

Společnost lékařské genetiky ČLS JEP
ve spolupráci s Oddělením lékařské genetiky FN Brno

BRNĚNSKÝ GENETICKÝ DEN 2016



KLINICKÁ GENETIKA – GENETICKÁ DIAGNOSTIKA
Brno, čtvrtek 6. října 2016, Sál Milosrdných bratří, Vídeňská 7, 639 00 Brno

Hlavní témata:

Klinická genetiká - Vzácná onemocnění - Kasuistiky, zajímavé a nedořešené případy

Registrace 9:00-10:00

ODBORNÝ PROGRAM

DOPOLEDNÍ ČÁST - 10:00-12:00 hodin

10:00

Zahájení

10:15

3. generace NGS sekvenování

Jaroslav Vohánka, Roche, s.r.o.

10:30

Neinvazivní testování prenatalní diagnostika – zkušenosti s testem Clarigo

Kateřina Staňo Kozubik, Ivona Blaháková, Jana Jedličková, Boris Tichý, Šárka Pospíšilová,
Ceitec MU Brno

10:45

Výhody využití cíleného sekvenování v neinvazivním prenatalním testování

Martina Putzová, Marcel Hasch, Ivan Šubrt, Michal Michal,
Bioptická laboratoř s.r.o., FN Plzeň, FN Motol

11:00

NIPT tady a teď

Marcel Hasch, Martina Putzová, Ivan Šubrt, Michal Michal,
Bioptická laboratoř s.r.o., FN Plzeň, FN Motol

11:15

20 let prenatalní diagnostiky v Genetice Ostrava s.r.o.

Jan Všetická, Genetika Ostrava, s.r.o.

11:30

Vzácná chromozomální aberace u novorozence s ultrazvukovou patologií v těhotenství

Drahuše Novotná, Eva Raušová, Tereza Rašplíčková, Jana Drábová, Lubomír Hašík,
ÚBLG 2.LF UK a FN Motol, Praha

11:45

Maternální uniparentální disomie chromosomu 20 jako příčina intrauterinní růstové retardace u plodu

Václava Curtisová, ÚLG FN Olomouc

12:00

PGD monogenních chorob v letech 2015-2016

Jakub Horák, Miroslav Horňák, David Kubiček, Martina Pešáková, Kateřina Veselá, Repromeda s.r.o.

12:15

Liquid Biopsies"

Hana Večerková, DYNEX TECHNOLOGIES, spol. s r.o.

PŘESTÁVKA - 12:30-13:30 hodin

ODPOLEDNÍ ČÁST I - 13:30-15:45

13:30

Maligní arytmie – klinická část

Tomáš Novotný, IKK FN Brno

13:50

Maligní arytmie – DNA diagnostika

Iva Synková, Edita Ošťádalová, Iveta Valášková, Tomáš Novotný, Renata Gaillyová, OLG FN Brno

14:05

Testování nádorové predispozice pomocí panelu genů, výsledky, zkušenosti

Lenka Foretová, Eva Macháčková, Marie Navrátilová,
Oddělení genetiky a epidemiologie nádorů MOÚ Brno

14:30

Zkušenosti s analýzou genů BRCA1 a BRCA2 pomocí NGS

Ivona Blaháková, Tereza Czermanová, Boris Tichý, Šárka Pospíšilová,
Ceitec MU a CMBGT IHOK FN Brno

14:45

Familiární prionové onemocnění s mutací v PRNP genu (GSS)

Emílie Vyhnálková, Zuzana Mušová, Martin Vyhnálek, Alena Zumrová, Markéta Havlovicová,
ÚBLG 2.LF UK a FN Motol, Praha

15:00

Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrom

Věra Hůrková, Melánie Ševčíková, Radka Sítková, Jana Indráková, Radmila Richterová,
Centrum lékařské genetiky Frýdek Místek

15:15

Angelmanův syndrom po IVF s ISCI (kazuistika)

Matin Schwarz, Emílie Vyhnálková, Petra Hedvičáková, Markéta Havlovicová,
ÚBLG 2.LF UK a FN Motol, Praha

15:30

Provázení rodin dětí se vzácnou diagnózou, těžkým zdravotním postižením a rodin dětí předčasně narozených

Jan Michalík, Petra Tomalová, Společnost pro mukopolysacharidosu, Centrum provázení

PŘESTÁVKA- 15:45-16:00 hodin

ODPOLEDNÍ ČÁST II - 16:00-17:30

16:00

Cesta do autistické mysli – představení knihy „Svět očima dítěte s autismem“

Markéta Havlovicová, K. P. Pátá, ÚBLG FN Motol Praha, Nadační fond „autismo-mimundo“

16:15

Nové možnosti v klinické a molekulární syndromologii

Šárka Vejválková, Soňa Peková, Martina Simandlová, GHC Genetics Praha, ÚLG FN Olomouc

16:30

Úskalí genotypové/fenotypové diagnostiky syndromu Noonanové

Marcela Malíková, Jana Drábová, Miroslav Štolfa, Michaela Němčíková, Tereza Rašplíčková, Drahuše
Novotná, Markéta Havlovicová, ÚBLG FN Motol Praha

16:45

Patologický nález na chromozomu 5 u pacientky bez zjevných fenotypových projevů

Markéta Heimerová, Diana Nikulenkov Grochová, Věra Hořínová, Milada Pexová
Cytogentická laboratoř Brno, s.r.o.

17:00

Trisomie 9 – kazuistika a souhrn poznatků o fenotypu

Marek Godava, Ishraq Dhaifalah, Eva Popelínská, Jitka Sojková,
FETMED s.r.o. – Centrum fetální medicíny a genetiky

17:15

Vzácné mikrodeleční a mikroduplikační syndromy detekované pomocí metody array-CGH - kazuistika

Markéta Wayhelová, Hana Filková, Dita Matuchová, Renata Gaillyová, Petr Kuglík, OLG FN Brno

17:30

Zakončení konference

Nevyžvané přednášky jsou v délce 10 minut + 5 minut diskuse

SPOLEČENSKÝ PROGRAM

17:45-18:45

Návštěva nové expozice v Mendelově muzeu Masarykovy university Brno, Mendelovo náměstí 1a

19:00 – neuvědno

I genetičky mají své dny... „after party“

ORGANIZÁTOŘI:



Podpořeno grantem z Norska
Supported by grant from Norway
Reg.č.: NF-CZ11-PDP-3-003-2014

PARTNEŘI:



ORGANIZAČNÍ POKYNY:

Elektronická registrace možná od 1. 6. 2016 na www.dnakonference.cz

Sál Milosrdných bratří

Vídeňská 7

639 00 Brno

GPS Loc: 49°11'7.0"N, 16°35'44.0"E



Vstup do sálu

Do sálu se vchází z Vídeňské ulice přes historickou vstupní bránu, která se nachází nalevo od kláštera. Touto branou se dostanete do klášterní zahrady, ze které již vstoupíte do prostor sálu.

Návaznost na dopravu:

Sál Milosrdných bratří se nachází ve středu města Brna a je dobře přístupný jak z městské veřejné dopravy (nejbližší zastávka se nachází 100 m od objektu), tak i z dálnice, ze které se autem na místo dostanete do 5 minut.

Brněnská MHD:

- zastávka: **Nemocnice Milosrdných bratří**
tramvaje číslo: **2, 5, 6**
noční linka – bus číslo: **91**
(sál se nachází cca 100 m od zastávky směrem do centra města)
- zastávka: **Poříčí**
tramvaje číslo: **2, 5, 6**
autobusy číslo: **44, 84**
noční linka – bus číslo: **91**
(sál se nachází cca 200 m od zastávky směrem z centra města)
- zastávka: **Vojtova**
tramvaj číslo: **8**
noční linka – bus číslo: **90**
(sál se nachází cca 500 m od zastávky - přístup ulicí Polní)

Příjezd autem:

- **Z dálnice D1:** Exit 194 - Brno centrum, dále po R52 (ulice Vídeňská) – držte se v levém pruhu, který po 900 m R52 opouští vlevo podjezdem a dál pokračuje přes 4 světelné křižovatky rovně po Vídeňské ulici, až uvidíte po pravé straně věž kostela, která se nachází na samotném začátku ulice Vídeňská (cca 3 km od dálnice).
- **Od Svitav:** nejlépe po velkém městském okruhu přes městkou část Žabovřesky a podél výstaviště BVV. Křižovatka Poříčí-Vídeňská, věž kostela je dobře viditelná na protějším břehu řeky Svratky.

Parkování možné v přilehlých ulicích.

