

TUDOMÁNYOS PROGRAM

2025. március 20. (csütörtök)

- 13.00-14.00 Megnyitó, Díjátadó
- 14.00-15.40 NEUROGENETIKA**
Szekcióelnökök: Molnár Mária Judit, Till Ágnes
- 14.00-14.20 **A neurogenetika új dimenziói**
Molnár Mária Judit
SE Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete
- 14.20-14.40 **AI a klinikai genetikában**
Melegh Béla
PTE KK Orvosi Genetikai Intézet
- 14.40-14.55 **A genetikai diagnosztika jelentősége a Freiburgi Ritka Betegség
Központoz forduló felnőtt betegek körében**
Komlósi Katalin
Institute of Human Genetics, University of Freiburg
- 14.55-15.03 **A MELAS-szindróma klinikai megjelenésének dinamikája:
epidemiológiai longitudinális vizsgálati eredmények**
Jimoh Idris
SE Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete
- 15.03-15.11 **A monogénes betegségek penetranciája és expresszivitása**
Kálmán Bernadette
PTE Szentágothai János Kutatóközpont
- 15.11-15.19 **Az *FGF14* asszociált *SCA27b* előfordulása a genetikai
diagnózis nélküli ataxia kohortban Magyarországon**
Udvari Szabolcs
SE Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete
- 15.19-15.27 **A mitokondriális diszfunkció szerepe meddőséget
komplikáló reprodukív endokrinológiai kórképekben**
Várhegyi Vera
SE Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika Asszisztált Reprodukciós
Centrum
- 15.27-15.40 Diskusszió
- 15.40-16.10 kávészünet
- 16.10-16.25 Astra Zeneca szimpózium 1.

- 16.25-17.40 GENETIKAI DIAGNÓZIS SZEREPE A KLINIKAI BETEGELLÁTÁSBAN**
Szekcióelnökök: Tory Kálmán, Kárteszi Judit
- 16.25-16.45 **Egy a gén, s ezer a ruhája: a kóroki variáns jelentősége**
Tory Kálmán
SE Gyermekgyógyászati Klinika
- 16.45-16.53 **A csecsemőkori kolesztázis genetikája**
Fekete Anett
SE Gyermekgyógyászati Klinika
- 16.53-17.01 **A Smith-Lemli-Opitz szindróma hordozói gyakorisága és DHCR7 mutációs spektrum Magyarországon**
Kovács Eszter
DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék
- 17.01-17.09 **Gyors genetikai diagnózis trio teljes exom szekvenálással a Debreceni Egyetemen: 20q13.33 deléció (KCNQ2 gén) által okozott epilepszia újszülöttkorban**
Nagy Orsolya
DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék
- 17.09-17.17 **GCK gént érintő kópiaszám eltérés által okozott hypoglycaemias hyperinsulinismus családi halmozódása**
Nagy Orsolya
DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék
- 17.17-17.25 **A genomiális medicina szerepe az újszülött intenzív osztályokon**
Till Ágnes
PTE KK Orvosi Genetikai Intézet
- 17.25-17.40 Diszkusszió
- 17.40-17.55 Biogen szimpózium
- 17.55-18.10 Astra Zeneca szimpózium 2.
- 18.10-19.10 MHGGT Közgyűlés
- 19.15-22.00 **Látogatás és orgonakonzert (15')** a Pécsi Bazilikában, majd azt követően svédasztalos **vacsora** a Magtár Étteremben

2025. március 21. (péntek)

8.00-9.30

RITKA BETEGSÉGEK

Szekcióelnökök: Széll Márta, Komlósi Katalin

8.00-8.25

Ritka betegségek terápiás lehetőségei: A CYLD Kután Szindróma (CCS) – egy ritka genetikai bőrbetegség – mutáció-specifikus terápiájának lehetősége: korai terminációs kodon-átolvasását elősegítő hatóanyagok vizsgálata

Széll Márta

SZTE Orvosi Genetikai Intézet

8.25-8.33

A lipodystrophia szindrómák diagnosztikai nehézségei és kezelési lehetőségei

Varga Noémi Ágnes

SE Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete

8.33-8.41

Új variánsok közepes és alacsony penetranciájú melanómára hajlamosító génekben magyar familiáris melanoma malignum kohortban

Bokor Barbara

SZTE SZAKK Orvosi Genetikai Intézet

8.41-8.49

Genom szekvenálás jelentősége veleszületett immunhiányos betegségekben –esetismertetés

Madar László

DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék

8.49-9.07

Primer immunhiányok genetikai elemzése

Bíró Máté

DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék

9.07-9.15

Új mutációk karakterizálása, patogén szerepük igazolása antitrombin deficienciában; módszertani lehetőségek

Bereczky Zsuzsanna

DE Laboratóriumi Medicina Intézet Klinikai Genetikai Tanszék

9.15-9.30

Diszkusszió

09.30-09.45

kávészünet

9.45-11.15

DYSMORPHOLOGY (angol nyelvű szekció)

Szekcióelnökök: Sophia Douzgou, Szakszon Katalin

9.45-10.05

Syndromology in the Next Generation Sequencing era

Sophia Douzgou

University of Bergen, Department of Medical Genetics

- 10.05-10.20 **Deep-phenotyping in ultra-rare diseases**
Szakszon Katalin
DE KK Gyermekgyógyászati Klinika
- 10.20-10.28 **From neonatal tachycardia to sudden cardiac death in early childhood: unresolved case with a phenotype like cardiofaciocutaneous syndrome**
Kárteszi Judit
Zala Vármegyei Szent Rafael Kórház
- 10.28-10.36 **A rare neurodevelopmental syndrome associated with significant feeding difficulties and gait instability**
Dorogi Kíra
PTE KK Orvosi Genetikai Intézet
- 10.36-10.44 **Microcephaly, minor anomalies, severe developmental delay, movement disorder and the missing genetic diagnosis**
Düh Adrienn
PTE KK Orvosi Genetikai Intézet
- 10.44-10.52 **Unsolved case of a 10 year old girl with multiple congenital anomalies**
Dr. Baráti László
PTE KK Orvosi Genetikai Intézet
- 10.52-11.00 **Case reports**
Szabó Tímea, Szakszon Katalin
DE KK Gyermekgyógyászati Klinika
- 11.00-11.15 Diszkusszió
- 11.15-11.30 Thermo Fisher angol szimpózium
- 11.30-13.00** **ONKOGENETIKA**
Szekcióelnökök: Patócs Attila, Maász Anita
- 11.30-11.50 **Teljes genomot vizsgáló eljárások helye az onkogenetikai diagnosztikában**
Patócs Attila
Országos Onkológiai Intézet
- 11.50-11.58 **Ismeretlen jelentőségű variánsok kiértékelése hematológiai malignitásokban**
Andrikovics Hajnalka
Dél-pesti Centrumkórház Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet

- 11.58-12.06 **Az *in silico*, RNS és fehérje-szintű funkcionális vizsgálatok szerepe az *SDHA* csíravonalas variánsok értelmezésében**
Antal Bálint
SE Országos Hematológiai és Infektológiai Intézet
- 12.06-12.14 **SDHA: Több mint tumorasszociáció? – Genetikai kockázatok és betegségmódosító hatás**
Butz Henriett
Országos Onkológiai Intézet
- 12.14-12.22 **A szomatikus variáns interpretáció kihívásai**
Kajtár Béla
PTE KK Patológiai Intézet
- 12.22-12.30 **HLA genotípusok, mint betegségmódosító tényezők vizsgálata örökletes emlő- és petefészekrák szindrómában**
Kákonyi Marcell
Országos Onkológiai Intézet
- 12.30-12.38 **Többszörös malignus tumorok örökletes genetikai háttere magyar populációban**
Pócza Tímea
Országos Onkológiai Intézet
- 12.38-12.46 **A felnőttkori akut limfoid leukémia kiterjesztett genetikai vizsgálata**
Szilágyi Anna
DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék
- 12.46-13.00 Diszkusszió
- 13.00-14.00 ebéd
- 14.00-15.00 GENETIKAI ELLÁTÁS MAGYARORSZÁGON NAPJAINKBAN**
Szekcióelnökök: Hadzsiev Kinga, Bessenyei Beáta
- 14.00-14.20 **Genetikai betegellátás Magyarországon napjainkban**
Hadzsiev Kinga
PTE KK Orvosi Genetikai Intézet
- 14.20-14.28 **Külső minőségellenőrzési vizsgálatok során szerzett tapasztalatok a Debreceni Egyetemen**
Bessenyei Beáta
DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék
- 14.28-14.36 **Genetikai tanácsadás működése vármegyei kórházban: 8 év**

- tapasztalata a 'next generation genetics' érában**
Kárteszi Judit
Zala Vármegyei Szent Rafael Kórház
- 14.36-14.44 **A Neuromuscularis és a Klinikai Genetika szakrendelések együttműködése a Debreceni Egyetemen, eddigi tapasztalatok, diagnosztikai hatékonyság**
Koczok Katalin
DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék
- 14.44-14.52 **Genodermatózisosok ellátása a Semmelweis Egyetem ERN-Skin Referencia centrumában**
Medvecz Márta
SE Bőr-, Nemikórtani és Bőronkológiai Klinika
- 14.52-15.00 **Reproduktív hordozószűrés tisztás fibrózisra és spinális izomatrófiára: tapasztalatok és további lehetőségek**
Karcagi Veronika
Istenhegyi Géndiagnosztikai Központ
- 15.00-16.00 GENETIKAI ELLÁTÁS MAGYARORSZÁGON NAPJAINKBAN - Kerekasztal beszélgetés**
Résztevők:
Dr. Bidló Judit, az egészségügy szakmai irányításáért felelős helyettes államtitkár
Dr. Patócs Attila, az MHGGT elnöke
Dr. Molnár Mária Judit, a Szakmai Kollégium Klinikai Genetikai Tagozatának elnöke
Dr. Hadzsiev Kinga, az Országos Szakfelügyelet főorvosa
Dr. Balogh István, a Debreceni Egyetem egyetemi tanára
Dr. Pogány Gábor, a RIROSZ elnöke
- 16.00-16.20 kávészünet
- 16.20-17.30 VARIANT INTERPRETATION (angol nyelvű szekció)**
Szekcióelnökök: Gunnar Houge, Bene Judit
- 16.20-16.40 **The ABC system for classification of any type of genetic variant**
Gunnar Houge
University of Bergen, Department of Clinical Science
- 16.40-16.48 **The importance of deep phenotyping in variant interpretation of NGS data in rare diseases**
Bene Judit
PTE KK Orvosi Genetikai Intézet
- 16.48-16.56 **From Variants to Clinical Insights: Challenges in Diagnosing Cardiomyopathies Through NGS Gene Panels**

Büki Gergely
PTE KK Orvosi Genetikai Intézet

- 16.56-17.04 **A vizeletből nyert RNS szerepe az Alport szindróma diagnosztikájában**
Jávorszky Eszter Györgyi
SE Gyermekgyógyászati Klinika
- 17.04-17.12 **From Fragments to Mosaic: (Re)Sharing Genomic Data in the Semmelweis Federated Data Warehouse**
Molnár Viktor
SE Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete
- 17.12-17.20 **Hiányzó örökletesség albinizmusban: egy magyar albinizmus kohort genetikai vizsgálata felveti a betegség digenikus genetikai hátterének lehetőségét**
Nagy Nikoletta
SZTE Orvosi Genetikai Intézet
- 17.20-17.30 Diskusszió
- 17.30-18.30 POSZTERBEMUTATÓK NÉGY PÁRHUZAMOS SZEKCIÓBAN**
- Poszter 1. – Onkogenetika**
Poszterzsűri: Butz Henriett, Kajtár Béla
- Poszter 2. - Ritka betegségek I.**
Poszterzsűri: Szegedi Márta, Fekete Anett
- Poszter 3. - Ritka betegségek II.**
Poszterzsűri: Nagy Nikoletta, Balicza Péter
- Poszter 4. – Varia**
Poszterzsűri: Gál Anikó, Magyar Lili
- A poszterszekciók részletes beosztása a program végén található.
- 20.00- 24.00 **Gálavacsora**
Helyszíne: Littyke Pezsgőház (Pécs, Szent István tér 12.)

2025. március 22. (szombat)

- 8.00-8.15 Experta szimpózium
- 8.15-9.20 NGS, FUNKCIONÁLIS VIZSGÁLATOK**
Szekcióelnökök: Balogh István, Szalai Renáta

- 8.15-8.35 **Funkcionális vizsgálatok a genomikai szintű diagnosztika korában**
Balogh István
DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék
- 8.35-8.43 **Variánstársulások funkcionális vizsgálata egy recesszív betegségben**
Antal-Kónya Violetta
SE Gyermekgyógyászati Klinika
- 8.43-8.51 **Egysejt transzkriptomikai vizsgálat igazolja az aktivált perifériás immunfenotípust csírasejtes *BRCA1* patogén variánst hordozó nőkben**
Grolmusz Vince Kornél
Országos Onkológiai Intézet
- 8.51-8.59 **Inkompletten penetráns *COL4A3* variánsok azonosítása autoszomális recesszív Alport szindrómában**
Légrádi Regina
SE Gyermekgyógyászati Klinika
- 8.59-9.07 **Gyermekkori pancreatitis esetek genetikai vizsgálatai során azonosított új kimotripszin C (CTRC) variánsok funkcionális vizsgálata**
Stefanovics Regina
SE Gyermekgyógyászati Klinika
- 9.07-9.20 Diszkusszió
- 9.20-9.35 kávészünet
- 9.35-10.50** **CITOGENETIKA**
Szekcióelnökök: Ujfalusi Anikó, Czakó Márta
- 9.35-9.55 **Microarray vizsgálatok fejlődési rendellenességekben: 10 év tapasztalatai**
Ujfalusi Anikó
DE Laboratóriumi Medicina Intézet Klinikai Genetikai Tanszék
- 9.55-10.03 **Molekuláris cytogenetikai módszerekkel feltárt ritka kromoszóma szerkezeti rendellenességek**
Czakó Márta
PTE KK Orvosi Genetikai Intézet
- 10.03-10.11 **A ritka kromoszóma-rendellenességek genom-szintű nem invazív prenatális vizsgálata során talált diszkordans**

eredmények hatása a terhesség kedvezőtlen kimenetelére és az anyai malignitásra

Kónya Márton
New Era Genetics

10.11-10.19

Mikrodeléciós és mikroduplikációs szindrómák diagnosztizálása MLPA-val, az elmúlt évek tapasztalatai és eredményei

Kun Ilona
SE Gyermekgyógyászati Klinika

10.19-10.27

Kromoszómális microarray vizsgálatok során észlelt nagy, összefüggő homozigóta szakaszok jelentősége a pre- és posztnatális diagnosztikában

Tardy Erika
Észak-Pesti Centrumkórház Humángenetikai Laboratórium

10.27-10.35

Prenatális vizsgálatok során igazolt marker kromoszómákkal kapcsolatos genetikai betegségek

Tidrenczel Zsolt
Czeizel Intézet Szülészeti-Nőgyógyászati Osztály

10.35-10.50

Diszkusszió

10.50-12.20

PRENATÁLIS GENETIKAI DIAGNOSZTIKA

Szekcióelnökök: Beke Artúr, Szabó András

10.50-11.10

Új kihívások a prenatális genetikai diagnosztikában

Beke Artúr
SE Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika

11.10-11.18

Magzati ultrahangos eltérések fenotípus-genotípus expanziói. Retrospektív, utánkövetéses vizsgálat

Elekes Tibor
SZTE Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika

11.18-11.26

A non-invazív prenatális tesztelés során azonosított ritka kromoszómális eltérések átfogó elemzése, status 2025

Gál Anikó
SE Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete

11.26-11.34

Az exom-szekvenálás alkalmazása a magzati strukturális rendellenességek prenatális diagnosztikájában: klinikai tapasztalatok és tanulságok egy magyar kohortban

Illés Anett
SE Belgyógyászati és Onkológiai Klinika

11.34-11.42	A NIPT vizsgálatok során detektált maternális genetikai eltérések jelentősége Kékesi Anna Istenhegyi Géndiagnosztikai Központ
11.42-11.50	Magzati deep phenotyping és exom vizsgálatok első hazai eredményei Marton Tamás SE Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika
11.50-11.58	Többes terhességek prenatalis diagnosztikai ellátásának speciális szempontjai Molnár Gábor PTE KK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika
11.58-12.06	Preimplantációs genetikai tesztelés (PGT-M) policisztás vesebetegségben (PKD): Technológiai lehetőségek és klinikai tapasztalatok Móra István Istenhegyi Géndiagnosztikai Központ
12.06-12.20	Diszkusszió
12.20-13.20	Ebéd
13.20-14.20	Tesztírás
14.20-14.50	Eredményhirdetés, a konferencia zárása

POSZTERBEMUTATÓK

Poszter 1. – Onkogenetika

- P1 Klonális hematopoiezis jelentősége COVID-19 esetén
Andrikovics Hajnalka
- P2 Gyakori fúziós mutációk elemzése papilláris pajzsmirigyrákban
Balla Bernadett
- P3 TP53 eltérések gyakorisága, low-burden variánsok jelentősége magyar CLL és MM kohortban
Benedek-Szabó Fruzsina
- P4 Keringő tumorsejt kimutatás digitális PCR módszerrel petefészekrákban
Kis Dávid

- P5 Transzpozon-mediált inzerció, egy különleges mutációs esemény a BRCA1 emlőrák-hajlamosító génben
Bozsik Anikó
- P6 Kedvezőtlen prognosztikájú krónikus lymphoid leukémia al csoport molekuláris karakterizálása
Csabán Dóra
- P7 Örökletes daganathajlamok családi összefonódással – a BRCA2 és GATA2 génhibák következményei
Csányiné dr. Sági Judit
- P8 A papilláris pajzsmirigyrák nagymélységű mikroRNS-profilozása
Kósa János
- P9 TP53 inaktiváció vizsgálata krónikus lymphocytás leukémiában
Krabóth Zoltán
- P10 A DNS mismatch-repair (MMR) rendszer vizsgálata és klinikai jelentősége vastagbél adenocarcinomában
Méhes Gábor
- P11 BCOR génfüziók szerepének in silico vizsgálata kis kerek sejtes szarkómák kialakulásának hátterében
Madarász Kristóf
- P12 A TMPRSS2::ERG génfüzió jelentősége tüdőrákban
SchmalzDániel

Poszter 2. - Ritka betegségek I.

- P13 Mellbevágó páros – két gén érintettsége hirtelen szívhalál hátterében
Antal-Kónya Violetta
- P14 De novo 9p triszómia
Bacsa Sarolta
- P15 A β -thalassemia hátterében álló új, ritka variánsok diagnosztikai kihívásai
Bartha-Tatár Anita
- P16 Újszülöttkori malignus ritmuszavar ritka esete
Bujtás Tímea
- P17 Diagnosztikus kihívás veleszületett glikozilációs zavar esetén: PMM2 génelterés okozta szindrómás retina dystrophia
Clapp Emilia

- P18 Egy intrauterin mTOR gátlóval kezelt rhabdomyomás magzat hároméves nyomon követése
Maász Anita
- P19 A sokszínű Noonan-szindróma
Csenki Marianna
- P20 Az OPA1 gén-asszociált autoszomális domináns opticus atrophia szindrómás megjelenésének, valamint genotípus-fenotípus spektrumának monocentrikus vizsgálata
Dobos Dominik
- P21 Ritka trombocitopéniával társuló Wiskott-Aldrich szindróma molekuláris kivizsgálása
Galimurka Krisztina
- P22 Örökletes bőrfragilitási szindrómák genetikai és molekuláris mikrobiológiai vonatkozásai
Metyovinyi Zseraldin

Poszter 3. - Ritka betegségek II.

- P23 Kettős genetikai defektus egy spasticus paraparesis háttérében
Nagy Dominika
- P24 A C9orf72 hexanukleotid repeat expanzió asszociált amiotrófiás laterálszklerózis genetikai epidemiológiája Magyarországon
Nagy Zsófia Flóra
- P25 Neurodegeneratív kórképet eredményező FOLR1-függő cerebrális foláthiány és kezelése egy beteg kapcsán
Patócs Barbara
- P26 Monogénes vagy két génes öröklődésű myotonia congenita? Egy neurogenetikai eset diagnosztikai nehézségei.
Patócs Barbara
- P27 Parciális 13q triszómia – Egy kevésbé ismert kromoszóma-rendellenesség
Pinti Éva
- P28 A rodopszin génelterés okozta retinadisztrófiák genotípus-fenotípus spektrumának vizsgálata
Sipos Emma
- P29 A DNMT2 gén intracelluláris funkciójának vizsgálata
Süveges Anna

- P30 A CDHR1 génben szinonim szubsztitúcióval okozott patogén variáns genotípus és fenotípus elemzése
Takács Ágnes
- P31 Út a hypereosinophiliától a Noonan szindrómáig
Tankó Lenke
- P32 Ritka leukodystrophia egy esetünk kapcsán
Tiszlavicz Noémi Éva
- P33 A Huntington-kór előfordulási gyakoriságának vizsgálata a magyar betegeink szisztematikus elemzésével
Träger Domonkos

Poszter 4. – Varia

- P34 Mesterséges intelligenciával segített ChromosomeAI kariotipizáló szoftver fejlesztésének első lépései
Borsy Adrienn Éva
- P35 Magyarországi sváb populációminták nagy felbontású autoszomális adatokon alapuló jellemzése
Bánfai Zsolt
- P36 Kombinált megközelítést igénylő diagnózis több, egyazon családban található eltérésre
Horváth Kálmán
- P37 A genetikailag meghatározott „O” vércsoport protektív hatású krónikus pancreatitis kialakulásával szemben
Kun Anasztázia Erzsébet
- P38 Intellektuális képességzavarral társuló két ritka kórkép diagnosztizálása újgenerációs szekvenálással
Magyari Lili
- P39 A CLDN2-MORC4 locus hasnyálmirigy-gyulladással összefüggést mutató rs7057398 mutációjának analízise a magyar populációban
Németh Balázs
- P40 Idegen környezetben az apának sem szabad elcsendesedni
Némethi Zaránd
- P41 A hüvelyi és az endometriális mikrobiom szerepe a meddőségben és hatása a terhesség kimenetelére
Pikó Henriett

- P42 Az inkomplett penetrancia: interpretációs nehézségek a genetikai diagnosztikában
Szabó András
- P43 Családi előzmény terheltségének vizsgálata biobanki adatkészletekben
Székely Flóra
- P44 Lámpás a farmakogenomika útvesztőjében
Tobiás Bálint
- P45 Az ACGS irányelvek előnyei és kihívásai a diagnosztikus genetikai variáns interpretáció során
Tompa Márton
- P46 Hasfalzáródási defektussal szövődött terhességek ellátása a PTE Szülészeti Klinikán
Vastag Fanni