-bejelentő lapon, melyet visszaküldhet e-mailben (adr.box@ogyei.gov.hu), levélben (OGYÉI, 1372 Postafiók 450.) vagy faxon (+36 1 886-9472), vagy a Vertex Pharmaceuticals Ltd. erre a célra szolgáló Vertexmedicalinfo@vrtx.com e-mail címén vagy a 06-809-87-489 telefonszámon.

▼ Ez a gyógyszer fokozott felügyelet alatt áll, mely lehetővé teszi az új gyógyszerbiztonsági információk gyors azonosítását. Az egészségügyi szakembereket arra kérjük, hogy jelentsenek bármilyen feltételezett mellékhatást a www.ogyei.gov.hu oldalon vagy a Vertex Pharmaceuticals Ltd. erre a célra szolgáló Vertexmedicalinfo@vrtx.com e-mail címén vagy a 06-809-87-489 telefonszámon.



MEDISON VERTEX
THE SCIENCE OF POSSIBILITY

A KAFTRIO és KALYDECO gyártója a Vertex Pharmaceuticals Incorporated. A KAFTRIO, a KAFTRIO logó, a KALYDECO, a KALYDECO logó, a Vertex és a Vertex háromszög logó a Vertex Pharmaceuticals Incorporated kizárólagos tulajdonát képezik. A további említett márkák a tulajdonosuk kizárólagos tulajdonát képezik.

© 2023 Vertex Pharmaceuticals Incorporated. Minden jog fenntartva.

Az anyag belső Medison jóváhagyó kódja: CF-024-07/2023; Az anyag belső Vertex jóváhagyó kódja: HU-32-2300013

Lézárás dátuma: 2023.07.19.

FIGYELJEN A SPINÁLIS IZOMATRÓFIA (SMA) KORAI FIGYELMEZTETŐ JELEIRE!¹⁻³



#SIGNSOFSMA
SMA
signsofSMA.com/hu

Az SMA versenytfutás az idővel – a diagnózis mihamarabbi felállítása létfontosságú, mert a kezelés előtt bekövetkező károsodás visszafordíthatatlan.^{4,5} Ellenőrizze az alábbi tüneteket a gyermekek 3 hónapos életkora előtt!^{1-3,6,7}



**A TÜNETEK FENNÁLLÁSA ESETÉN SÜRGŐSEN UTALJA
A GYERMEKET GYERMEKNEUROLÓGUSHOZ^{4,8}**

Referenciák: 1. Kolb SJ and Kissel JT. *Neural Clin.* 2015;33(4):831-46. 2. Prior TW, et al. NCBI Bookshelf 2019. Available at <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352>. Date accessed: September 2020. 3. Wang CH, et al. *J Child Neurol.* 2007;22(8):1027-49. 4. Govoni A, et al. *Mol Neurobiol.* 2018;55(8):6307-18. 5. Stifani N. *Front Cell Neurosci.* 2014;8:293. 6. Pera MC, et al. *PLoS One.* 2020;15(3):e0230677. 7. Lin CW, et al. *Pediatr Neurol.* 2015;53(4):293-300. 8. Mercuri E, et al. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(2):103-11. HUZ208314031 Elkészítés dátuma: 2022.08.31.

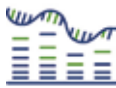


Novogene is a leading provider of genomic services and solutions with cutting edge Next Generation Sequencing (NGS) and bioinformatics expertise. With one of the largest sequencing capacities in the world, we utilise our **deep scientific knowledge, first-class customer service and unsurpassed data quality** to help our clients realise their research goals in the rapidly evolving world of genomics. Our **clinical whole genome and whole exome sequencing services** are validated and performed in our **ISO 15189-accredited laboratory at our Cambridge Sequencing Centre** to achieve the high standards required for clinical-grade sequencing.



Genomics

Comprehensive genome coverage for identification of SVs, SNPs and InDels



Transcriptomics

Analysis of all RNA types to provide a global map of transcript levels and interactions



Epigenomics

WGBS, ChIP-seq & RIP-seq for methylation and protein interaction analysis



Oncology Panels

NovoFocus CR and NovoFocus PM 2.0 provide enrichment analysis of over 600 cancer-linked genes..



Search 'Novogene Europe'

Find out more: novogene.com



A genetikai vizsgálat NAGY előrelépés lehet diagnózisa megerősítésében

Erősítse meg a genetikai diagnózist

Segítsen megtalálni a válaszokat, kérjen genetikai vizsgálatot még ma!

DUCHENNE-FÉLE IZOMDISZTRÓFIA (DMD): A GENETIKAI DIAGNÓZIS FONTOSSÁGA

LÉTFONTOSÁGÚ AZ AZONNAL SZAKVIZSGÁLATRA UVALÁS, HOGY MAXIMALIZÁLHASSA BETEGE ESÉLYÉT A JOBB KLINIKAI KIMENETELRE.^{1,2}

A DMD megerősítéséhez, valamint a betegséget okozó specifikus mutáció azonosításához genetikai diagnózisra van szükség.¹

A GENETIKAI DIAGNÓZIS ELŐNYEI



A genetikai vizsgálat megerősítheti a DMD-t.^{1,3}



A genetikai vizsgálat az egyetlen módszer egy a beteg specifikus mutációtípusának meghatározására.^{1,3}



A specifikus genetikai diagnózis segíthet meghatározni a gyógyszeres kezelési lehetőségeket és lehetőséget adhat klinikai vizsgálatokba való belépésre.^{1,3}



EMELKEDETT
KREATIN-KINÁZ SZINTET (>250 U/L) MUTATÓ BETEG*

A DMD GÉN DELÉCIÓJÁNAK VAGY
DUPLIKÁCIÓJÁNAK TESZTELÉSE MLPA
VAGY CGH SEGÍTSÉGÉVEL

✓ MUTÁCIÓ AZONOSÍTVA:[†]
DMD DIAGNÓZIS

DMD
páciensek
~70-80%-a

✗ MUTÁCIÓ NEM AZONOSÍTHATÓ:
SANGER VAGY NGS VIZSGÁLAT
A DMD GÉN MINOR
MUTÁCIÓINAK TESZTELÉSÉRE

✓ MUTÁCIÓ AZONOSÍTVA:[†]
DMD DIAGNÓZIS

DMD
páciensek
~20-30%-a

✗ MUTÁCIÓ NEM AZONOSÍTHATÓ:
IZOMBIOPSZIA VÉGZÉSE

✓ DISZTROFIN HIÁNYZIK:
DMD DIAGNÓZIS; MÉLY
INTRONMUTÁCIÓK TESZTELÉSE
A DMD GÉNEN MRNS
ELEMZÉSSEL

A DMD
betegek
~0,3%-ánál
fordul elő
mély
intronmutáció

✗ DISZTROFIN JELENLÉTE: DMD
NEM VALÓSZÍNŰ; FONTOLJON
MÉG ALTERNATÍV DIAGNÓZIST

Adaptálva az 1., 4. és 5. referenciából.

Erősítse meg a DMD diagnózisát genetikai vizsgálatokkal, és kerüljenek a betegek a megfelelő kezelési útvonalra!^{1,3}

CGH, összehasonlító genom hibridizáció; MLPA, multiplex ligáció függő próba amplifikáció; NGS, új generációs szekvenálás. *A normál CK szint általában legfeljebb 250 U/L. Az abszolút értékek laboratóriumonként eltérőek lehetnek.^{3,†} Olvasási keret szabály: általában az out-of-frame mutációk erősítik meg a DMD-t, az in-frame mutációk pedig a Becker-féle izomdisztrófiát (BMD), amely a betegség egy kevésbé súlyos formája. A DMD génmutációk ~4-9%-a nem követi az olvasási keret szabályt.⁴

Referenciák: 1. Birnkrant DJ, et al. LancetNeurol. 2018;17:251-267. 2. van Ruiten HJ, et al. ArchDisChild. 2014;99:1074-107. 3. Aartsma-Rus A, et al. J MedGenet. 2016;53:145-151. 4. Aartsma-Rus A, et al. J Pediatr. 2019;204:305-313. 5. National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. Child Muscle Weakness. 2019. Elérhető itt: childmuscleweakness.org [letöltve: 2020. július].

Platina szponzor



Arany szponzorok

B:OMARIN®

Transforming lives through genetic discovery

Blueprint Genetics



MEDISON

NOVARTIS

Ezüst szponzorok

iBic
SCIENCE

New Era Genetics

Novogene

Bronz szponzorok

AstraZeneca

EXCEED
ORPHAN

PTC
THERAPEUTICS
measured by moments

Kiállítóink

BioMarin Europe Ltd.

Blueprint Genetics

GeneTiCA Kft.

iBioScience Kft.

Medison Pharma Hungary Kft.

Merck Life Science Kft.

New Era Genetics Kft.

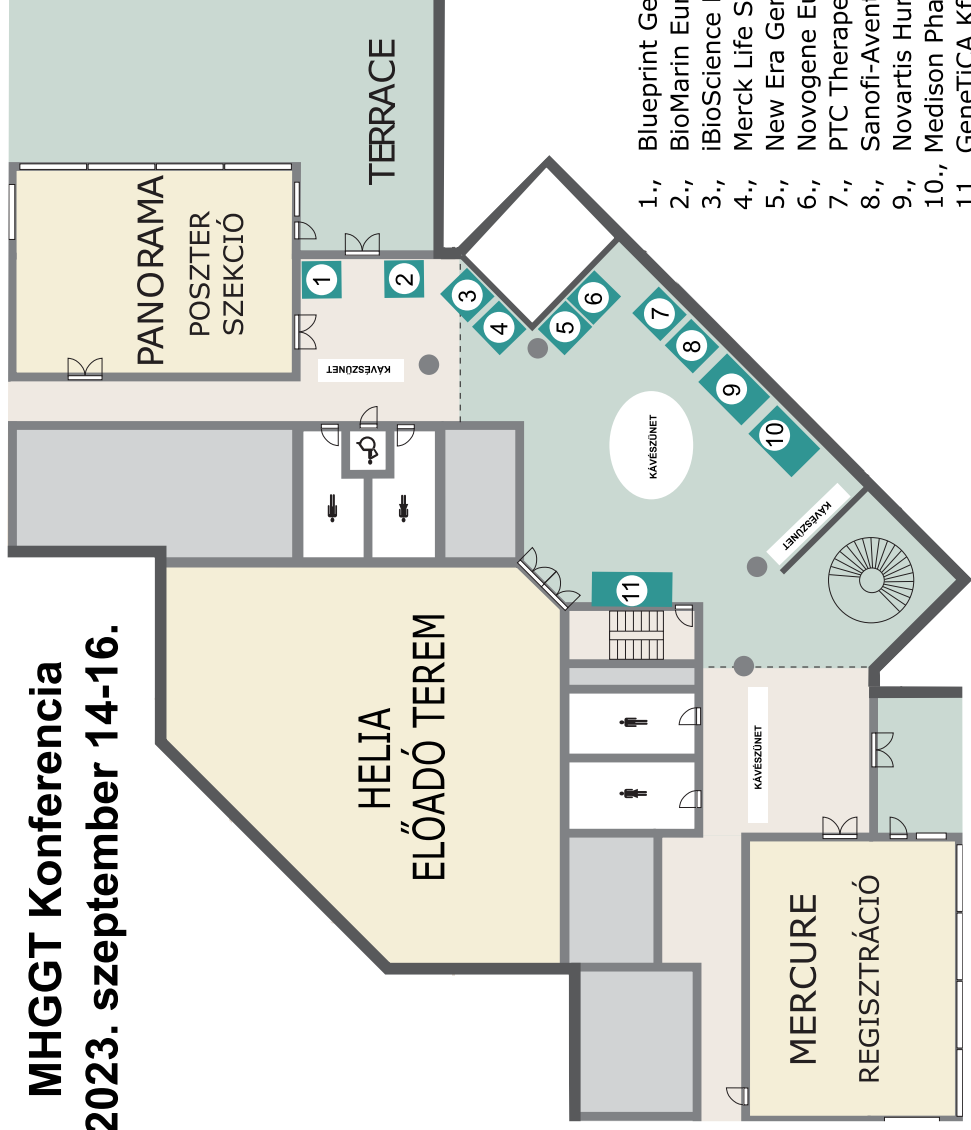
Novartis Hungária Kft.

Novogene Europe

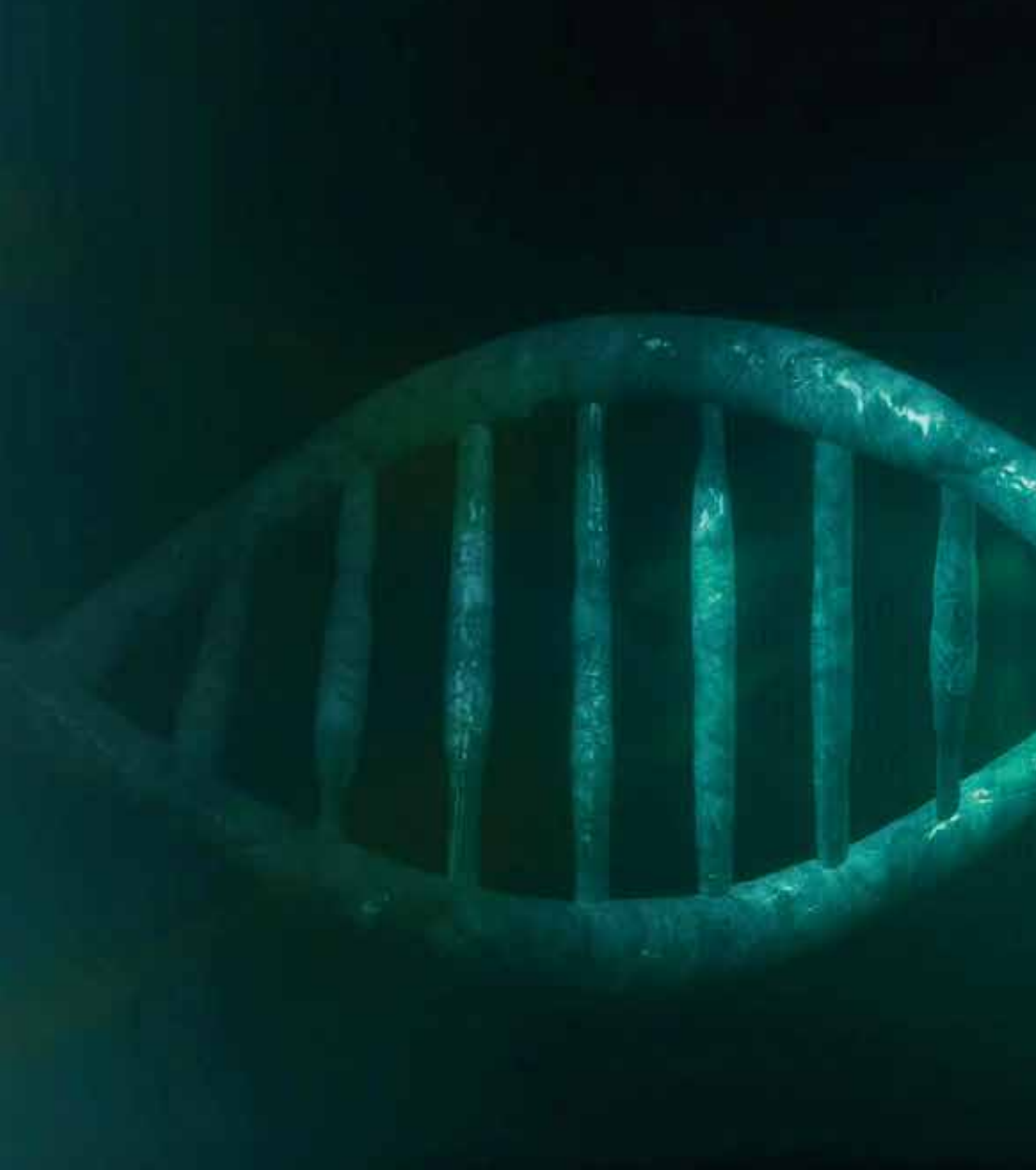
PTC Therapeutics International Ltd.

Sanofi-Aventis Zrt.

MHGGT Konferencia 2023. szeptember 14-16.



- 1., Blueprint Genetics
- 2., BioMarin Europe Ltd.
- 3., iBioScience Kft.
- 4., Merck Life Science Kft.
- 5., New Era Genetics Kft.
- 6., Novogene Europe
- 7., PTC Therapeutics International Ltd.
- 8., Sanofi-Aventis Zrt.
- 9., Novartis Hungária Kft.
- 10., Medison Pharma Hungary Kft.
- 11., GeneTICA Kft.



mhgt



Magyar
biológiai
Társaság