

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^{1, 2}, Gregor V^{2, 3}, Horáček J^{2, 4}, Šípek sr. A^{2, 3, 5}
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 genetikou, Praha
- 9.58–10.10 **Obtížná interpretace X-vázaných mikrodelecí a mikroduplikací v prenatální diagnostice**
Trková M, Bečvářová V, Peková H, Mansfeldová R, Hnyková L, Laposová B, Špacířová M, Šídová P, Konrádová M, Bečková P, Horáček J, Koudová M
GENNET, Praha
- 10.10–10.22 **Pozdní záchyty triploidie**
Curtisová V¹, Mracká E¹, Godava M²
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 mikrodelecí a mikroduplikací v preimplantační genetické diagnostice**
Kubíček D, Horák J, Horňák M, Navrátil R, Oráčková 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 M¹, Krutílková V¹, Lhota F¹, Černá L¹, Bittóová M¹, Marešová I¹, Sekovská M¹, Honysová B¹, Zembol F¹, Libich J¹, Kleibl Z², Stejskal D¹

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 P¹, Krebsova A², Paderova J¹, Piherova L³, Votypka P¹, Tomasov P⁴, Nemcikova M¹, Puchmajerova A¹, Kubus P⁵, Stara V⁵, Havlovicova M¹, Veselka J⁴, Macek jr. M¹

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 A¹, Piherová L³, Norambuena P², Paděrová J², Kmoch S³, Kautzner J¹, Macek jr. M²

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^{1, 2}, Kousal B^{1, 2}, Ďudřáková L², Vlášková H²

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 L¹, Ďudřáková L², Vlášková H², Kousal B³, Dubska Z³, Lišková P^{2, 3}

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 M¹, Grochová I², Hořínová V³, Kadlecová J¹, Michenková A², Nikulenkov Grochová D¹, Součková A⁴, Svobodová E⁴, Vlašín P²

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 R¹, Valášková I¹, Nečasová J¹, Selingerová MR¹, Holčíková A², Homola L², Vinohradská H³, Krausová D⁴

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 R¹, Čopíková J¹, Paděrová J¹, Lišková P², Křepelová A¹, Havlovicová M¹

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 M¹, Štěrbová K², Laššhutová P³, Neupauerová J³, Krijtová H⁴, Zárubová J⁴, Havlovicová M¹, Kršek P², Komárek V², Hedvičáková P¹, Malíková M¹, Seeman P³
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 V¹, Malíková M¹, Kotalová R², Tomek V³, Havlovicová M¹
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 Á¹, Puchmajerová A², Malíková M², Cibulková P¹
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 L¹, Stránecký V¹, Kubánek M², Krebsová A², Hartmannová H¹, Hodaňová K¹, Trešlová H¹, Tesařová M³, Kmoch S¹
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 M¹, Helešic V², Mařík I.³
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**