



Pécsi Tudományegyetem
1367

Genetika a klinikai és laboratóriumi gyakorlatban – Immungenetika és genetikai betegségek innovatív terápiái

Kötelező szinten tartó és szabadon választható tanfolyam

PROGRAMFÜZET

Pécs

2025. október 8-10.



**European
Reference
Networks**

Tisztelt Kollégák, kedves Vendégeink!

Nagy örömmel köszöntjük Önöket a már hagyományosan megrendezett, főleg klinikusoknak szóló genetikai továbbképző kurzusunkon.

Idén ismét két, viszonylag új, de nagyon fontos szegmensét érintjük a genetikai betegellátásnak.

Az egyik terület az immungenetika, ahol az elmúlt 10 évben robbanásszerű fejlődést tapasztaltunk a különböző immunológiai kórképek hátterének feltérképezése során. Betegségokozó és hajlamosító gének kerültek felfedezésre, patomechanizmusok váltak ismertté és mindezek alapján újabb terápiás lehetőségek állnak rendelkezésünkre. Ez átvezet továbbképző kurzusunk másik nagy témájához a genetikai alapú innovatív terápiákhoz. Egyre több kezelés érhető el a genetikai betegségek esetén, amik ismerete a gyakorló orvos számára korunkban elengedhetetlen. Ebben a részben anyagcserebetegségek, szemészeti és neurológiai kórképek, vesebetegségek új terápiás lehetőségeiről hallunk előadásokat.

Nagy öröm számunkra, hogy a különböző szakterületek hazai vezető szakemberei ismét vállalták, hogy a témájuk aktuális kérdéseit továbbképzésünkön bemutassák. Előadásainkon szeretettel várjuk az egyetemi és PhD hallgatókat is.

Kívánjuk, hogy érezzék jól magukat és sok hasznos információval gazdagodjanak.

Pécs, 2025. szeptember 10.

Dr. Hadzsiev Kinga
intézetvezető egyetemi docens

Prof. Dr. Melegh Béla
egyetemi tanár

Helyszín: Pécsi Tudományegyetem Szentágotthai János Kutatóközpont, 7624 Pécs, Ifjúság út 20., Dr. Sümegi Balázs előadóterem (B001)

A tanfolyam Szervező Bizottságának elnökei: Dr. Hadzsiev Kinga, Prof. Dr. Melegh Béla

A tanfolyam Szervező Bizottságának titkára: Dr. Magyar Lili (magyari.lili@pte.hu)

A tanfolyam Szervező Bizottsága:

Prof. Dr. Kosztolányi György
Dr. Baráti László Gábor
Dr. Bánfai Zsolt
Dr. Berenténé Dr. Bene Judit
Dr. Büki Gergely
Dr. Czakó Márta
Dr. Dorogi Kíra
Dr. Düh Adrienn
Dr. Galimurka Krisztina
Dr. Maász Anita
Dr. Sümegi Katalin
Dr. Szabó András
Dr. Szalai Renáta
Dr. Till Ágnes

A tanfolyam akkreditációs pontértéke: **50 pont.**

A tanfolyam részvételi díja **20 000 Ft.**

Az összeg tartalmazza a tanfolyam programján való részvételt, a program- és absztraktfüzeteket és a kávészüneteket.

Szakdolgozóknak 20 pont, PhD hallgatóknak (részvételük díjtalan) 2 kreditpont jár.

Kötelező szinten tartó tanfolyam az alábbi szakképesítéssel rendelkező orvosok számára:

- Klinikai genetika
- Klinikai biokémikus
- Klinikai laboratóriumi genetika
- Molekuláris biológiai diagnosztika
- Molekuláris genetikai diagnosztika
- Csecsemő- és gyermekgyógyászat
- Immunológia

Szabadon választható tanfolyam az alábbi szakképesítéssel rendelkező orvosok számára:

- Klinikai genetika
- Klinikai biokémikus
- Klinikai laboratóriumi genetika
- Molekuláris biológiai diagnosztika
- Molekuláris genetikai diagnosztika
- Csecsemő- és gyermekgyógyászat
- Immunológia
- Orvosi laboratóriumi diagnosztika
- Gyermekneurológia
- Háziiorvostan

1. nap (október 8., szerda)

08.30-8.45 Megnyitó (*Dr. Hadzsiev Kinga, Prof. Dr. Melegb Béla*)

8.45-9.15 A molekuláris genetikai vizsgálatok szerepe az NF1 és NF1-like szindrómák differenciáldiagnosztikájában (*Dr. Berenténé Dr. Bene Judit*)

9.15-9.45 Az NF1 kezelése (*Dr. Csernus Katalin*)

9.45-10.15 CF terápiája (*Dr. Péterfia Csaba*)

Kávészünet: 10.15-10.30

10.30-11.00 Monogénes és komplex neuropszichiátriai kórképek új terápiás targetei (*Prof. Dr. Molnár Mária Judit*) – online előadás

11.00-11.30 Epilepsziás chanelopathiák (*Prof. Dr. Fogarasi András*)

11.30-12.00 Epilepszia hátterében álló kópiaszám rendellenességek (*Dr. Szabó András*)

12.00-12.30 Genetikai eltérések szerepe az epilepszia kezelésében (*Dr. Till Ágnes*)

Ebédészünet: 12.30-13.30

13.30-14.00 Niemann-Pick A/B kezelése (*Dr. Lóth Szendile*)

14.00-14.30 Neuronalis ceroid lipofuscinosis 2-es típusának enzimpótló kezelésében szerzett tapasztalataink (*Dr. Farkas Kristóf Márk*)

14.30-15.00 AADC hiány kezelése (*Dr. Farkas Kristóf Márk*)

15.00-15.30 Örökletes szemészeti kórképek diagnosztikája (*Dr. Varsányi Balázs*)

15.30-16.00 Örökletes szemészeti kórképek terápiája (*Majnikéné Dr. Szabó Viktória*)

2. nap (október 9., csütörtök)

9.00-9.30 Szisztémás autoimmun kórképek pathogenezeise - genetikai tényezőkre fókuszálva (*Dr. Kumánovics Gábor*)

9.30-10.00 Genetikailag meghatározott, kezelhető immunológiai kórképek (*Dr. Mosdósi Bernadett*)

10.00-10.30 Az újgenerációs vizsgálómódszerek szerepe az immunológiai kórképekben (*Dr. Büki Gergely*)

Kávészünet: 10.30-11.00

11.00-11.30 Az SMA terápiája és szűrése során szerzett tapasztalataink (*Dr. Mikos Borbála*)

11.30-12.00 Elérhető terápiák Duchenne izomdisztrófiában (*Dr. Dorogi Kíra*)

12.00-12.30 Öröklődő aminosav anyagcsere betegségek kezelése (*Dr. Zsidegh Petra*)

12.30-13.00 Öröklődő zsírsavoxidációs zavarok kezelése (*Dr. Pálmay Andrea*)

Ebédészünet: 13.00-14.00

14.00-14.30 Öröklődő vesebetegségek kezelése (*Dr. Tory Kálmán*)

14.30-15.00 Lizoszomális acid-lipáz hiány kezelése (*Dr. Hazay Dorottya*)

15.00-15.30 Hepatikus glikogéntárolási betegségek dietoterápiája (*Arany Hajnalka*)

Kávészünet: 15.30-15.45

15.45-16.15 Friedreich-ataxia (*Dr. Hadzsiev Kinga*)

16.15-16.45 A sclerosis tuberosa molekuláris genetikai diagnosztikája: az elmúlt 10 év tapasztalata (*Dr. Maász Anita*)

3. nap (október 10., péntek)

8.30-9.00 ERN aktualitások (*Prof. Dr. Pfliegler György*)

9.00-9.30 CF genetika az újszülöttkori szűréstől a mutáció-specifikus kezelésig (*Prof. Dr. Balogh István*)

9.30-10.00 Új lehetőségek a genetikai betegségek hiányzó örökletességének feltárására (*Prof. Dr. Széll Márta*)

10.00-10.30 A Fabry-kór molekuláris genetikai diagnosztikája (*Dr. Szalai Renáta*)

Kávészünet: 10.30-11.00

11.00-11.30 Mucopoliszacharidosisok felosztása, tünettana, terápiája (*Dr. Düh Adrienn*)

11.30-12.00 Kezelési lehetőség D-vitamin-rezisztens rachitisben (*Dr. Péley Dorottya*)

12.00-12.30 Ornitin-transzkarbamiláz deficiencia (*Dr. Baráti László Gábor*)

12.30-13.00 Atranszferrinaemia: extrém ritka genetikai kórkép a vérszegénység hátterében (kezelés, differenciál diagnosztika, prognózis) (*Dr. Kárteszi Judit*)

13.00-13.30 Reanimáció (*Czucz Péter, Leib Roland*)

Ebédészünet: 13.30-14.30

14.30-15.30 Tesztírás

Hasznos információk

ELÉRHETŐSÉG

Pécsi Tudományegyetem, Szentágotthai János Kutatóközpont (Dr. Sümei Balázs előadóterem, B001)

7624 Pécs, Ifjúság út 20.



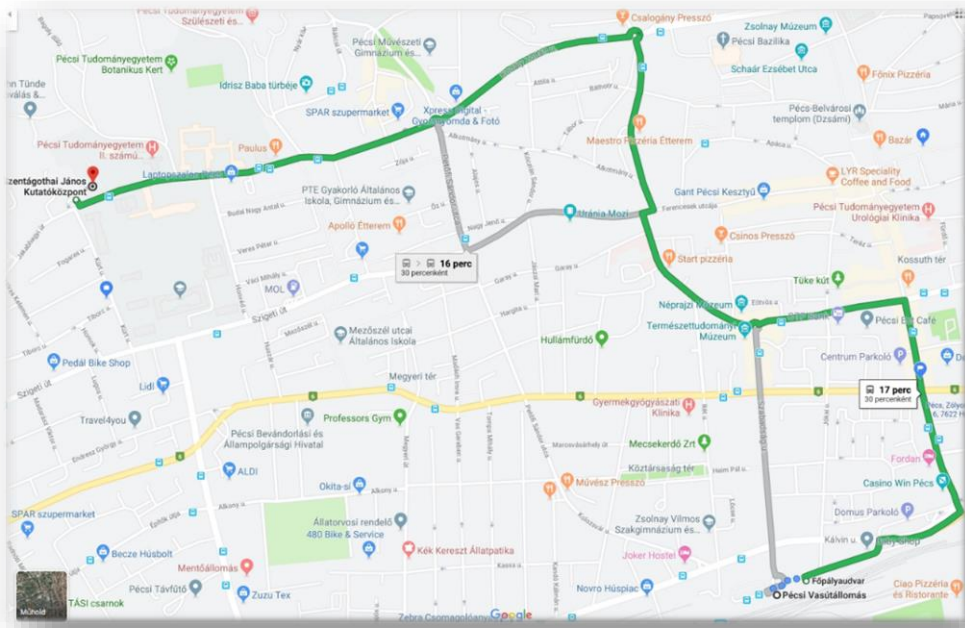
PARKOLÁS

Parkolási lehetőség az épület parkolójában a rendezvény ideje alatt INGYENESEN, korlátozott számban megoldott.

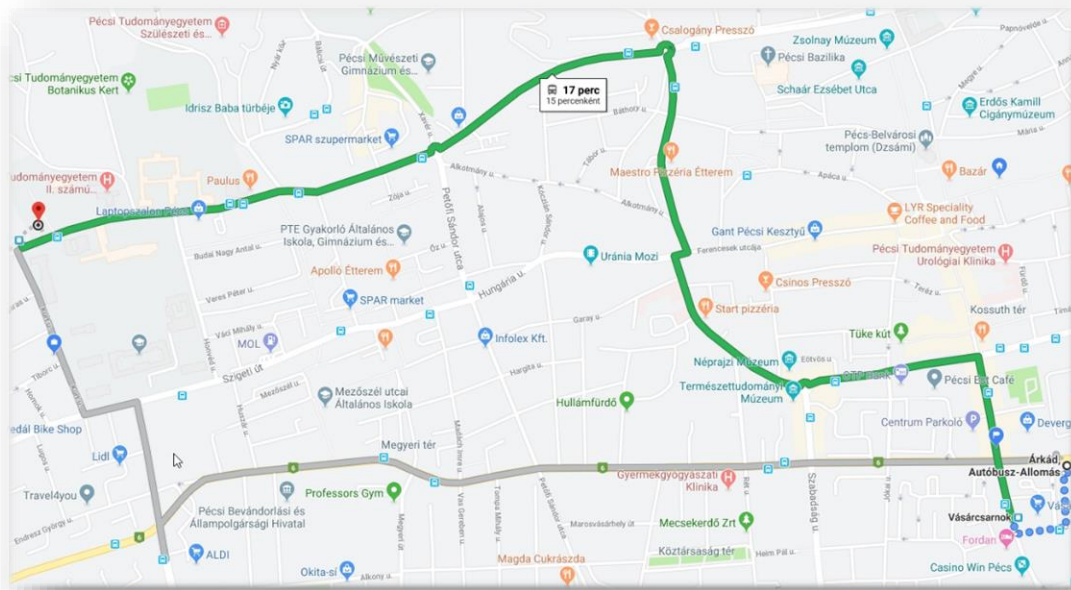


MEGKÖZELÍTHETŐSÉG

Főpályaudvarról a vonattal érkezők számára pl.: 30-as jelű autóbusszokkal.



A buszpályaudvarról érkezőknek szintén ajánlott a 30-as busszal megközelíteni a helyszínt.



Busszal:

<https://menetrendek.hu/>

Vonattal:

<https://jegy.mav.hu/>

Tömegközlekedés a városban:

<https://mobilitas.biokom.hu/menetrend>

HOTELEK

- Art & Fit Hotel Kikelet****
- Boutique Hotel Sopianae*****
- Amstel Hotel***
- Hotel Millennium***
- Hotel Makártanya Sport & Wellness***
- Hotel Szinbád***
- Central Hotel Pécs***
- Hotel Barbakán***
- Hotel Fenyves***
- Ágoston Hotel ***
- Szent-György Fogadó

A hotelekről bővebb információt a <http://www.booking.com> linken kaphatnak.

A KÖZELBEN TALÁLHATÓ ÉTTERMEK

- Umami (PTE ÁOK étterem, Szigeti út 12., az elméleti tömb új épülete)
- Café Paulus (Ifjúság út 4)
- Slyven Étterem és Esküvő Rendezvényközpont (Mezőszél u. 1)
- Xavér Söröző és Gyorsétterem (Alkotmány u. 44)
- Burger King (Tüzér u. 5)

RÉSZVÉTELI DÍJ FIZETÉSI LEHETŐSÉGEK

Átutalással a következő bankszámlaszámra:

PTE egészségügyi számlaszáma: 11731001-23135385

Közlemény rovatban kérjük feltüntetni a következőt: 151051 PST

ÁFÁ-s számla igény esetén a számlázási adatokat és a befizetés igazolását az utalás napján kell megküldeni a stier.krisztina@pte.hu email címre. A jelentkezéssel elfogadásra kerül, hogy "ÁFÁ-s számla" kiállítására csak abban az esetben van mód, ha a befizetés igazolás és a számlázási adatok megküldése a fentiek szerinti megtörtént. Utólag csak a névre szóló befizetési igazolást áll módunkban kiadni.