



47. výroční zasedání Cytogenetické sekce Čs. biologické společnosti

4.-5.zář 2014

Masarykova kolej

Kongresové centrum ČVUT
Thakurova 1, Praha 6

Čtvrtek, 4. 9. 2014

8.45–9.00

Zahájení kongresu, předání čestných členství ČLS JEP

**9.00–10.30 Klinická cytogenetika I
(moderují M. Jarošová a V. Gregor)**

M. Ondřejčák, K. Melišová, P. Kleskeň, J. Tereňová, D. Stejskal, J. Vávrová, I. Hrodějová

Naše zkušenosti s prenatální diagnostikou aneuploidii plodu ze séra těhotnej (10 min.)
(NOVAPHARM)

R. Pourová, J. Drábová, P. Tesner, D. Chudoba, V. Staňková, M. Havlovicová, D. Novotná

Diagnostika neobvyklé komplexní translokace u pacienta s autismem (10 min.)
(FN Motol)

M. Trková, V. Bečvářová, P. Seeman, D. Šafka Brožková, J. Diblík, K. Veselá, J. Horáček, L. Hnyková, H. Hroncová, D. Stejskal

Ztráta heterozygosity jako příčina geneticky podmíněných onemocnění (10 min.)
(GENNET)

V. Bečvářová, V. Curtisová, V. Hůrková, M. Magner, R. Mihalová, A. Panczak, L. Hnyková, H. Hroncová, M. Filipová, J. Horáček, M. Trková

Přínos SNP array u cytogeneticky detekovatelných duplikací na chromosomu 14 (10 min.)
(GENNET)

Š. Vejvalková, J. Drábová, T. Vosecká, E. Karásková, Z. Slámová, M. Libík, D. Novotná, M. Havlovicová, M. Macek jr.

Diagnostický přínos CGH array u chlapce s EPI, poruchou rovnováhy a nystagmem (10 min.)
(FN Motol)

J. Tajtlová, P. Kajanová, M. Tóthová, M. Fišer, J. Laštůvková, M. Kuklík, M. Krkavcová

Zajímavé kazuistiky dovyšetřené metodou array CGH (10 min.)
(Genvia)

M. Valeriánová, R. Mihalová, L. Hrčková, A. Šípek jr., M. Pexidrová, H. Kučerová, K. Veselá, M. Janashia

Dicentrický chromosom 9 de novo v prenatální diagnostice (5 min.)
(ÚBLG VFN)

K. Kovářová, P. Vohradská, R. Jaklová, D. Polendová, P. Komrsková, I. Šubrt

Atypická delece v oblasti 22q11.2 u pacientky se syndromem mikrodelece chromosomu 22 (5 min.)
(FN Plzeň)

10.30–11.00 Přestávka

11.00–13.00 Klinická cytogenetika II, veterinární cytogenetika (moderují D. Novotná a J. Rubeš)

M. Macek sr., M. Pešková, D. Springer, A. Kestlerová, R. Vlk, M. Turnovec, I. Špálová, H. Klučková, M. Vlčková, P. Tesner, A. Štambergová, M. Macek jr.

Využití kombinovaného kvadruple testu ke zdokonalení výtěžnosti screeningu aneuploidií, preeklampsie, indikací k NIPT a prenatalní diagnostice v prvním trimestru (10 min.)

(FN Motol)

M. Horňák, J. Horák, E. Oráčová, P. Trávník, K. Veselá

Karyomapping a jeho možnosti při detekci aneuploidií v rámci PGD monogenních chorob (10 min.)

(Repromeda)

J. Horák, M. Horňák, E. Oráčová, P. Trávník, K. Veselá

Preimplantační genetická diagnostika v éře čipů (10 min.)

(Repromeda)

P. Vohradská, R. Jaklová, R. Pomahačová, I. Šubrt

Fenotypová variabilita pacientů s izodicentrickým chromosomem Y (10 min.)

(FN Plzeň)

M. Štolfa, J. Drábová, Z. Slámová, E. Karásková, T. Vosecká, Z. Fišerová, E. Havlíčková, V. Kafková, J. Klatovská, V. Krejčová, M. Nekolová, D. Podskalská, V. Staňková, D. Chudoba, D. Novotná

Chromozomální vyšetření plodů s poruchami vývoje (10 min.)

(FN Motol)

M. Uvírová, J. Žmolíková, S. Pitronová, D. Marková, J. Kopečková, D. Žiak, J. Dvořáčková

Ukradená genetika aneb význam a rizika mezioborové spolupráce (10 min.)

(CGB Ostrava)

J. Rubeš, P. Musilová, H. Černožská, S. Kubičková, J. Váhala

Klinický cytogenetik v zoologické zahradě (10 min.)

(VÚVL Brno)

E. Karásková, J. Drábová, J. Paděrová, P. Hedvičáková, V. Kafková, Z. Fišerová, D. Podskalská, Š. Vejvalková, D. Chudoba, D. Novotná

Xp21.3p21.1 duplikace korelující s fenotypovým projevem pacientky (5 min.)

(FN Motol)

P. Tesner, R. Pourová, J. Drábová, D. Novotná, E. Kočárek

Dva marker-chromozomy u jedné zdravé ženy – kazuistika (5 min.)

(FN Motol)

D. Blažková, H. Filková, E. Hladílková, R. Beharka, P. Kuglík

Molekulární cytogenetická analýza souboru pacientů se syndromem Phelan McDermid - korelace genotypu s fenotypem (5 min.)

(OLG Brno)

M. Horňák, M. Ješeta, Š. Hanuláková, J. Rubeš

Frekvence a původ aneuploidií u raných prasečích embryí (5 min.)

(VÚVL Brno)

13.00–14.00 Oběd

14.00–15.25 Onkocytogenetika I (moderují M. Uvírová a Z. Zemanová)

M. Jarošová, M. Hrubá, A. Oltová, K. Plevová, E. Kreigová, L. Krůzová, M. Holzerová, M. Mikešová, V. Procházka, R. Urbanová, T. Papajík, M. Doubek, V. Vozobulová, D. Lysák, K. Indrák

Cílená array CGH analýza delece 6q u nemocných s chronickou lymfocytární leukémií (10 min.)

(FN Olomouc)

L. Pavlišťová, Z. Zemanová, I. Šárová, H. Lhotská, A. Berková, I. Špička, K. Michalová

Vzácný případ změny ploidy v buňkách kostní dřeně u nemocné s mnohočetným myelomem (10 min.)

(CNC VFN)

L. Lizcová, Z. Zemanová, H. Lhotská, J. Zuna, L. Hovorková, E. Mejstříková, E. Malinová, J. Rabasová, L. Šrámková, J. Starý, K. Michalová

Neobvyklý nález Ph negativní, BCR/ABL pozitivní vysoce hyperdiploidní dětské akutní lymfoblastické leukemie (ALL) (10 min.)

(CNC VFN)

K. Svobodová, Z. Zemanová, H. Lhotská, M. Nováková, M. Beličková, A. Berková, K. Michalová

Uniparentální disomie 17p u pacientů s MDS a komplexním karyotypem (10 min.)

(CNC VFN)

Š. Ransdorfová, J. Březinová, Z. Zemanová, I. Šárová, H. Lhotská, M. Lauermanová, A. Baxová, D. Konvalinková, K. Michalová

Výskyt dvou vrozených reciprokých translokací u matky a dcery s hematologickým onemocněním (10 min.)

(ÚHKT)

L. Krůzová, M. Holzerová, M. Mikešová, R. Urbanová, T. Papajík, K. Indrák, M. Jarošová

Heterogenita velikosti delecí na chromosomu 13 u pacientů s chronickou lymfocytární leukémií hodnocená pomocí arrayCGH (10 min.)

(FN Olomouc)

M. Štěnová, P. Vohradská, K. Kovářová, P. Dvořák, K. Lebová, I. Šubrt

Nález neocentromery u pacienta s leukemizujícím B-lymfomem? (5 min.)

(FN Plzeň)

15.25–15.45 Přestávka

15.45–17.00 Onkocytogenetika II, firemní sdělení (moderují M. Holzerová a J. Všetička)

M. Vincová, P. Mičková, V. Ščudla, T. Pika, J. Bačovský, J. Minařík, M. Holzerová, L. Krůzová, M. Mikešová, M. Jarošová

Molekulárno-cytogenetická analýza chromozómu 8 u pacientů s MM v čase diagnózy a relapsu (10 min.)

(FN Olomouc)

M. Mikešová, R. Nedomová, M. Holzerová, L. Krůzová, V. Procházka, T. Papajík, P. Flodr, Z. Prouzová, M. Jarošová

Molekulárně-cytogenetická analýza souboru nemocných s difuzním velkobuněčným B-lymfomem (10 min.)

(FN Olomouc)

T. Jančušková, R. Plachý, L. Zemánková, J. Štika, L. Žejšková, O. Mazal, S. Peková, N. Kosyakova, T. Liehr, I. Praulich, K-A. Kreuzer

Mapování chromozomových zlomů jako nástroj k identifikaci unikátních molekulárních markerů pro sledování MRN u pacientů s AML (10 min.)

(Synlab Praha)

A. Blahová, K. Lengyelová, L. Gavorníková, I. Hojsíková

Komplexná prestavba karyotypu pacienta s diagnózou CML (5min.)

(Medirex)

M. Šimová, A. Blahová, K. Lengyelová, L. Gavorníková, I. Hojsíková

Nebalansované prestavby 1q pri hematologických malignitách

(Medirex)

Firemní sdělení: I. Kubíková

VeriSeq – PGS na MiSeq

(GeneTica)

Firemní sdělení: M-L. Pirotta

Aneuploidy detection of IVF samples by Whole Genome Sequencing on Ion Torrent PGM

(Life Technologies)

17.00–17.15 Valná hromada Cytogenetické sekce Čsl. biologické společnosti

19.30 – Společenský večer (Břevnovský klášter)

Pátek, 5. 9. 2014

8.00–10.00

**Zahraníční hosté a vyzvání přednášející I, firemní sdělení
(moderují M. Macek jr a D. Stejskal)**

8.00 Firemní sdělení: A. Puppo

Agilent Technologies FISH probes
(Agilent)

8.15 J. Morris

National Down Syndrome Cytogenetic Register: Information from 35,000 Down syndrome diagnoses
(Queen Mary University of London)

8.45 A. Šípek jr., A. Šípek sr., V. Gregor, J. Horáček

Czech register of chromosomal aberrations
(VFN Praha)

9.00 T. Liehr

Benign and pathological chromosomal imbalances - microscopic and submicroscopic copy number variations (CNVs) in human genetics
(Universitätsklinikum Jena)

9.30 J. Drábová, Z. Slámová, E. Karásková, T. Vosecká, M. Štolfa, P. Hedvičáková, D. Chudoba, M. Havlovicová, D. Novotná

The limits of array CGH - our experience
(FN Motol Praha)

9.45 A. Mikulášová, Ch. Wardell, B. Walker, G. Morgan, R. Hajek, P. Kuglik

Our experience with application of whole genome amplification (WGA) in microarray analysis (aCGH) and next generation sequencing (NGS)
(ÚPF LF MU Brno)

10.00–10.30 Přestávka

10.30–12.50

**Zahraníční hosté a vyzvání přednášející II, firemní sdělení
(moderují K. Michalová a M. Ondrejčák)**

10.30 J. Vermeesch

Single cell sequencing and preimplantation genetic diagnosis
(KU Leuven)

11.00 M. Putzová, L. Krautová, F. Zembol, J. Míka, R. Křen, V. Weber, L. Vykysalá, D. Stejskal

Potential NGS in preimplantation diagnosis
(GENNET)

11.15 J. W. Ahn

Guys experience with prenatal chromosome microarray testing
(Guy's Hospital, London)

11.45 M. Srebniak

Genomic nature of array findings in prenatal diagnosis
(ERASMUS MC, Rotterdam)

12.00 I. Marešová, F. Zembol, S. Horáčková, D. Stejskal, M. Hynek, M. Putzová

Semiconductor sequencing in noninvasive prenatal screening
(GENNET)

12.20 M. Srebniak

NIPT results that do not match fetal karyotype
(ERASMUS MC, Rotterdam)

12.35 Firemní sdělení: C. Iranzo

Personalized Reproductive Medicine
(Ybux)

12.50 Závěr konference

13.00 Oběd