

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

BRNĚNSKÝ GENETICKÝ DEN 2017



KLINICKÁ GENETIKA – GENETICKÁ DIAGNOSTIKA

Brno, čtvrtek 5. října 2017

Sál Milosrdných bratří, Brno, Vídeňská 7

Hlavní témata:

Klinická genetiká - Aktuality v diagnostice - Vzácná onemocnění - Kasuistiky

Záštitu přijali:

MUDr. Roman Kraus MBA, ředitel FN Brno

Prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc., předseda Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP

REGISTRACE: 9:00-10:00

ODBORNÝ PROGRAM

DOPOLEDNÍ ČÁST: 10:00-12:00 hodin

10:00

Slavnostní zahájení

10:10

50 let Společnosti lékařské genetiky (a genomiky)

Milan Macek jr.

ÚBLG 2. LF UK a FNM

10:25

**Slavnostní předání diplomu „Čestné členství Společnosti lékařské genetiky a genomiky“
prim. MUDr. Zdeňce Kašpárkové**

10:55

**Informace o projektu Gen-Equip - vzdělávání v oblasti genetiky pro lékaře primární péče
Curtisová V.**

ÚLG FNOL

11:10

Výskyt mikrocefalie a PMR u dvou sourozenců - limitace různých typů NGS vyšetření

Kremlíková Pourová R., Vejvalková Š., Paděrová J., Moslerová V., Havlovicová M.

ÚBLG 2. LF UK a FNM

11:25

**Diagnostika vzácného syndromu u novorozence s marfanoidním habitem a vícečetnými vadami
Balaščaková M., Zemková D., Martinkovičová H., Dorňáková J., Dvořáková H., Fencel F., Černý M.**

ÚBLG 2. LF UK a FNM

11:40

Špeky z laborky aneb co Horácio nevyřeší

Tavandzis S., Pospíšilová J.

Laboratoře AGEL a.s.

11:55

Nejnovější vývoj o právních problémech genetického testování a stavu jejich zkoumání

F. Křepelka

PF MU Brno

PŘESTÁVKA: 12:00-13:00 hodin - OBĚD

ODPOLEDNÍ ČÁST I: 13:00-15:05

13:00

NGS pro diagnostické laboratoře

PentaGen, s.r.o. – Pehlíková K.

13:10

Současné povědomí o imunogenetickém pozadí toxické epidermální nekrolýzy

Lipový B., Holoubek J., Suchánek I.

KPRCH FNB

13:25

Schimmelpenning syndrom - kazuistika

Vokurková J. (1), Bučková H. (2), Fajkusová L. (3), Košková O. (1), Bartošková J. (1), Fiala M. (1)

KDCHOT FNB a LF MU (1), PeK FNB (2), IHOK FNB (3)

13:40

Malan syndrom (Sotos syndrom 2)

Všetička J. (1), Havlovicová M. (2)

Genetika Ostrava s.r.o. (1), ÚBLG 2. LF UK a FNM (2)

13:55

Překvapivý nález u novorozence s hypoglykemií aneb Jak zavádějící jsou klasické poučky

Tesner P. (1), Alánová R. (2), Roženkova K. (3), Fencí F. (3), Havlovicová M. (1)

ÚBLG 2. LF UK a FNM (1), ÚPMD Praha (2), Ped kl. 2. LF UK a FNM

14:10

Analýza CNVs u pacientů s autismem a mentální retardací

Čapková Z., Čapková P., Srovnal J., Štaffová K., Bečvářová V., Trková M., Adamová K., Curtisová V., Hajduch M., Procházka M.

ÚLG FNOL

14:25

Exomové sekvenování v diagnostice dědičných trombocytopení

Pešová M., Staňo Kozubík K., Pál K., Radová L., Šmída M., Baloun J., Pospíšilová Š., Doubek M.

CEITEC MU

14:40

Upův syndrom

Gaillyová R. (1), Vrbková J. (2)

OLG FNB (1), JAMU Brno (2)

14:55

NextGENe software a Geneticist Assistant bioinformatické nástroje pro NGS analýzy

Carolina Biosystems, s.r.o. – Zástěra J.

PŘESTÁVKA: 15:05-15:40 hodin

ODPOLEDNÍ ČÁST II: 15:40-17:30

15:40

Automatizace v genetické laboratoři

Beckman Coulter ČR s.r.o. – Králová E.

15:50

Vyuzitie NGS technologie ONCOMINE v diagnostike a výskume onkologických ochorení
Thermo Fisher Scientific – Držík F.

16:00

GAPPS syndrom s vysokým rizikem karcinomu žaludku asociován s patogenní mutací v promotoru 1B APC genu

Foretová L., Navrátilová M., Vašíčková P., Macháčková E.
OEGN MOÚ

16:15

Není Lynch jako Lynch: Indikace v rozporu s nálezem (Kazuistiky)

Michalovská R., Havrilová P., Blašková M., Vlčková Z., Konečný M., Hrabíková M., Jurčeková A., Píš T., Nedvědová V.

GHC GENETICS, s.r.o.

16:30

NIPT založený na SNP - jak funguje? (15-ti měsíční zkušenosti)

Hasch M., Putzová M.
Bioptická laboratoř s.r.o.

16:45

Registr Achondroplasie a možnosti léčby souvisejících poruch růstu

Pešl M. (1, 2), Skutková L. (1, 3), Strenková J. (4), Krejčí P. (1, 5)

BiÚ LF MU (1), Mezinárodní centrum klinického výzkumu ICRC a I. IKK FNUSA (2), LF MU a PeK FNB (3), IBA MU (4), Mezinárodní centrum klinického výzkumu ICRC a FNUSA

17:00

Xeroderma pigmentosum, pachyonychia congenita – kazuistiky

Němečková J. (1), Gaillyová R. (1), Bučková H. (2), Pinková B. (2), Borská R. (3), Kopečková L. (3), Fajkusová L. (3)

OLG FNB (1), PeK FNB (2), IHOK FNB (3)

17:15

Zakončení konference

Přednášky jsou v délce 10 minut + 5 minut diskuse

SPOLEČENSKÝ PROGRAM

Od 17:30

**I genetičky mají své dny... „after party“ ve vinotéce RockWine, Vídeňská 18, Brno
(pouze pro registrované zájemce)**

ORGANIZÁTOŘI:



PARTNEŘI:

