

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

**17. Kaprasův den – Klinická genetik**

Středa 14. února 2018, 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**
- 
- 9.10–9.22      **Prekoncepční NGS panel CarrierTest – souhrn výsledků 2017**  
*Lhota F, Zembol F, Dohnalová L, Vilímová Z, Honysová B, Soldatová I, Koudová M, Bittóová M, Stejskal D*  
Gennet s. r. o., Centrum lékařské genetiky a reprodukční medicíny, Praha
- 9.22–9.34      **Praktické aspekty NIPT v rutinní klinicko-genetické praxi**  
*Minárik G<sup>1, 2</sup>, Sekelská M<sup>1, 2</sup>, Valentínová L<sup>1, 2</sup>, Izsáková A<sup>1, 2</sup>, Venghová M<sup>1, 3</sup>, Kúchová Ž<sup>1</sup>, Lukačková R<sup>1</sup>, Landlová D<sup>1</sup>, Hýblová M<sup>3</sup>, Budiš J<sup>3</sup>, Szemes T<sup>3</sup>, Križan P<sup>1, 4</sup>*  
1. Medirex a. s., Bratislava  
2. Trisomy test, s. r. o., Bratislava  
3. Geneton s. r. o, Bratislava  
4. Nemocničná a. s., Malacky
- 9.34–9.46      **Ultrazvuková diagnostika po NIPS**  
*Zdeňková A., Calda P.*  
Centrum fetální medicíny 1. LF UK a VFN
- 9.46–9.58      **Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR – aktuální data**  
*Šípek A jr.<sup>1, 2</sup>, Gregor V<sup>2, 3, 4</sup>, Šípek A<sup>2, 4, 5</sup>, Horáček J<sup>2, 6</sup>*  
1. Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta UK a VFN, Praha  
2. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha  
3. Katedra lékařské genetiky, Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha  
4. PRONATAL Sanatorium, Praha  
5. Ústav lékařské genetiky, 3. lékařská fakulta UK, Praha  
6. Gennet s. r. o., Praha
- 9.58–10.10      **Defekty neurální trubice v České republice**  
*Šípek A<sup>1, 2, 3</sup>, Gregor V<sup>1, 2, 4</sup>, Šípek A jr.<sup>2, 4, 5</sup>, Horáček J<sup>1, 6</sup>, Klaschka J<sup>7</sup>, Malý M<sup>7</sup>*  
1. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha  
2. PRONATAL Sanatorium, Praha  
3. Ústav lékařské genetiky, 3. lékařská fakulta UK, Praha  
4. Katedra lékařské genetiky, Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha  
5. Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta UK a VFN, Praha  
6. Gennet s. r. o., Praha  
7. Ústav informatiky AV ČR, v. v. i., Praha
- 10.10–10.22      **Těhotenství a porod po preimplantační genetické diagnostice hereditární kardiomyopatie u pacientky s transplantací srdce**  
*Veselá K<sup>1</sup>, Hornák M<sup>1</sup>, Horák J<sup>1</sup>, Pilka R<sup>2</sup>, Grochová I<sup>1</sup>, Trávník P<sup>1</sup>*  
1. Repromeda Biology Park, Brno  
2. Porodnicko-gynekologická klinika, FN Olomouc

- 10.22–10.34 **Novorozenecký screening cystické fibrosy na OLG FN Brno 2010-2016**  
*Gaillyová R<sup>1</sup>, Valášková I<sup>1</sup>, Nečasová J<sup>1</sup>, Vinohradská J<sup>1</sup>, Selingerová MR<sup>1</sup>, Říčánková M<sup>1</sup>, Vinohradská H<sup>2</sup>, Holčíková A<sup>3</sup>, Homola L<sup>3</sup>, Malá M<sup>3</sup>, Krausová D<sup>4</sup>*  
CF Centrum FN Brno:  
1. Oddělení lékařské genetiky, FN Brno  
2. Oddělení klinické biochemie, FN Brno  
3. Klinika dětských infekčních nemocí, FN Brno  
4. Pediatrická klinika, FN Brno
- 10.34–10.46 **Jak se hledá zárodečná mozaika – 3 kazuistiky**  
*Štekrová J<sup>1</sup>, Merta M<sup>1</sup>, Reiterová J<sup>2</sup>, Kotlas J<sup>1</sup>, Elišáková V<sup>1</sup>, Lněnička P<sup>1</sup>, Urbanová M<sup>1</sup>, Lukáš M<sup>3</sup>, Laštůvková J<sup>4</sup>, Obeidová L<sup>1</sup>, Čejnová V<sup>4</sup>*  
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha  
2. Klinika nefrologie 1. LF UK a VFN, Praha  
3. ISCARE, a. s., Praha  
4. Oddělení lékařské genetiky, Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem, o. z., Krajská zdravotní, a. s.
- 10.46–10.58 **Předání čestného členství SLG ČLS JEP, z. s.**
- 10.58–11.06 **Automatický izolátor MP24**  
*Vohánka J*  
Roche s. r. o.
- 
- 11.06–11.21 **Přestávka**
- 
- 11.21–11.33 **Delece a duplikace proximální oblasti 15q11.2 (BP1-BP2)**  
*Štolfa M, Drábová J, Rašplíčková T, Slámová Z, Zůnová H, Hedvičáková P, Moslerová V, Holubová A, Malíková M, Němčíková M, Schwarz M, Vlčková M, Vyhnálková E, Havlovicová M, Novotná D*  
Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha
- 11.33–11.45 **Delece a duplikace v oblasti 16p11.2**  
*Drábová J, Zůnová H, Štolfa M, Rašplíčková T, Slámová Z, Moslerová V, Malíková M, Vlčková M, Kremlíková P, Pourová R, Tesner P, Votýpka P, Paděrová J, Havlovicová M a Novotná D*  
Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha
- 11.45–11.57 **Význam karyotypu jako zpětné vazby pro správnou interpretaci nálezů v array**  
*Bečvářová V<sup>1</sup>, Horáček J<sup>1</sup>, Linhartová E<sup>1</sup>, Mansfeldová R<sup>1</sup>, Peková H<sup>1</sup>, Jencíková N<sup>1</sup>, Sehnalová J<sup>1</sup>, Mihalová R<sup>2</sup>, Šenkeříková M<sup>3</sup>, Koudová M<sup>1</sup>, Stejskal D<sup>1</sup>, Trková M<sup>1</sup>*  
1. GENNET Praha  
2. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK Praha  
3. Oddělení lékařské genetiky, FN Hradec Králové
- 11.57–12.09 **Syndrom Nanceho-Horanové**  
*Lišková P<sup>1,2</sup>, Skalická P<sup>1,2</sup>, Duďáková L<sup>2</sup>, Cheong SS<sup>3</sup>*  
1. Oční klinika VFN a 1. LF UK, Praha  
2. Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK, Praha  
3. UCL Institute of Ophthalmology, Londýn


- 12.09–12.21 **Syndrom Cornelia de Lange a příbuzné genetické syndromy**  
Krutílková V<sup>1,2</sup>, Cibulková P<sup>1</sup>, Pospíšilová J<sup>1</sup>, Bóday A<sup>1</sup>  
1. Oddělení lékařské genetiky, Laboratoře Agel, a. s., Nový Jičín  
2. Genetika – Zenklova s. r. o., Praha
- 12.21–12.51 **Shromáždění členů SLG ČLS JEP:**  
Zpráva o činnosti (*Macek M*)  
Rozpočet SLG (*Zemanová Z*)  
Zpráva revizní komise (*Michalová K*)  
Vyhlášení výsledků voleb do nového výboru a revizní komise (*Oltová A*)
- 12.51–13.01 **Testy PentaGen ve světle nových úhrad VZP**  
*Pehlíková K*  
PentaGen, s. r. o.
- 
- 13.01–13.20 **Přestávka**
- 
- 13.20–13.30 **GeneStudio™ S5 – nová verze NGS sekvenátorů IonTorrent na polovodičových čípech**  
*Holeňa O*  
*Life Technologies*
- 13.30–13.42 **Cena SLG ČLS JEP za nejlepší publikaci v roce 2016**
- 13.42–13.54 **DICER1 syndrom – kazuistiky**  
*Hořínová V<sup>1</sup>, Drábová K<sup>2</sup>, Šoukalová J<sup>2</sup>, Koudová M<sup>3</sup>, Vaňásková M<sup>2</sup>*  
1. Genetická ambulance Jihlava  
2. Oddělení lékařské genetiky FN Brno  
3. Gennet a. s., Praha
- 13.54–14.06 **Vzácný případ rychle progredujícího neurodegenerativního onemocnění**  
*Šteřimachová J., Curtisová V.*  
Ústav lékařské genetiky FN Olomouc
- 14.06–14.18 **POLR3-asociovaná leukodystrofie: klinická, neuroradiologická a molekulárně-genetická charakteristika 4 pacientů ze 3 rodin**  
*Kulhánek J<sup>1</sup>, Honzík T<sup>1</sup>, Hansíková H<sup>1</sup>, Vondráčková A<sup>1</sup>, Stránecký V<sup>1</sup>, Šenkyřík J<sup>2</sup>, Kmoch S<sup>1</sup>, Zeman J<sup>1</sup>, Tesařová M<sup>1</sup>*  
1. Klinika dětského a dorostového lékařství a Ústav dědičných metabolických poruch, 1. LF UK a VFN v Praze  
2. Klinika dětské radiologie, FN Brno
- 14.18–14.30 **Klinicky podobný typ neurologického onemocnění u matky a dcery – překvapivý NGS nález**  
*Malíková M<sup>1</sup>, Mušová Z<sup>1</sup>, Roth J<sup>2</sup>, Příhodová I<sup>2</sup>, Havlovicová M<sup>1</sup>*  
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha  
2. Neurologická klinika 1. LF UK a VFN
- 14.30–14.40 **AmpliSeq pro Illumina, panely pro cílené resekvenování**  
*Bartoš P*  
GeneTICA s. r. o.
- 
- 14.40–14.55 **Přestávka**
-

- 14.55–15.07 **Praktické zkušenosti s vyšetřováním markerů preeklampsie**  
*Springer D*  
Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky VFN a 1. LF UK, Praha
- 15.07–15.19 **Distální artrogrypózy – molekulární příčiny a genetická diagnostika**  
*Zídková J, Stehlíková K, Fajkusová L*  
Centrum molekulární biologie a genové terapie, IHOK, FN Brno
- 15.19–15.31 **Molekulární kazuistiky onemocnění ledvin**  
*Indráková J<sup>1</sup>, Bóday A<sup>1</sup>, Rýdlová J<sup>1</sup>, Grečmalová D<sup>2</sup>, Gřegořová A<sup>2</sup>, Balaščaková M<sup>3</sup>, Kremlíková Pourová R<sup>3</sup>, Malíková M<sup>3</sup>, Němčíková M<sup>3</sup>, Kantorová E<sup>4</sup>*  
1. Oddělení lékařské genetiky, Laboratoře Agel a. s., Nový Jičín  
2. Oddělení lékařské genetiky, FN Ostrava,  
3. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha  
4. Obor lékařské genetiky, Nemocnice České Budějovice
- 15.31–15.43 **Autosomálně dominantní hypercholesterolemie**  
*Tichý L, Pavloušková J, Zapletalová P, Fajkusová L*  
Centrum molekulární biologie a genové terapie, FN Brno, Brno
- 15.43–15.55 **Genetika v arytmiologii a primární prevenci náhlé srdeční smrti, dosavadní výsledky a výhled do budoucna**  
*Krebsová A<sup>1</sup>, Ruecklová K<sup>4</sup>, Voťypka P<sup>2</sup>, Poustková-Norambuena P<sup>2</sup>, Tavačová T<sup>3</sup>, Tomášek P<sup>5</sup>, Janoušek J<sup>3</sup>, Kautzner J<sup>1</sup>, Macek M jr.<sup>2</sup>*  
1. Klinika kardiologie, IKEM, Praha  
2. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha  
3. Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN Motol, Praha  
4. Klinika dětí a dorostu, FN Královské Vinohrady, Praha  
5. Ústav soudního lékařství, Nemocnice Na Bulovce, Praha
- 15.55–16.07 **Analýza mutací antionkogenu TP53 u leukemických pacientů pomocí ultra-deep NGS**  
*Pospíšilová Š., Pavlová Š., Malčíková J., Doubek M.*  
Centrum molekulární biologie a genové terapie, Interní hematologická a onkologická klinika FN Brno a Centrum molekulární medicíny CEITEC, Masarykova univerzita, Brno
- 16.07–16.19 **Zajímavé kazuistiky vedlejších nálezů z vyšetřování na onkopanelu u pacientů s HBOC syndromem**  
*Havrilová P, Gbelcová T, Vlčková Z, Michalovská R, Pokorná M*  
Lékařská genetika, GHC Genetics s. r. o., Praha
- 16.19–16.31 **Diagnostika mitochondriálních onemocnění pomocí exomového sekvenování a význam svalové biopsie**  
*Tesařová M, Vondráčková A, Stránecký, Trefilová E, Zajícová D, Honzík T, Hansíková H, Zeman J*  
Klinika dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN, Praha
- 
- 16.31–16.35 **Závěr**
-

AstraZeneca 

 **BIO/PORT**  
EUROPE  
**eppendorf**

 **DYNEX**

*have a genius for...*  
**GeneTiCA**  


 **hpst**

 **Agilent Technologies**  
Authorized Distributor

**I**NTIMEX

 **MGP**

 **PentaGen**

 **REPROMEDA**  
BIOLOGY PARK

 **Roche**

 **SARSTEDT** | Přístroje a spotřební materiál pro zdravotnictví a vědecké účely

**ThermoFisher**  
SCIENTIFIC  
The world leader in serving science

**viagene** 

 **YBUX**