

Pracovní den Společnosti lékařské genetiky

České lékařské společnosti J. E. Purkyně

Kaprasův den: Klinická genetik

Velká posluchárna Purkyňova ústavu, Albertov 4, Praha 2, 18. února 2015

	Úvodní slovo Doc. MUDr. Milada Kohoutová, CSc. <i>Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN</i>	9.00-9.10
	Blok 9.10-9.40: 10 minut pro každou přednášku +10 minut společné diskuze	9.10-9.40
1.	Vrozené chromosomové aberace v ČR v období 1994-2013 V. Gregor, A. Šípek	9.10-9.20
2.	Mezinárodní den vrozených vad A. Šípek Jr., V. Gregor, J. Horáček, A. Šípek <i>Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha; Oddělení lékařské genetiky Thomayerova nemocnice, Praha; Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha; Gennet, s.r.o., Centrum lékařské genetiky a reprodukční medicíny, Praha; Ústav obecné biologie 3. LF UK, Praha</i>	9.20-9.30
3.	Prenatální diagnostika Downova syndromu v ČR. Jsou rozdíly podle věku těhotné? A. Šípek, V. Gregor, A. Šípek jr., O. Vencálek <i>Oddělení lékařské genetiky Thomayerova nemocnice, Praha; Oddělení lékařské genetiky Sanatorium Pronatal, Praha; Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK, Praha; Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky; Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta University Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha; Katedra matematické analýzy a aplikací matematiky, Přírodovědecká fakulta Univerzity Palackého, Olomouc</i>	9.30-9.40
4.	Analýza aneuploidii detekovaných v rámci PGD monogenních chorob metodou Karyomapping J. Horák, M. Horňák, E. Oráčová, P. Trávník, K. Veselá <i>Repromeda s.r.o., Brno</i>	9.50-10.00
	Blok 10.15-10.55: 10 minut pro každou přednášku +10 minut společné diskuze	10.15-10.55
5.	Neinvasivní prenatální testování aneuploidii – cfDNA test I. Marešová, S. Horáčková, M. Hynek, F. Zembol, D. Stejskal, M. Putzová <i>Gennet, Centrum pro fetální medicínu a reprodukční genetiku, Praha</i>	10.15-10.25
6.	Distribuce volné DNA v plasmě těhotných – neinvasivní prenatální testování aneuploidii M. Hynek, F. Zembol, M. Putzová, I. Marešová, S. Horáčková, D. Stejskal <i>Gennet, Centrum pro fetální medicínu a reprodukční genetiku, Praha.</i>	10.25-10.35
7.	Postavení NIPT ve screeningu aneuploidii v roce 2015 P. Calda, M. Novotná <i>Centrum fetální medicíny a ultrazvukové diagnostiky VFN a 1. LF UK Praha</i>	10.35-10.45
8.	Neinvasivní stanovení pohlaví a RhD plodu z mateřské krve A. Hořínek, E. Pazourková, I. Svobodová, M. Novotná, P. Calda, M. Korabečná, K. Veselá, A. Baxová, Š. Pospíšilová <i>Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Albertov 4, 128 00 Praha 2</i>	10.45-10.55
	Předání čestných členství Společnosti lékařské genetiky	11.05-11.20
	Přestávka – občerstvení	11.20-11.40
9.	Array v prenatální cytogenetické diagnostice – jak dál? J. Horáček, M. Trková, V. Bečvářová, L. Hnyková, H. Hroncová, M. Putzová, D. Stejskal <i>Gennet, s.r.o. Kostelní 9 Praha 7</i>	11.40-11.50
10.	Přínos molekulárně-cytogenetických vyšetření při revizi starších případů neobjasněné mentální retardace A. Šantavá, M. Trková, J. Srovnal, J. Šantavý <i>BIOMEDREG Olomouc; GENET Praha; Poradna pro geneticky rizikové rodiny Olomouc</i>	11.55-12.05
11.	Naše zkušenosti s arrayCGH. M. Tóthová, M. Fišer, P. Kajanová, S. Šlégrová, M. Krkavcová, A. Baxová <i>Genvia, s.r.o., Praha 2; ÚBLG 1. LF UK a VFN, Praha</i>	12.10-12.20
12.	Poruchy beta oxidace mastných kyselin – co nového přinesl novorozenecký screening? P. Ješina, P. Chrástina, E. Hrubá, M. Pavlíková, H. Vlašková, J. Sokolová, D. Friedecký, V. Smolka, T. Adam, T. Honzík, V. Kožich <i>Ústav dědičných metabolických poruch, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze a 1. VFUK; Laboratoř dědičných metabolických poruch, Fakultní nemocnice Olomouc a LF Univerzity Palackého v Olomouc</i>	12.25-12.35
13.	Vyšetření kardiomyopatií pomocí NGS L. Piherová, H. Hartmannová, V. Stránecký, K. Hodaňová, N. Ptáková, V. Melenovský, A. Krebsová, M. Kubánek, T. Paleček, M. Macek Jr., S. Kmoch <i>Ústav dědičných metabolických poruch, 1. LF UK</i>	12.40-12.50

14.	Klinický dopad NGS a kardiogenetická péče v IKEM A. Krebsová, M. Kubánek, N. Ptáková, L. Piherová, V. Stránecký, V. Melenovský, J. Kautzner, M. Macek Sr., M. Macek Jr. <i>IKEM, Klinika kardiologie, Praha; ÚBLG, FN Motol, Praha; ÚDMP, 1. LF UK, VFN, Praha</i>	12.55–13.05
15.	Výskyt mutací genu PALB2 v České republice u pacientů s nádorovým onemocněním M. Janatová, M. Borecká, P. Pohlreich. <i>Ústav biochemie a experimentální onkologie, 1.LF UK</i>	13.10–13.20
16.	Klinická hodnocení výsledků testování panelů genů u dědičných onkologických onemocnění L. Foretová, M. Navrátilová, M. Svoboda, E. Macháčková <i>Oddělení epidemiologie a genetiky nádorů, Masarykův onkologický ústav, Žlutý kopec 7, Brno</i>	13.25–13.45
17.	Panelové sekvenování nové generace v diagnostice hereditárních nádorových syndromů Z. Kleibl <i>Ústav biochemie a experimentální onkologie Univerzita Karlova v Praze, 1. LF UK</i>	13.50–14.00
18.	Nová řada produktů pro NGS K. Fridrichová <i>PentaGen</i>	14.05–14.15
19.	Sequence Capture Epi a RNA P. Lněnička <i>Roche s. r. o.</i>	14.15–14.25
	Přestávka – občerstvení	14.25–14.50
20.	Vítězná práce soutěže SLG o nejlepší publikaci za rok 2014: Gain-of-function mutations of PPM1D/Wip1 impair the p53-dependent G1 checkpoint P. Kleiblová <i>Ústav biochemie a experimentální onkologie, Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK</i>	14.50–15.10
21.	Genetické příčiny nesyndromové hluchoty u pacientů v Moravskoslezském kraji P. Tvrdá, P. Plevová, P. Turská, B. Kantorová, P. Vojta, E. Mrázková, D. Grečmalová, A. Gregořová, A. Hladíková, E. Šilhánová, N. Dvořáčková <i>Oddělení lékařské genetiky, FN Ostrava Ústav molekulární a translační medicíny, LEM při DK LF UP a FN Olomouc Ústav epidemiologie a ochrany veřejného zdraví, LF OU Ostrava</i>	15.05–15.15
22.	Kleidokraniální dysplázie a mutace RUNX2 v ČR: 1 rodina a dva sporadické případy F. Liška, B. Chylíková, A. Baxová <i>Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LK UK a VFN</i>	15.20–15.30
23.	Exostózová choroba – fenotyp pacientky s ojedinělým typem mutácie v EXT1 géne D. Ďurovčíková, E. Huraj, I. Rybár, J. Juraj <i>Klinika lekárskej genetiky SZU a UNB, Bratislava, Ortopedická klinika DFNSP, Bratislava; Národný ústav reumatických chorôb, Piešťany Gendiagnostica</i>	15.35–15.45
24.	Harboyanův syndrom P. Lišková <i>Laboratoř biologie a patologie oka - Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK</i>	15.50–16.00
25.	Beckwith-Wiedemann syndrom, kazuistika, proč je důležitá časná diagnostika a sledování? A. Puchmajerová, A. Křepelová, I. Balašček, K. Švojgr, M. Rygl, R. Kodet, M. Havlovicová, M. Macek jr. <i>ÚBLG FN v Motole a 2. LF UK, Praha</i>	16.05–16.15
26.	Peeling skin syndrom jako diferenciální diagnóza epidermolysis bullosa simplex J. Němečková, R. Gaillyová, H. Bučková, L. Fajkusová, L. Kopečková <i>Oddělení lékařské genetiky FN Brno, Dětská kožní ambulance FN Brno; Centrum molekulární biologie a genové terapie FN Brno, Ústav ochrany a podpory zdraví LF MU</i>	16.20–16.30
27.	LHON/MELAS překryvný syndrom H. Kolářová <i>Klinika dětského a dorostového lékařství 1. lékařské fakulty a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze</i>	16.35–16.45
28.	Rubinstein–Taybi syndrom – dlouhá cesta k diagnóze MUDr. V. Curtisová <i>FN Olomouc</i>	16.50–17.00
29.	Stanovení methylace H19 A KCQN1 u nefroblastomů, feochromocytomů a paragangliomů pomocí MLPA techniky A. Vícha, T. Vosecká, P. Jenčová, Z. Musil, T. Zelinka, J. Dušková, R. Kodet, J. Mališ, K. Švojgr <i>Klinika dětské hematologie a onkologie, 2. LF UK a FNM; Ústav lékařské biologie a genetiky, 2. LF UK a FNM; Ústav lékařské biologie a genetiky, 1. LF UK a VFN; 3. interní klinika, 1. LF UK a VFN; Ústav patologie 1. LF UK a VFN; Ústav patologie a molekulární medicíny, 2. LF UK a FNM</i>	17.05–17.15
30.	Prognostický význam NOTCH1 mutací u chronické lymfocytární leukemie B. Kantorová, J. Malčíková, V. Navrkalová, K. Plevová, M. Borský, J. Šmardová, E. Divišková, M. Trbušek, O. Alexandra, Y. Brychtová, M. Doubek, J. Mayer, Š. Pospíšilová <i>Centrum molekulární biologie a genové terapie, Interní hematologická a onkologická klinika Fakultní nemocnice Brno; Středoevropský technologický institut (CEITEC), program Molekulární medicína, Masarykova Univerzita Brno; Ústav patologie, Fakultní nemocnice Brno</i>	17.20–17.30