

## **Veleszületett anyagcsere-betegségek laboratóriumi diagnosztikája**

### *Kötelező szintentartó továbbképző tanfolyam*

*a laboratóriumi medicina, molekuláris genetika, klinikai biokémia, gyermekgyógyászat, belgyógyászat, háziorvoslás területén dolgozó szakorvosok, orvosok, nem eü. diplomások, szakdolgozók, rezidensek és PhD hallgatók részére.*

**Ideje: 2007. október 16-19.**

Helye: II. sz. Rendelőintézet, III. emeleti oktatóterme, Szeged, Tisza Lajos krt. 97.

Megszerezhető kredit pontok: 48 kredit (*elbírálás folyamatban*)

Szervező: Csanálosi Andrea, SZTE Klinikai Kémiai Laboratórium, Szeged, Somogyi B. tér

A továbbképzés felelőse: dr. Havass Zoltán, prof. dr. Horváth Andrea MLDT elnök

### ***Program:***

#### **Október 16:**

**10.00 -11.30 Veleszületett anyagcsere-betegségek**  
(dr.Szőnyi László, SOTE I.Gyermecklinika, Budapest)

**11.45 -13.15 Veleszületett anyagcsere-betegségek laboratóriumi vizsgálata**  
(dr.Havass Zoltán, Hódmezővásárhely, Erzsébet Kórház, Központi Laboratórium)

**13.15 -14.15 Ebédszünet**

**14.15 -15.00 Fenilketonuria**  
(dr.Soltysiak Janina, SZTE Gyermecklinika, Szeged)

**15.00-16.30 Tandem tömegspektrometriás szűrővizsgálatok, aminosav-anyagcsere zavarok**  
(dr.Karg Eszter, SZTE Gyermecklinika, Szeged)

#### **Október 17.**

**9.00-10.30 Galaktozémia**  
(Prof.dr.László Aranka, SZTE Gyermecklinika, Szeged)

**10.45-12.15 Galaktozémia laboratóriumi diagnosztikája**  
(dr.Rózsa Melinda, SZTE Gyermecklinika, Szeged)

**12.15-13.15 Ebédszünet**

**13.15-14.15 Mitokondriális enzim defektusok**  
(prof.dr.László Aranka, SZTE Gyermecklinika, Szeged)

**14.30-16.00 Organikussavuriák laboratóriumi diagnosztikája**  
(dr.Wittmann Gyula, SZTE Gyermecklinika, Szeged)

**16.00-16.45 Diagnosztizált organikussavuriás betegek követése**  
(dr.Karg Eszter, dr Wittmann Gyula, SZTE Gyermecklinika, Szeged)

## **Október 18.**

- 9.00-10.30 Biotinidáz defektus laboratóriumi diagnosztikája**  
(dr.Havass Zoltán, Erzsébet kórház, Központi Laboratórium,  
Hódmezővásárhely)
- 10.45-12.15 Ritkán előforduló örökletes anyagcsere-betegségek diagnosztikája,  
követése**  
(dr.Oláh Anna, DEOEC, Klinikai Biokémiai Intézet, Debrecen)
- 12.15-13.15 Ebédszünet**
- 13.15-14.45 Adrenogenitális szindróma laboratóriumi diagnosztikája**  
(Prof.dr.Sólyom János, SOTE II.Gyermecklinika, Budapest)
- 15.00-16.45 Újszülöttkori hypothyreosis diagnosztikája, követése**  
(prof.dr.Péter Ferenc, dr.Mizsnai Ágota, Budai Területi Gyermeckórház,  
Budapest)

## **Október 19.**

- 9.00-9.45 Az újszülöttkori szűrővizsgálatok jövője**  
(dr.Havass Zoltán, Erzsébet Kórház, Központi Laboratórium,  
Hódmezővásárhely)
- 9.45-11.15 Örökletes anyagcsere-betegségek molekuláris biológiai diagnosztikája**  
(prof.dr.Melegh Béla, PTE Genetikai Intézet, Pécs)
- 11.30-13.00 Felnőttkori anyagcsere-betegségek**  
(prof.dr.Parragh György, DEOEC I.Belgyógyászati Klinika, Debrecen)