

2. Dani humane genetike - prof. dr. sc. Ljiljana Zergollern Čupak

Zagreb, Hrvatski liječnički zbor

14. i 15. studeni 2014.

PROGRAM

Petak, 14. studeni 2014.

8.30-9.00 registracija

9.00-9.15 Svečano otvaranje

SEKCIJA O CISTIČNOJ FIBROZI

MODERATORI : Ingeborg Barišić, Dorian Tješić Drinković

9.15-9.25 Ingeborg Barišić: Povijest cistične fibroze u svijetu i Hrvatskoj - od bolesti do genetičke dijagnoze

9.25-9.40 Paul Marcus: Ataluren u liječenju cistične fibroze uzrokovane nonsense mutacijama

9.40-9.55 Srđan Banac: Plućne manifestacije genetičkih poremećaja

9.55-10.10 Duška Tješić Drinković: Pothranjenost u cističnoj fibrozi - više od insuficijencije gušterače

10.10-10.25 Marija Radonić: CF - suradnja primarne, sekundarne i tercijarne zdravstvene zaštite

10.25-10.35 Ivona Sansović: Metoda višestrukog umnažanja vezanih sonda u molekularnoj dijagnostici cistične fibroze

10.35-10.50 Dorian Tješić Drinković: Epidemiološke i kliničke promjene cistične fibroze kao posljedica produljenja života oboljelih

10.50-11.10 Dorian Tješić Drinković: Transplantacija pluća u liječenju cistične fibroze

11.10-11.30: Cécile Le Camus: From Bench to Bedside, the CFTR Story

11.30-11.50: USKLAĐENA RASPRAVA

11.50-12.20 PAUZA ZA KAVU

SEKCIJA MOLEKULARNE I POPULACIJSKE GENETIKE

MODERATORI: Branka Jančićević, Jasminka Pavelić

12.20-12.40 Rossella Parini: Morquio disease (MPS IVA): new treatment with enzymatic replacement therapy

12.40-13.00 Dragan Primorac: Razumijevanje mehanizma nastanka boli OMICS tehnologijama

13.00-13.20 Mislav Novokmet: Complex genetics of protein glycosylation

13.20-13.35 Nada Starčević Čizmarević, Vanja Licul, Ivana Pleša, Brankica Sinčić Mijandrušić, Miljenko Kapović, Smiljana Ristić: Polimorfizmi CTLA-4 I TNF- A gena u bolesnika s celijakijom

13.35-13.50 Željka Tomas, Matea Zajc Petranović, Marijana Peričić Salihović, Tatjana Škarić-Jurić i Nina Smolej Narančić: Biogeografija alela kandidatskih gena za kronične masovne bolesti

13.50-14.05 Marijana Peričić Salihović, Ana Barešić, Branka Jančićević: Genetičko nasljeđe Roma u Hrvatskoj

14.05-14.25 USKLAĐENA RASPRAVA

14.25-15.30 PAUZA ZA RUČAK

SEKCIJA GENETIKA RAKA

MODERATORI: Sanja Kapitanović, Sanda Huljev Frković

15.30-15.45 Sanja Kapitanović: Molekularna stratifikacija i subklasifikacija tumora

15.45-16.00 Vesna Musani, Mirela Levačić Cvok, Maja Sabol, Petar Ozretić, Diana Trnski, Sonja Levanat: Dijagnostika nasljednog raka dojke i jajnika u Hrvatskoj

SEKCIJA KLINIČKE GENETIKE

MODERATORI: Sanja Kapitanović, Sanda Huljev Frković

16.00-16.15 Alenka Gagro, Vlado Drkulec, Jasna Čepin Bogović, Ivančica Škarić, Karmen Kondža, Goran Roić, Vesna Herceg Čavrak, Agneza Marija Pasini, Edi Paleka, Andrea Tešija Kuna, Ines Vukasović, Igor Nikolić: Djevojčica s dijagnostičkim kriterijima za sistemski eritemski lupus i obiteljsku mediteransku vrućicu

16.15-16.30 Sanda Huljev Frković: Orofacijalni rascjepi s aspekta genetičara

16.30-16.45 Ivana Babić Božović, Jadranka Vraneković, Bojana Brajenović Milić: Folati i folna kiselina: dosadašnje spoznaje

16.45-16.55 Ljubica Boban: Novosti u dijagnostici i liječenju Hunterovog sindroma

16.55-17.05 Ivana Unić Šabašov, Ana Parlov: Bolest štitnjače u sindromu Down

17.05-17.15 Mijana Kero: Sindrom Kleefstra

17.15-17.30: USKLAĐENA RASPRAVA

Subota, 15. studeni 2014.

SEKCIJA PRENATALNE DIJAGNOSTIKE

MODERATORI: Feodora Stipoljev, Jasenka Wagner

8.30-8.55 Tomislav Hafner: Ultrazvučni probir kromosomopatija

9.00-9.25 Koraljka Đurić: Biokemijski testovi probira kromosomopatija

9.30-9.55 Kristina Crkvenac Gornik: Brzi probir kromosomopatija i dijagnostika uniparentne disomije STR metodom

10.00-10.25 Feodora Stipoljev: Prednosti i ograničenja invazivne prenatalne dijagnostike

10.25-10.50 PAUZA ZA KAVU

10.50-11.15 Marina Kos: Mogućnosti i ograničenja obdukcijske dijagnostike u perinatalnoj patologiji

11.20-11.45 Jasenka Wagner: Korištenje slobodne fetalne DNA iz krvi majke za probir aneuploidija: prednosti i ograničenja

11.50-12.15 Borut Peterlin: Preimplantacijska dijagnostika, preporuke za upotrebu arrayCGH, NIPT-a, i komercijalizaciju genetičkih testova

12.15 - 13.00

OKRUGLI STOL: Primjena novih tehnologija u prenatalnoj dijagnostici-prikaz slučajeva iz prakse