



**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](http://www.slg.cz/2018/genetika-epilepsii)

Vzdělávací akce je pořádána dle Stavovského předpisu  
ČLK č. 16. (ev. č. 53470) a bude ohodnocena 5 kredity.

---

**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**

*Mgr. Jana Drábová, Ph.D. (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**

---