



MOTOLSKÝ DEN DĚTSKÉ NEUROLOGIE 2023

HLAVNÍ TÉMA: ZMĚNA PERSPEKTIVY U DĚTÍ S NEUROGENETICKÝMI ONEMOCNĚNÍMI

Termín setkání: 25.10. 2023, 13-18 hod.

Místo: Velká posluchárna, 2. LF UK a FN Motol (budova ředitelství/děkanátu, přízemí)

13.00-14.00 Neformální zahájení, raut, setkání s přednášejícími a zaměstnanci kliniky

BLOK 1 (14.00 - 15.30):

Současnost a budoucnost léčby fatálních neurogenetických onemocnění

SOUČASNOST: SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE

JANA HABERLOVÁ – Dosavadní zkušenost s programem novorozeneckého screeningu a presymptomatické léčby spinální muskulární atrofie (SMA)

MARKÉTA JÍLKOVÁ, MICHAL GLOSER – Kazuistiky našich pacientů s diagnózou SMA

BUDOUCNOST: HEREDITÁRNÍ ATAXIE

ALENA ZUMROVÁ - Jak to celé začalo

LUCIE ŠTOVÍČKOVÁ - Friedreichova ataxie: léčba na obzoru!

JAROSLAVA PAULASOVÁ SCHWABOVÁ - Hereditární spastické paraparézy: diagnóza a co dál?

Souhrnná diskuze (MARTIN KUDR)

Přestávka s občerstvením (15.30-16.15)

BLOK 2 (16.15- 18.00):

Precizní neurogenetická diagnostika jako cesta k personalizované medicíně

NEUROGENETICKÁ LABORATOŘ KDN: CO NABÍZÍME VAŠIM PACIENTŮM

DANA ŠAFKA BROŽKOVÁ - Přístup k diagnostice komplexních neurogenetických onemocnění u dětí

ANNA UHROVÁ MĚSZÁROSOVÁ - Význam genetického testování u zdánlivě jasných neurologických diagnóz

JANA KREJČÍKOVÁ - Atypické nálezy při genetické diagnostice

MICHAELA LIFKOVÁ - Soubor pacientů s variantami v genu KCNQ2 - lze určit typ epilepsie dle varianty?

KAZUISTICKÝ BLOK: MYSTERIÓZNÍ PŘÍPADY S ROZUZLENÍM

PETRA LAŠŠUTHOVÁ, KATALIN ŠTĚRBOVÁ, MARTIN KUDR, BARBORA LAUEROVÁ

Souhrnná diskuze a ukončení akce (PAVEL KRŠEK)