

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 2023

Horváth Rita

14.50–15.10 Sokszínűség 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 Mikrodeléziós 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 útvesszői
Udvari Szaboles
- 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 funkcióvesztéses 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 diszkusszió.

13.15 – 14.00 **Ebéd**

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 prediszpozícióban

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 háttérében 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 betegellátásba

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 csíravonal 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 cerebrotendinous xanthomatosisról 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)

Elnökök: Bene Judit, Nagy Nikoletta

Nemzeti Genom Program (15 perc)

Gyenesei Attila

A genetikai vizsgálatok szerepe a veleszületett vérsérszenységek, 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 / zárszó

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

14.05 Tesztírás

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 epeúti 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 profilozással gyermekkori akut limfoblasztos leukémiában: A Magyar Gyermekleukémia Molekuláris Profilozási 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 porfiriás családok molekuláris genetikai vizsgálatai
Büki Gergely	P-24	Különböző mutációk együttes szerepe egy diverz klinikai manifesztációkkal rendelkező páciensben
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 FXR 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