

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 Nikulenkova 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 mikroleční 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 – nevedeno**

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](http://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.

