



Kaprasův den 2024

Pracovní den lékařské genetiky

Kongresový sál Hotelu Olšanka
14. února 2024



Odborný program

Pořádá ÚBLG 1. LF UK a VFN a OLG FTN

Záštitu převzal děkan 1. LF UK - prof. MUDr. Martin Vokurka, CSc.

Od 8:15 Registrace

9:00 Slavnostní zahájení

9:00-9:30 Rodinná vzpomínka na doc. MUDr. Jana Kaprase, CSc., a využití klinické genetiky v psychiatrii.

Kapras F.^{1,2}

1. PN Horní Beřkovice
2. Psychiatrická a sexuologická ambulance PRODRAMOS s.r.o.

9:30-11:00 Prenatální diagnostika

Calda P., Koudová M.

9:30-9:40 Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR

Šípek A. jr.^{1,2,3}, Gregor V.^{2,4}, Šípek A.^{2,3,4}, Klaschka J.⁶, Malý M.^{6,7}

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze
2. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
3. Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha
4. Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha
5. GENNET, s.r.o., Praha
6. Ústav informatiky Akademie věd České republiky, Praha
7. Státní zdravotní ústav, Praha

9:40-9:55 Současný stav a vyhlídky českého porodnictví

Calda P.

Centrum fetální medicíny, Gyn.-Por. Klinika 1. LF UK a VFN, Praha

9:55-10:10 Validace kontingentního NIPT screeningu

Koudová M., Stejskal D., Smetanová D., Bittóová M., Trková M., Zemboľ F.

GENNET s.r.o., Praha

10:10-10:20	Fetální hypertrofie nadledvin jako marker CAH <u>Hasch M.^{1,2}, Česáková M.¹</u> 1. Ferticare SE 2. Gynekologicko-porodnická klinika FN Plzeň
10:20-10:30	Význam pitvy plodu v diagnostickém algoritmu vzácných onemocnění <u>Hůrková V.¹, Doubková D.¹, Ježová M.², Kopáček L.³, Paszeková H.⁴, Handrychová N.⁵</u> 1. Prediko s.r.o., Zlín 2. Ústav patologie FN Brno, Brno 3. Odd. patologie Uherskohradištská nemocnice a.s., Uherské Hradiště 4. GHC Genetics, s.r.o., Praha 5. Laboratoře AGEL a.s., Nový Jičín
10:30-10:40	PacBio Revio a Onso, nové vysoce přesné sekvenátory pro dlouhé a krátké čtení <u>Pácalt O.</u> 3GENES
10:40	Moderovaná diskuse (Slido)
10:45-11:00	Přestávka (káva)
11:00-12:30	Oficiality a varia Šubrt I., Šípek A. jr.
11:00-11:05	Slavnostní předání Čestné medaile Šubrt I. Šípek A. jr. Výbor SLG ČLS JEP
11:05-11:10	Publikační soutěž SLG ČLS JEP – vyhlášení výsledků za rok 2023 Šípek A. jr., Šubrt I. Výbor SLG ČLS JEP
11:10-11:30	Vítězná práce – Publikační soutěž 2023
11:30-11:40	Aktuální informace za výbor SLG ČLS JEP <u>Koudová M.</u> Výbor SLG ČLS JEP

- 11:40-11:50** **Projekt Genome of Europe a Konference DNA diagnostiky 2024**
Pospíšilová Š.^{1,2,3},
 1. Centrum molekulární medicíny, CEITEC MU, Brno
 2. Centrum molekulární biologie a genetiky, Interní hematologická a onkologická klinika LF MU a FN Brno
 3. Ústav lékařské genetiky a genomiky, LF MU a FN Brno
- 11:50 – 12:00** **Konsenzus v reportování výsledků onkogenetického vyšetření a doporučení klinické péče o nosiče zárodečných mutací v klinicky relevantních nádorových predispozičních genech**
Kleiblová P.^{1,2}, Novotný J.², *pracovní skupina onkogenetika*
 1. Laboratoř onkogenetiky, Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky 1. LF UK a VFN v Praze
 2. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze
- 12:00-12:10** **Velké jazykové modely (ChatGPT) a jeho využití v genetice.**
Hynek M., Calda P.
 Centrum fetální medicíny KGPN VFN a 1. LF UK v Praze
 GENvia s.r.o., Praha
 GynFem s.r.o, Praha
- 12:10-12:20** **rWGS – pilotní projekt**
Rödling R.² Kašný M.¹, Brzoň O.^{1,2}, Šatrová M.^{1,2}, Kvapil P.², Macek M.³
 1. Institute of Applied Biotechnologies, Praha
 2. GeneTiCA s.r.o., Praha
 3. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha
- 12:20** **Moderovaná diskuse (Slido)**
- 12:30-13:30** **Přestávka (oběd)**
- 13:30-15:00** **Lékařská genetika v ambulanci i laboratoři I**
Zemanová Z., Havlovicová M.
- 13:30-13:40** **Incidence gastroschízy v České republice**
Šípek A.^{1,2,3,4}, Gregor V.^{1,2}, Šípek A. jr.^{1,3,5}, Klaschka J.⁶, Malý M.^{6,7}
 1. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
 2. Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha
 3. Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha
 4. GENNET, s.r.o., Praha
 5. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze
 6. Ústav informatiky Akademie věd České republiky, Praha
 7. Státní zdravotní ústav, Praha

- 13:40-13:50** **Externí kontrola kvality klinických konzultací – prezentace výsledků ÚLG FNOL v roce 2022.**
- Curtisová V.^{1,2}, Vrtěl R.^{1,2}
1. Ústav lékařské genetiky, Fakultní nemocnice Olomouc
2. Univerzita Palackého v Olomouci
- 13:50-14:00** **Souhrn výsledků z let 2020-2023 pro dědičné periferní neuropatie: vyšetření u více než 900 pacientů**
- Laššuthová P.^{1,2}, Uhrová Mészárosová A.¹, Šafka Brožková D.¹, Musilová A.¹, Sedláčková, L.¹, Jenčík, J.¹, Krejčíková J.¹, Štanclová D.¹, Mazanec R.³, Potočková V.³, Baumgartner D.³, Vlčková E.⁴, Lauerová B.⁵, Kršek P.⁵, a Haberlová J.⁵
1. Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie, 2.LF UK a FN Motol, Praha
2. Ústav biologie a lékařské genetiky, 2.LF UK a FN Motol, Praha
3. Neurologická klinika, 2.LF UK a FN Motol, Praha
4. Neurologická klinika LF MU a FN Brno
5. Klinika dětské neurologie 2.LF UK a FN Motol, Praha
- 14.00-14:10** **Meier - Gorlin syndrom**
- Punová L., Curtisová V.
- Ústav lékařské genetiky, Fakultní nemocnice Olomouc
- 14:10-14:20** **Fragilní X - význam stanovení počtu trirepeatů v rámci PGT-M**
- Weisová K., Navrátil R., Kubíček D., Horňák M., Brožek R., Blahútová D., Valentová E., Dufková K., Veselá K.
- Repromeda s.r.o., Brno
- 14:20-14:30** **PGT-M u pacientů v riziku Huntingtonovy choroby, nebo jiných autosomálně dominantních onemocnění s pozdními projevy**
- Horák J., Račochová E., Koudová M., Stejskal D.
- GNTlabs by GENNET, Praha
- 14:30-14:40** **Čo môžeme urobiť viac pre Vašu DNA diagnostiku?**
- Kutlíková L.
- PentaGen
- 14:40-14:50** **Sekvenační technologie MGI - nanokoulí na sekvence**
- Lněnička P.
- Altium International s.r.o.

14:50 Moderovaná diskuse (Slido)

15:00-15:20 Přestávka (káva)

15:20-17:00 Lékařská genetika v ambulanci i laboratoři II

Kotlas J., Liška F.

15:20-15:30 Studie BabyFox: diagnostická a klinická využitelnost rapidního celogenomového sekvenování u novorozenců a dětských pacientů na jednotkách intenzivní péče v České republice

Slabý O.¹, Slabá K.², Macek M.³

1. CEITEC a Biologický ústav LF MU, Brno
2. Pediatrická klinika, LF MU a Fakultní nemocnice Brno
3. Ústav biologie a lékařské genetiky. 2. LF UK a Fakultní nemocnice Motol, Praha

15:30-15:40 Když nás dožene minulost, aneb proč je důležité dlouhodobé sledování pacientů se vzácným onemocněním

Vičková M. a kolektiv

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM

15:40-15:50 Patogenní varianta n.37C>T v *MIR204* způsobuje retinální dystrofii s časnou manifestací, variabilně asociovanou s kolobomem duhovky, presenilní kataraktou a vrozeným glaukomem

Lišková P.^{1,2}, Jedličková J.¹, Vajter M.^{1,2}, Bárta T.³, Kousal B.², Mareš J.⁴, Fichtl M.², Ďudáková L.¹

1. Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN Praha
2. Oční klinika 1. LF UK a VFN Praha
3. Ústav histologie a embryologie, Lékařská fakulta, Masarykova univerzita
4. Oční klinika dětí a dospělých UK 2. LF a FN Motol v Praze

15:50-16:00 Studie využití gDNA izolované ze slin pro potřeby populační a klinické genomiky– využití validovaných WGS a WES protokolů

Kvapilová K.^{1,2}, Misenko P.³, Radvanszky J.^{3,4,5,6}, Ondřej B.², Budiš J.^{3,6,7}, Gazdarica J.^{3,6,7}, Pos O.^{3,6}, Korabečná M.⁸, Kasny M.^{2,9}, Szemes T.^{3,5,6}, Kvapil P.², Paces J.^{1,10}, Kozmik Z.¹¹

1. Charles University, Faculty of Science, Prague
2. Institute of Applied Biotechnologies a.s., Prague
3. Geneton s.r.o., Bratislava, Slovakia
4. Institute of Clinical and Translational Research, Biomedical Research Centre, Slovak Academy of Sciences, Bratislava, Slovakia
5. Department of Molecular Biology, Faculty of Natural Sciences, Comenius University, Bratislava, Slovakia
6. Comenius University Science Park, Comenius University, Bratislava, Slovakia
7. Slovak Centre for Scientific and Technical Information, Bratislava, Slovakia
8. Institute of Biology and Medical Genetics, First Faculty of Medicine, Charles University and General University Hospital in Prague

9. Department of Botany and Zoology, Faculty of Science, Masaryk University, Brno,

10. Institute of Molecular Genetics of the Czech Academy of Sciences, Laboratory of Genomics and Bioinformatics, Prague,

11. Institute of Molecular Genetics of the Czech Academy of Sciences, Laboratory of Transcriptional Regulation, Prague,

16:00-16:10

(Re)analýza NGS dat: zkušenosti ze zahraniční stáže

Ryba L.¹, Prchalová D.¹, Bendová Š.¹, Vičková M.¹, Havlovicová M.¹, Tesner P.¹, Vyhnálková E.¹, Holubová A.¹, Kremlíková Pourová R.¹, Malíková M.¹, Balaščíková M.¹, Laššuthová P.², Hančárová M.¹

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha
2. Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

16:10-16:20

Česká kohorta pacientů s Bardetovým-Biedlovým syndromem

Huranová M.¹, Loníková P.², Mašková K.¹, Niederlová V.¹, Malíková M.², Havlovicová M.²

1. Laboratoř adaptivní imunity, Ústav molekulární genetiky AV ČR
2. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

16:20-16:30

Genetická heterogenita a fenotypová variabilita u dědičných nádorových syndromů - kazuistiky

Schwarz M.¹, Fišer M.¹, Krulišová V.², Michalovská R.², Paszeková H.², Vičková Z.²

1. PRENET – prenatální diagnostika a genetika, Laboratoře lékařské genetiky s.r.o., Pardubice
2. GHC Genetics, s.r.o., Praha

16:30-16:40

Odhalme neviditelná místa genomu s technologií optického mapování – naše zkušenosti na Moravě

Bezděková Fillerová R.¹, Vallová V.², Režný D.², Kotašková J.³, Jarošová M.³, Dihel M.¹, Kvapil P.¹

1. Institute of Applied Biotechnologies, Olomouc
2. Oddělení genetiky a molekulární biologie, Ústav experimentální biologie, PřF MU a FN Brno
3. Centrum molekulární biologie a genetiky, Interní hematologická a onkologická klinika, FN Brno

16:40-16:50

Významný vliv indexu tělesné hmotnosti při klastrových analýzách 3D modelů obličeje dětí s poruchou autistického spektra

Moslerová V.¹, Schwarz M.^{1,2}, Geryk J.¹, Havlovicová M.¹, Mihulová M.¹, Turnovec M.¹, Ryba L.¹, Martinková J.¹, Macek M jr.¹, Palmer R.³, Kočandrllová K.^{1,4}, Velemínská J.⁴

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha
2. PRENET - Laboratoře Lékařské Genetiky s.r.o., Pardubice
3. Faculty of Science and Engineering, Curtin University, Perth, Australia
4. Katedra antropologie a genetiky člověka, PřF UK, Praha

16:50

Moderovaná diskuse (Slido)

17:00

Zakončení konference

Posterová sekce

Úskalí genetického poradenství ve vyloučených lokalitách

Ptáčnicková N., Kremlíková Pourová R.

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM

Vyšetření komplementární DNA přináší zajímavé nálezy variant sestřihu mRNA

Vlášková H., Štorkánová G., Hnízdová Boučková M., Stolnaia L., Wiederlechnerová H., Pešková K., Kožich V.

Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, VFN a 1. LF UK v Praze

Záchytnost genetických příčin abortu v tkáni potracených plodů

Friedová N.^{1,2,3}, Langová M.^{1,4}, Tajtlová J.¹, Gregor V.^{1,4}, Šípek A.^{1,2,4}, Kejkulová R.¹, Mašková Š.¹

1. Oddělení lékařské genetiky Fakultní Thomayerovy nemocnice, Praha
2. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha
3. Interní klinika 3. LF UK a FTN, Praha
4. Ústav lékařské genetiky, 3. LF UK, Praha

Celoexomové sekvenování v diagnostice vzácných onemocnění

Langová M.^{1,2}, Tajtlová J.¹, Kejkulová R.¹, Vítková M.¹, N. Friedová N.¹, Brožová K.³

1. Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha
2. Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha
3. Oddělení dětské neurologie, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

Využití metody array-CGH u pacientů s mentálním opožděním a autismem.

Fišer M., Skalická S., Kučerová H., Schwarz M.

PRENET – prenatální diagnostika a genetika, Pardubice.

Složení programového a vědeckého výboru konference

- MUDr. Vladimír Gregor, OLG, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha
- Doc. MUDr. František Liška, PhD., ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze
- Prim. MUDr. Martina Langová, Ph.D., OLG, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha
- Prim. MUDr. Romana Mihalová, ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze
- Prof. MUDr. Ondřej Šeda, Ph.D., ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze
- Prim. MUDr. Antonín Šípek Jr, Ph.D., ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze

Sponzoři konference

Hlavní sponzoři

BGENES

 **Altium**

 **PentaGen**



Sponzoři

 **BioVendor
LM[®]**

 **CAROLINA
BIOSYSTEMS**

eppendorf

 **IAB**
Institute of Applied
Biotechnologies

 **MGP**

r e p r o m e d a

 **sysmex**
Lighting the way *with diagnostics*

ThermoFisher
S C I E N T I F I C
The world leader in serving science

Partneři

 **NTIMEX**

 **LABORATORY IMAGING**
LUCIA CYTOGENETICS