

Tudományos program

Magyar Humángenetikai és Genomikai Társaság XII. Kongresszus

Szeptember 6., csütörtök

Helyszín: Debreceni Egyetem, Főépület, Aula, Debrecen, Egyetem tér 1.

Regisztráció: 14.00-tól

Megnyitó

Időpont: 16.00 - 18.00

Köszöntők:

Mátyus László, Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, dékán

Berényi Ervin, Debreceni Egyetem, Klinikai Központ, elnök

Széll Márta, MHGT elnök

Balogh István, a Kongresszus Elnöke

Tudományos referátumok:

Margarida Amaral (University of Lisboa, Faculty of Sciences, BioISI-Biosystems & Integrative Sciences Institute, Lisboa, Portugal): Novel Personalized Approaches to Treat Cystic Fibrosis

Eli Sprecher (Department of Dermatology, Tel Aviv Sourasky Medical Center, Tel Aviv, Israel): Peeling off the complexities of peeling skin syndromes

Oláh Éva (Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Gyermekgyógyászati Intézet): Vissza a fenotípushoz -

Genotípus-fenotípus összefüggések genetikai betegségekben

Muszbek László (Debreceni Egyetem, Általános Orvostudományi Kar, Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai

Laboratóriumi Kutató Tanszék): Öröklött haemosztázis rendellenességek komplex jellemzése

Szeptember 7., péntek

Helyszín: Debreceni Egyetem, Klinikai Központ, In Vitro Diagnosztikai Tömb, Debrecen, Nagyerdei krt. 98.

Tömegközlekedéssel megközelíthető, az 1-es villamos Klinika állomásától 3 perces sétára található.

Regisztráció: 07.30-tól folyamatosan

8.00-10.00

Kohorsz vizsgálatok monogénis betegségekben

Elnök: Tímár László, Balogh István

Helyszín: Nagyelőadó

8.00-8.10

Az antitrombin deficiencia molekuláris genetikai vizsgálata; egy alapító mutáció korának és eredetének meghatározása
Gindele Réka, Roberto Colombo, Szabó Zsuzsanna, Speker Marianna, Fiatal Szilvia, Bereczky Zsuzsanna

8.10-8.20

Patogén kimotripszinogén C (CTRC) mutációk klinikai jelentősége gyermekkori kezdetű pancreatitisben (adatelemzés az „APPLE” vizsgálatból)

Bokor Barbara Anna, Sándor Máté, Németh Balázs Csaba, Pármiczky Andrea, Tóth Anna Zsófia, Mosztbacher Dóra, Lásztity Natália, Demcsák Alexandra, Szentesi Andrea, Pienar Corina, Tokodi István, Vass Ibolya, Kadenczki Orsolya, Czelecz Judit, Andorka Csilla, Veres Gábor, Guthy Ildikó, Tomsits Erika, Gárdos László, Ila Veronika, Vörös Krisztina, Horváth Emese, Hegyi Péter

8.20-8.30

Kardiovaszkuláris vonatkozású genotípus-fenotípus összefüggések vizsgálata Marfan-szindrómás betegek esetében

Bors András, Stengl Roland, Ágg Bence Károly, Benke Kálmán, Kövy Petra, Pólos Miklós, Daradics Noémi, Balogh István, Mátyás Gábor, Szabolcs Zoltán, Andrikovics Hajnalka

8.30-8.40

Marfan szindróma: módszertan és epidemiológia

Madar László, Koczok Katalin, Szakszon Katalin, Pfiegler György, Fekete György, Balogh István

8.40-9.00 Szponzorált előadás, GeneTiCA Kft.

Breakthrough technologies shaping future genetics

Anna Küllői

9.00-9.10

HNF1B heterozigóta delécio meghatározása QMPSF módszerrel és mikoszatellita markerekkel
Jávorszky Eszter, Antal Violetta, Tory Kálmán

9.10-9.20

Gyakran előforduló kóroki mutációk akut intermittáló porfíriában szenvedő magyar betegeknél
Krähling Tünde, Bors András, Varga Livia, Kövy Petra, Meggyesi Nóra, Pusztai Ágnes, Bor Márta, Andrikovics Hajnalka

9.20-9.30

Nemszindrómás hallásvesztés genetikai vizsgálata a magyar betegpopulációban
Török Dóra, Farkas Katalin, Nagy Nikolett, Nagy Attila, Széll Márta, Kiss József Géza

9.30-9.40

Hypogonadotrop hypogonadizmus háttérben álló génpanel vizsgálata újgenerációs szekvenálás segítségével
Butz Henriett, Likó István, Nyirő Gábor, Patócs Attila

9.40-9.50

A hereditær haemorrhagiás teleangiectasia molekuláris genetikai vizsgálata Magyarországon; egy alapító mutáció azonosítása
Gindele Réka, Major Tamás, Szabó Zsuzsanna, Bereczky Zsuzsanna

9.50-9.55 Rövid előadás

Glükokináz génmutációk patogenitásának vizsgálata
Gerzsenyi Tímea, Gaál Zsolt, Kántor Irén, Dzsudzsák Erika, Balogh István

9.55-10.00 Rövid előadás

Új akatalazémia mutációk azonosítása magyarországi betegcsoportokban
Nagy Teréz, Pászti Erika, Káplár Miklós, Bhattoa Harjit Pal, Góth László

8.00-10.00

Párhuzamos szekció

JARC (Joint Action on Rare Cancers) roundtable.

Moderátor: Melegh Béla
Helyszín: Szemináriumi terem

10.00-10.20

Kávészünet

10.20-11.45

Neurogenetika

Elnök: Molnár Mária Judit, Hadzsiev Kinga
Helyszín: Nagyelőadó

10.20-10.35 Nyitó előadás

Quo vadis klinikai genetika - A genetika változó szerepe a betegellátásban
Molnár Mária Judit

10.35-10.45

PSEN2 (preselinin 2) variánsok azonosítása különböző neurodegeneratív betegségekben
Csabán Dóra, Bencsik Renáta, Grosz Zoltán, Zádori Dénes, Illés Anett, Gál Anikó, Klivényi Péter, Kovács Tibor, Molnár Mária Judit

10.45-10.55

A genetikai diagnosztika és tanácsadás kihívásai korai kezdetű Parkinson-kórban
Illés Anett, Grosz Zoltán, Balicza Péter, Csabán Dóra, Gézsi András, Molnár Viktor, Gál Anikó, Klivényi Péter, Molnár Mária Judit

10.55-11.15 Szponzorált előadás, Biomedica Hungária Kft.

AmplideX(r) Technology: Portfolio Expansion to New High Complexity Targets Associated with Neurological Diseases
Efterpi Papouli, PhD, Field Product Manager, Asuragen

11.15-11.25

Az epilepsziás encephalopathia genotípusbeli és fenotípusbeli heterogenitásának bemutatása két esetünk kapcsán
Pintér Adrienn Lilla, Till Ágnes, Melegh Béla, Hadzsiev Kinga

11.25-11.35

Magyar ALS betegekben azonosított angiogenin mutációk számítógépes és funkcionális jellemzése

Tripolszki Kornélia, Danis Judit, Padhi Aditya, Bozó Renáta, Nagy F. Zsófia, Engelhardt I. József, Klivényi Péter, Gomes James, Nagy Dóra, Széll Márta

11.35-11.40 Rövid előadás

Új, destabilizáló misszensz mutáció a dystrophin génben

Koczok Katalin, Merő Gabriella, P. Szabó Gabriella, Madar László, Gombos Éva, Ajzner Éva, Mótyán János András, Hortobágyi Tibor, Balogh István

11.40-11.45 Rövid előadás

A galanin gén (GAL) szerepe az epilepsziában

Árvai Kristóf, Kocsis-Deák Barbara, Klujber Valéria, Balla Bernadett, Tóbiás Bálint, Kósa János, Lakatos Péter

10.00-11.50

Párhuzamos szekció

GINOP megbeszélés.

Moderátor: Széll Márta

Helyszín: Szemináriumi terem

11.50-12.55

Funkcionális analízis

Elnök: Tory Kálmán, Nagy Bálint

Helyszín: Nagyelőadó

11.50-12.00

Fenotipikus variabilitás vizsgálata genetikailag azonos és trióból származó humán limfoblasztoid sejtvonalakon
Ozgyin Lilla, Hevessy Zsuzsanna, Bálint Bálint László

12.00-12.10

DNM2 mutációk hatása a mitokondriális dinamikára

Gál Anikó, Shamim Naghdi, David Weaver, Gézsi András, Molnár Mária Judit, Hajnóczky György

12.10-12.20

A CARD14 génvariánsok vizsgálata pityriasis rubra pilarisban

Göblös Anikó, Danis Judit, Farkas Katalin, Gál Brigitta, Nagy Nikoletta, Bata-Csörgő Zsuzsanna, Széll Márta

12.20-12.30

A TMEM260 biallélikus mutációi policisztás vesebetegséget, cerebrális atrophiat és szívfejlődési rendellenességet okoznak
Keszthelyi Tália Magdolna, Varga Máté, Ralbovski Dorottya, Ablonczy László, Bole Christine, Corinne Antignac, Tory Kálmán

12.30-12.40

Inkompletten penetráns mutációk azonosítása autoszomális recesszív betegségekben

Mikó Ágnes, Kaposi Ambrus, Schnabel Karolina, Seidl Dániel, Tory Kálmán

12.40-12.50

A humán kationos tripszinogén (PRSS1) c.49C>A (p.P17T) mutációjának szerepe krónikus pancreatitisben

Németh Balázs Csaba, Szücs Ákos, Hegyi Péter, Sahin-Tóth Miklós

12.50-13.00

A c-MYC, KRT1, KRT10, KRT19, MMP9 és TP53 gének expressziójának vizsgálata cholesteatomában

Penyige András, Póliska Szilárd, Palkó Enikő

13.00-14.00

Ebédszünet (Az ebéd fakultatív, a közelben számos étterem és menza található)

14.00-15.50

Klinikai genetika és citogenetika

Elnök: Ujfalusi Anikó, Horváth Emese

Helyszín: Nagyelőadó

14.00-14.15 Nyitóelőadás

Amikor előbb a genotípust tudjuk

Szakszon Katalin, Oláh Éva, Bessenyei Beáta, Ujfalusi Anikó, Madar László, Orosz Orsolya, Balogh István

14.15-14.25

Az intersex genitáliákkal született gyermektől a gonad genesis folyamatában felfedezett új génekig
Bertalan Rita

14.25-14.35

A korszerű genetikai tanácsadás sokrétű arca
Horváth Emese

14.35-14.45

Klinikai exome vizsgálat vesebetegségben, csontdysplasiában, neuromuscularis betegségben és egyéb szindrómákban (esetek bemutatása)
Kárteszi Judit, Tihanyi Mariann, Bereczki Csaba, Hartwig Mariann, Maróti Zoltán, Kalmár Tibor

14.45-14.55

Egy jól ismert betegség új megközelítésben: metilációs vizsgálat fragilis X szindrómában
Bessenyei Beáta, Nagy Orsolya, Kissova Dajana, Szakszon Katalin, Nagy Dóra, Balogh István

14.55-15.05

Kompetitív és SNP alapú array-CGH platformok alkalmazhatósága és helye a rutin diagnosztikában
Pikó Henriett, Karcagi Veronika, Haltrich Irén, Beke Artúr, Fekete György, Kövesdi Andrea, Lakatos Péter, Kósa János

15.05-15.15

Az Xq28 régió kópiaszám változásainak klinikai jelentősége
Pinti Éva, Lengyel Anna, Pikó Henriett, Karcagi Veronika, Kiss Eszter, Tóth Zsuzsa, Fekete György, Haltrich Irén

15.15-15.25

Kópiaszám eltérések vizsgálata veleszületett szívfejlődési rendellenességekben
Nagy Orsolya, Szakszon Katalin, Biró Orsolya Brigitta, Nagy Bálint, Balogh István, Ujfalusi Anikó

15.25-15.35

A genetikai diagnózis útvesztői
Haltrich Irén, David Dezső, Lígia Almeida, Carlos Araújo, Barbara Marques, Maristella Maggi, Giovanna Valentini, Tóth Zsuzsa, Kiss Eszter, Fekete György

15.35-15.45

Angelman szindrómás betegek klinikai, citogenetikai és molekuláris genetikai vizsgálatai
Szabó Tímea Margit, Ujfalusi Anikó, Bessenyei Beáta, Oláh Éva, P. Szabó Gabriella, Bálint Bálint László, Pólska Szilárd, Hadzsiev Kinga, Czákó Márta, Veres Gábor, Szakszon Katalin

15.45-15.50. Rövid előadás

9p trisómia
Lengyel Anna, Pinti Éva, Tory Kálmán, Kosik Anna, Kiss Eszter, Tóth Zsuzsa, Fekete György, Haltrich Irén

15.50-16.05

Kávészünet

16.05-16.50

Nagy populációt érintő vizsgálatok

Elnök: Melegh Béla, Beke Artúr

Helyszín: Nagyelőadó

16.05-16.20. Nyitóelőadás

Genomikus populációgenetika
Melegh Béla

16.20-16.30

A PITX2 és a NEURL1 génnel asszociált két egynukleotidos polimorfizmus genotípusának vizsgálata pitvarfibrillációs betegekben
Szirák Krisztina, Soltész Beáta, Hajas Orsolya, Urbancsek Réka, Nagy-Baló Edina, Penyige András, Csanádi Zoltán, Nagy Bálint

16.30-16.40

TEK génvariációk vizsgálata allergiás konjunktivitiszben és asztmában
Gál Zsófia, Sándorné Vángor Mónika, Szalai Csaba

16.40-16.45. Rövid előadás

Genetikai vizsgálatok psoriasisban

Sawhney Irina, Penyige András, Janka Eszter Anna, Háló Zita, Fiatal Szilvia, Ádány Róza, Remenyik Éva

16.45-16.50. Rövid előadás

A Kaukázus roma genetikai örökségre való hatásának feltárása teljesgenom adatokon alapuló vizsgálatokkal

Bánfai Zsolt, Ádám Valerián, Büki Gergely, Czakó Márta, Melegh Béla

17.00-19.00

MHGT közgyűlés

Helyszín: Nagyelőadó

20.00-

Bankett vacsora

Helyszín: Debreceni Egyetem, Főépület, Díszudvar.

Szeptember 8., szombat

Helyszín: Debreceni Egyetem, Klinikai Központ, In Vitro Diagnosztikai Tömb, Debrecen, Nagyerdei krt. 98.

Regisztráció: 07.30-tól folyamatosan

8.00-9.45

Monogén esetismertetések

Elnök: Oláh Éva, Szakszon Katalin

Helyszín: Nagyelőadó

8.00-8.10

Usher szindróma: Kétoldali idegi eredetű hallásvesztés, retinitis pigmentosa

Düh Adrienn, Zima Judith, Ripszám Réka, Pintér Adrienn Lilla, Till Ágnes, Hadzsiev Kinga, Melegh Béla

8.10-8.20

Két leánygyermek esetében előforduló Netherton szindróma klinikai és genetikai vizsgálata

Farkas Katalin, Török Dóra, Dalmády Szandra, Horváth Emese, Nagy Nikoletta, Csoma Zsanett, Széll Márta

8.20-8.40 Szponzorált előadás, Pentagon

Professzionális tesztheink molekuláris diagnosztikára dedikálva, NGS tesztek

Sipos Péter

8.40-8.50

NGS alapú genetikai vizsgálatok jelentősége hirtelen szívhalált okozó kardiomiopátiákban és malignus aritmiákban

Kósa János, Uzonyi Gábor, Horváth Viktor, Tobiás Bálint, Kocsis-Deák Barbara, Árvai Kristóf, Balla Bernadett, Kövesdi

Andrea, Takács István, Környei László, Lakatos Péter

8.50-9.00

Kongenitális klórvesztő hasmenésben szenvedő fiúgyermek genetikai vizsgálata

Török Dóra, Farkas Katalin, Dávid Éva, Nagy Nikoletta, Horváth Emese, Kiss Zsuzsanna, Oroszlán György, Balogh Márta,

Széll Márta

9.00-9.10

Két cleidocraniális dysplasiás családunk esete

Ripszám Réka, Hadzsiev Kinga, Zima Judith, Till Ágnes, Fekete Anett, Melegh Béla

9.10-9.20

Egy extrém ritka betegség: korai öregedés szindróma neonatális típusa

Zeke Helga Gyöngyi, Molnár Mária Judit

9.20-9.30

Genotípus-fenotípus variabilitás pontocerebelláris hypopláziában

két esetünk kapcsán

Zima Judith, Hadzsiev Kinga, Till Ágnes, Ripszám Réka, Melegh Béla

9.30-9.40

FOXP3 gén splice mutációja IPEX szindrómában

Tóth Beáta, Tihanyi Mariann, Kárteszi Judit, Balogh István

9.40-9.45 Rövid előadás

Pfeiffer-szindrómát okozó új FGFR2 mutáció azonosítása új-generációs szekvenáláson alapuló génpanel vizsgálat alkalmazásával

Kocsis-Deák Barbara, Árvai Kristóf, Klujber Valéria, Balla Bernadett, Tóbiás Bálint, Kósa János, Lakatos Péter

9.50-11.20

Prenatális genetika

Elnök: Török Olga, Nagy Sándor

Helyszín: Nagyelőadó

9.50-10.05 Nyitóelőadás

NIPT státusz 2018

Török Olga

10.05-10.15

Transzlokáció következtében kialakult Wolf-Hirschhorn szindróma bemutatása

Kékesi Anna, Tankó Lenke, Kurcsics Judit, Mátyás Szabolcs, Kovács Péter, Tímár László, Tory Vera, Altmann Anna, Karcagi Veronika

10.15-10.25

NIFTY® – a legtöbb elemszámmal validált non-invazív prenatális teszt – első 6000 magyarországi esetének értékelése

Bárányné Krisán Ágnes Olga, Bátorfi József, Hajdu Krisztina, Kékesi Anna, Kurcsics Judit, Reichert Anna, Régi Marianna, Vizsy Nóra

10.25-10.45 Szponzorált előadás, Veracity, DeltaGene Molekuláris Diagnosztikai Laboratórium

Újgenerációs nem invazív prenatális vizsgálati módszerek kromoszóma és génszintű eltérések kimutatására

Széll Márta

10.45-10.55

Az anyai sejt kontamináció interferáló hatása invazív prenatális molekuláris genetikai tesztelés során

Koczok Katalin, Gombos Éva, Madar László, Török Olga, Balogh István

10.55-11.05

Az anyai microcimerismus

Klujber Valéria, Tóbiás Bálint, Szőke Sarolta, Balla Bernadett, Kövesdi Andrea, Árvai Kristóf, Kocsi-Deák Barbara, Lakatos Péter, Kósa János

11.05-11.15

A Panorama® az egyetlen, SNP szekvenáláson alapuló NIPT - magyarországi eredmények bemutatása

Tóbiás Bálint, Készné Fodor Lili, Szőke Sarolta, Balla Bernadett, Klujber Valéria, Kövesdi Andrea, Árvai Kristóf, Kocsi-Deák Barbara, Lakatos Péter, Kósa János

11.15-11.20 Rövid előadás

Kettős transzlokációt hordozó gravida terhessége

Buczkó Zsuzsanna, Ujfalusi Anikó, Zsupán Ildikó, Tóth Anikó, Szabolcsiné Burai Ildikó, Orosz Gergő, Török Olga

11.20-11.40

Kávészünet

11.40-12.40

RNS patogenetika

Elnök: Széll Márta, Bálint Bálint László

Helyszín: Nagyelőadó

11.40-11.55 Nyitó előadás

Hosszú nem-kódoló RNS-ek: szerepük a humán evolúcióban és betegségek pathogenezisében

Széll Márta

11.55-12.05

A központi idegrendszeri érintettség kezelésének és monitorozásának új irányai gyermekkori akut limfoid leukémiában

Egyed Bálint, C. Sági Judit, Kutszegi Nóra, Rzeipel Andrea, Kovács Gábor, Erdélyi Dániel, Szalai Csaba, F. Semsei Ágnes

12.05-12.15

Cirkuláló mikroRNS-ek mint potenciális biomarkerek gyermekkori akut limfoblasztos leukémiában

Rzeipel Andrea, Kutszegi Nóra, Csányiné Sági Judit, Egyed Bálint, Wappler Abigél, Sándorné Vángor Mónika, Erdélyi Dániel

12.15-12.25

miRNS-expresszió vizsgálata blastemás Wilms-tumorban

Buglyó Gergely, Magyar Zsófia, Romicsné Görbe Éva, Bánusz Rita, Csóka Monika, Micsik Tamás, Berki Zsanett, Varga Péter, Sági Zoltán, Nagy Bálint

12.25-12.35

A miR200a, miR200b és miR200c biomarkerként való alkalmazásának lehetősége a petefészekrák diagnosztikájában

Szilágyi-Bónizs Melinda, Márton Éva, Lukács János, Soltész Beáta, Janka Eszter, Penyige András, Póka Róbert, Nagy Bálint

12.35-12.40 Rövid előadás

A miR141 és miR429 petefészekrák diagnosztikájában való alkalmazhatóságának vizsgálata

Márton Éva, Lukács János, Szabó Réka, Soltész Beáta, Janka Eszter, Penyige András, Póka Róbert, Nagy Bálint, Szilágyi-Bónizs Melinda

12.45-13.55

Tumor genetika

Elnök: Méhes Gábor, Andrikovics Hajnalka

Helyszín: Nagyelőadó

12.45-12.55

Az örökletes emlő- és petefészekrák háttérben álló BRCA1 és BRCA2 génmutációk eloszlása - hazai, EMQN minősített eredmények alapján

Balla Bernadett, Árvai Kristóf, Kocsis-Deák Barbara, Tobiás Bálint, Klujber Valéria, Kövesdi Andrea, Kósa János, Lakatos Péter

12.55-13.15 Szponzorált előadás, Kromat Kft.

Szomatikus BRCA mutációk vizsgálata új generációs szekvenálással high grade serosus ovárium tumorok formalin fixált, paraffinba ágyazott mintáiból

Csernák Erzsébet, Vereczkey Ildikó, Tóth Erika

13.15-13.25

Mitokondriális DNS kópiaszámának detektálása petefészekrákos betegek vérplazmájában

Keserű Judit, Soltész Beáta, Lukács János, Póka Róbert, Nagy Bálint

13.25-13.35

A HLA-DRB1*07:01–HLA-DQA1*02:01–HLA-DQB1*02:02 haplotípus összefüggése az aszparagináz hiperszenzitivitással

Kutszegi Nóra, Xiaoqing Yang, Gézsi András, Schermann Géza, Erdélyi Dániel, Semsei Ágnes, Gábor Krisztina Mita, Sági Judit, Kovács Gábor, Falus András, Hongyun Zhang, Szalai Csaba

13.35-13.45

NGS alapú diagnosztikai módszer a differenciált pajzsmirigy rákos elváltozások kimutatására

Lakatos Péter, Tobiás Bálint, Kocsis-Deák Barbara, Árvai Kristóf, Balla Bernadett, Horányi János, Járay Balázs, Székely Eszter, Székely Tamás, Kövesdi Andrea, Takács István, Kósa János

13.45-13.55

Újgenerációs szekvenálás alkalmazása mitokondriális genom vizsgálatához hypophysis adenomákban

Németh Kinga, Darvasi Ottó, Likó István, Szűcs Nikolette, Czirják Sándor, Reiniger Lilla, Szabó Borbála, Kurucz Petra Anna, Krokker Lilla, Igaz Péter, Patócs Attila, Butz Henriett

14.00-14.20

Tesztírás

14.20

A Konferencia zárása