



2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA
UNIVERZITA KARLOVA



„Genetické příčiny epilepsií a epileptických encefalopatií: současné možnosti vyšetření“

Společný seminář (nejen) pro neurology a genetiky

Termín konání:

25. září 2018, 09.30–15.00

Místo konání:

Malá levá posluchárna 2. LF UK a FNM, V Úvalu 84, Praha 5 - Motol

Registrace:

www.slg.cz/2018/genetika-epilepsii

09.30– 10.00 **Registrace**

10.00–10.10 **Úvodní slovo**
prof. MUDr. Vladimír Komárek, CSc., děkan 2. LF UK

10.10–11.30 **Klinický blok**

Klinická diagnostika epileptických syndromů

MUDr. Katalin Štěrbová (20 min)

Genetické syndromy spojené s epilepsií

MUDr. Markéta Vlčková, Ph.D. (20 min)

Genetika a epilepsie u žen ve fertilním věku

MUDr. Jana Zárubová (20 min)

Význam genetické diagnostiky pro pacienta a jeho rodinu

MUDr. Katalin Štěrbová, MUDr. Markéta Vlčková, Ph.D. (20 min)

11.30–12.15 **Přestávka, oběd**

12.15–14.00 Laboratorní blok

Role arrayCGH v diagnostice příčin epilepsií

Ing. Hana Zůnová (20 min)

Masivně paralelní sekvenování v diagnostice závažných časných epilepsií

MUDr. Petra Laššuthová, Ph.D. (25 min)

Cílené molekulárně genetické vyšetření u pacientů s epilepsií, indikace, výhody, limity

RNDr. Petra Hedvičáková (10 min)

Možnosti molekulárně genetického vyšetření u pacientů s epilepsií ve FN Brno

doc. RNDr. Lenka Fajkusová, CSc. (10 min)

Epilepsie na podkladě malformací kortikálního vývoje a jejich genetické příčiny

MUDr. Barbora Beňová (20 min)

Dědičné metabolické poruchy a epilepsie

MUDr. Eva Košťálová (20 min)

14.00–14.30 Přestávka

14.30–15.00 Diskuze, moderuje prof. MUDr. Vladimír Komárek, CSc.

Diskutující hosté:

- prof. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D.
- doc. RNDr. Lenka Fajkusová, CSc.
- MUDr. Eva Košťálová
- prim. MUDr. Markéta Havlovicová
- RNDr. Petra Hedvičáková
- MUDr. Petra Laššuthová, Ph.D.
- MUDr. Katalin Štěrbová
- MUDr. Markéta Vlčková, Ph.D.

Témata k diskuzi:

- organizace péče o děti s epilepsií v ČR
- příklady duplicitního vyšetření
- kdy volit cílené molekulárně genetické vyšetření a kdy volit necílené vyšetření (panely, WES)
- jak nejlépe předávat zprávy o provedených vyšetřeních

15.00 Závěr semináře
