

Pracovní den Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP, z. s.

**16. Kaprasův den – Klinická genetik**

Středa 15. února 2017, velká posluchárna Purkyňova ústavu, Albertov 4, Praha 2  
Záštitu převzal prof. MUDr. Aleksi Šedo, DrSc., děkan 1. LF UK v Praze.

- 9.00–9.10 **Zahájení**  
*prof. MUDr. Ondřej Šeda, Ph.D.*
- 
- 9.10–11.08 **I. Prenatální diagnostika**  
*moderují: MUDr. Vladimír Gregor, MUDr. David Stejskal*
- 
- 9.10–9.22 **Současný stav biochemického screeningu VVV**  
*Springer D, Loucký J, Čutka D, Zima T*  
ÚLBLD VFN a 1. LF UK Praha  
Prediko, Zlín  
CLG, České Budějovice
- 9.22–9.34 **Prenatální diagnostika gonosomových aberací v Česku**  
*Gregor V, Šípek A, Šípek jr. A*  
Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
- 9.34–9.46 **„Jiné“ chromozomální aberace v prenatální diagnostice**  
*Šípek jr. A<sup>1, 2</sup>, Gregor V<sup>2, 3</sup>, Horáček J<sup>2, 4</sup>, Šípek sr. A<sup>2, 3, 5</sup>*  
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha  
2. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha  
3. Sanatorium Pronatal, Praha  
4. GENNET, Praha  
5. Ústav obecné biologie a genetiky, 3. LF UK, Praha
- 9.46–9.58 **Stanovení pohlaví plodu pomocí testování volné DNA**  
*Hynek M, Zembol F, Marešová I, Stejskal D*  
GENNET, Centrum pro fetální medicínu a reprodukční genetiky, Praha
- 9.58–10.10 **Obtížná interpretace X-vázaných mikrolelcí a mikroduplikací v prenatální diagnostice**  
*Trková M, Bečvářová V, Peková H, Mansfeldová R, Hnyková L, Laposová B, Špacírová M, Šídová P, Konrádová M, Bečková P, Horáček J, Koudová M*  
GENNET, Praha
- 10.10–10.22 **Pozdní záchyt triploidie**  
*Curtisová V<sup>1</sup>, Mracká E<sup>1</sup>, Godava M<sup>2</sup>*  
1. Ústav lékařské genetiky, Fakultní nemocnice Olomouc  
2. FETMED, s.r.o., Olomouc
- 10.22–10.34 **CarrierTest – Prekoncepční multigenový panel**  
*Stejskal D, Lhota F, Zembol F, Koudová M*  
GENNET, Praha
- 10.34–10.46 **Detekce mikrolelcí a mikroduplikací v preimplantační genetické diagnostice**  
*Kubíček D, Horák J, Horňák M, Navrátil R, Oráčová E, Veselá K*  
Repromeda s. r. o.
- 10.46–10.58 **Předání čestného členství SLG ČLS JEP, z. s.**
- 10.58–11.08 **Sequence capture**  
*Lněnička P*  
Roche s. r. o.

11.08–11.19 **Přestávka**

---

11.19–13.18 **II. Onkogenetika, kardiogenetika**

*moderují: doc. MUDr. Lenka Foretová, Ph.D., doc. MUDr. Zdeněk Kleibl, Ph.D.*

---

11.19–11.31 **Analýza genů BRCA1 a BRCA2 u pacientek s karcinomem prsu a ovarii**

*Blaháková I, Tichý B, Pospíšilová Š*

CEITEC MU a CMBGT, IHOK, FN Brno

11.31–11.46 **Identifikace klinicky významných nádorových predispozičních genů u pacientek s karcinomem ovaria**

*Soukupová J*

Ústav biologie a experimentální onkologie 1.LF UK

11.46–11.58 **Jakou prevencí navrhnout ženám s BRCA a dalšími geny pro ca prsu a ovaria dle ESMO a NCCN**

*Foretová L, Navrátilová M, Palácová M*

Masarykův onkologický ústav, Brno

11.58–12.10 **Neočekávané nálezy NGS onkopanel CZECANCA – kazuistiky**

*Koudová M<sup>1</sup>, Krutílková V<sup>1</sup>, Lhota F<sup>1</sup>, Černá L<sup>1</sup>, Bittóová M<sup>1</sup>, Marešová I<sup>1</sup>, Sekovská M<sup>1</sup>, Honysová B<sup>1</sup>, Zembol F<sup>1</sup>, Libich J<sup>1</sup>, Kleibl Z<sup>2</sup>, Stejskal D<sup>1</sup>*

1. GENNET s. r. o., Praha

2. Ústav biochemie a experimentální onkologie 1. LF UK, Praha

12.10–12.22 **Zajímavé nálezy v klinické diagnostice hereditárního karcinomu prsu a ovaria**

*Vičková Z, Blašková M, Alánová A, Pokorná D, Laudová B, Michalovská R, Konečný M*

GHC genetics, Praha

12.22–12.34 **Využití metody MLPA v klinické diagnostice vysoce penetrantních genů hereditárního karcinomu prsu a ovarii**

*Jurčková A, Hrabíková M, Michalovská R, Vičková Z, Konečný M*

GHC Genetics, Praha

12.34–12.46 **Customized cardiogenetic panel and current results**

*Norambuena P<sup>1</sup>, Krebsova A<sup>2</sup>, Paderova J<sup>1</sup>, Piherova L<sup>3</sup>, Votypka P<sup>1</sup>, Tomasov P<sup>4</sup>, Nemcikova M<sup>1</sup>, Puchmajerova A<sup>1</sup>, Kubus P<sup>5</sup>, Stara V<sup>5</sup>, Havlovicova M<sup>1</sup>, Veselka J<sup>4</sup>, Macek jr. M<sup>1</sup>*

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha

2. Klinika kardiologie IKEM, Praha

3. Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN, Praha

4. Kardiologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

5. Dětské kardiocentrum FN Motol, Praha

12.46–12.58 **Přímý dopad výsledků NGS v kardiologické praxi**

*Krebsová A<sup>1</sup>, Piherová L<sup>3</sup>, Norambuena P<sup>2</sup>, Paděrová J<sup>2</sup>, Kmoch S<sup>3</sup>, Kautzner J<sup>1</sup>, Macek jr. M<sup>2</sup>*

1. Klinika kardiologie, IKEM, Praha

2. ÚBLG, FN Motol, 2. LF UK, Praha

3. Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN, Praha

12.58–13.08 **NGS cílené resekvenování – metody a nástroje – od panelů k exomu**

*Kubíková I*

GeneTiCA s.r.o.

13.08–13.18 **Nový panel NGS**

*Fridrichová K*  
PentaGen, s. r. o.

13.18–13.40 **Přestávka**

---

13.40–15.16 **III. Klinická genetika, monogenní onemocnění**

*moderují: MUDr. Jan Všetíčka, prim. MUDr. Markéta Havlovicová*

---

13.40–13.52 **Cena SLGG ČLS JEP, z. s., za nejlepší publikaci – prezentace vítězné publikace:**

*Safka Brozkova D, Deconinck T, Griffin LB, Ferbert A, Haberlova J, Mazanec R, Lassuthova P, Roth C, Pilunthanakul T, Rautenstrauss B, Janecke AR, Zavadakova P, Chrast R, Rivolta C, Zuchner S, Antonellis A, Beg AA, De Jonghe P, Senderek J, Seeman P, Baets J. Loss of function mutations in HARS cause a spectrum of inherited peripheral neuropathies. Brain. 2015 Aug;138(Pt 8):2161-72.*

13.52–14.04 **Autozomálně recesivní bestrofinopatie**

*Lišková P<sup>1, 2</sup>, Kousal B<sup>1, 2</sup>, Ďudřáková L<sup>2</sup>, Vlášková H<sup>2</sup>*

1. Oční klinika 1. LF UK a VFN, Praha

2. Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN, Praha

14.04–14.16 **X-vázaná retinoschíza a její molekulárně genetická příčina**

*Hlavatá L<sup>1</sup>, Ďudřáková L<sup>2</sup>, Vlášková H<sup>2</sup>, Kousal B<sup>3</sup>, Dubská Z<sup>3</sup>, Lišková P<sup>2, 3</sup>*

1. Oční klinika JL, Praha

2. Ústav dědičných metabolických poruch, 1. LF UK a VFN, Praha

3. Oční klinika, 1. LF UK a VFN, Praha

14.16–14.28 **Rasopatie v běžné praxi genetické ambulance**

*Všetíčka J, Gregořová A*

Genetika Ostrava s. r. o.

14.28–14.40 **Příčiny syndromu Noonanové a dalších RASopatií – jaký má potenciál sekvenování nové generace?**

*Matyášová M<sup>1</sup>, Grochová I<sup>2</sup>, Hořínová V<sup>3</sup>, Kadlecová J<sup>1</sup>, Michenková A<sup>2</sup>, Nikulenkov Grochová D<sup>1</sup>, Součková A<sup>4</sup>, Svobodová E<sup>4</sup>, Vlašín P<sup>2</sup>*

1. Cytogenetická laboratoř Brno, s. r. o.

2. Centrum prenatální diagnostiky, s. r. o., Brno

3. Genetická poradna nemocnice Jihlava, Jihlava

4. Přírodovědecká fakulta Masarykovy univerzity, Brno

14.40–14.52 **Novorozenecký screening cystické fibrosy ve FN Brno 2009-2016**

*Gaillyová R<sup>1</sup>, Valášková I<sup>1</sup>, Nečasová J<sup>1</sup>, Selingerová MR<sup>1</sup>, Holčíková A<sup>2</sup>, Homola L<sup>2</sup>, Vinohradská H<sup>3</sup>, Krausová D<sup>4</sup>*

CF Centrum FN Brno:

1. Oddělení lékařské genetiky FN Brno

2. Klinika dětských infekčních nemocí FN Brno

3. Oddělení klinické biochemie FN Brno

4. Pediatrická klinika – Kožní ambulance, FN Brno

14.52–15.04 **Novinky v diagnostice hluchoslepoty v ČR**

*Pourová R<sup>1</sup>, Čopíková J<sup>1</sup>, Paděrová J<sup>1</sup>, Lišková P<sup>2</sup>, Křepelová A<sup>1</sup>, Havlovicová M<sup>1</sup>*

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM

2. Oční klinika 1. LF UK a VFN

- 15.04–15.16 **Genetické příčiny epileptických encefalopatií**  
*Vlčková M<sup>1</sup>, Štěrbová K<sup>2</sup>, Laššhutová P<sup>3</sup>, Neupauerová J<sup>3</sup>, Krijtová H<sup>4</sup>, Zárubová J<sup>4</sup>, Havlovicová M<sup>1</sup>, Kršek P<sup>2</sup>, Komárek V<sup>2</sup>, Hedvičáková P<sup>1</sup>, Malíková M<sup>1</sup>, Seeman P<sup>3</sup>*  
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha  
2. Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha  
3. DNA laboratoř, Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha  
4. Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha
- 15.16–15.26 **Přestávka**
- 
- 15.26–16.40 **IV. Klinická genetika, monogenní onemocnění**  
*moderují: doc. MUDr. František Liška, Ph.D., prim. MUDr. Jaroslav Kotlas / MUDr. Kamila Veselá, Ph.D.*
- 
- 15.26–15.38 **Fenotypové spektrum Alagillova syndromu**  
*Zoubková V<sup>1</sup>, Malíková M<sup>1</sup>, Kotalová R<sup>2</sup>, Tomek V<sup>3</sup>, Havlovicová M<sup>1</sup>*  
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol  
2. Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol  
3. Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN Motol
- 15.38–15.50 **Ciliopatie – etiologie a molekulárně genetická diagnostika**  
*Bóday Á<sup>1</sup>, Puchmajerová A<sup>2</sup>, Malíková M<sup>2</sup>, Cibulková P<sup>1</sup>*  
1. Laboratoř molekulární biologie, OLG, Laboratoře Agel, Nový Jičín  
2. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha
- 15.50–16.02 **Rezistence na tyreoidální hormony (RTH) – genetické poradenství**  
*Panczak A 1, Hirschfeldová K 1, Jiskra J 2, Kostrouch Z 3, Hána V 2*  
1. Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta, Univerzita Karlova a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze  
2. III. interní klinika - klinika endokrinologie a metabolismu, 1. lékařská fakulta, Univerzita Karlova a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze  
3. BIOCEV, 1. lékařská fakulta, Univerzita Karlova v Praze
- 16.02–16.14 **Limity NGS – příklady z praxe**  
*Piherová L<sup>1</sup>, Stránecký V<sup>1</sup>, Kubánek M<sup>2</sup>, Krebsová A<sup>2</sup>, Hartmannová H<sup>1</sup>, Hodaňová K<sup>1</sup>, Trešlová H<sup>1</sup>, Tesařová M<sup>3</sup>, Kmoch S<sup>1</sup>*  
1. Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN  
2. Institut klinické a experimentální medicíny  
3. Klinika dětského a dorostového lékařství, Mitochondriální laboratoř, 1. LF UK
- 16.14–16.26 **Vyšetření pacientů s vzácným vrozeným onemocněním pomocí Ion AmpliSeq Inherited Disease Panel**  
*Sekovská M, Honysová B, Horáčková S, Marešová I, Krautová L, Bittoová M, Soldátová ., Putzová M*  
GENNET s.r.o.
- 16.26–16.38 **Osteogenesis imperfecta z mutace alfa 2 řetězce kostního kolagenu**  
*Kuklík M<sup>1</sup>, Helešic V<sup>2</sup>, Mařík I.<sup>3</sup>*  
1. OME, laboratoř lékařské genetiky, Endokrinologický ústav Praha  
2. GENVIA, s.r.o. - genetická laboratoř, Praha  
3. Ambulantní centrum vad pohybového aparátu, Praha
- 16.38–16.40 **Závěr**