

**Pracovní den Společnosti lékařské genetiky  
České lékařské společnosti J. E. Purkyně**

## **Kaprasův den: Klinická genetik**

Místo konání: **velká posluchárna Purkyňova ústavu, Albertov 4, Praha 2**  
Středa 13. února 2013

---

### **Dopolední program 9.00-12.30 hod., délka přednášky 10' + 5' diskuse**

<b>Úvodní slovo</b> <i>Doc. M. Kohoutová</i> Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK v Praze, Albertov 4, 128 00 Praha 2	9.00-9.10
<b>1. Prenatální diagnostika v roce 2012 – předběžná data</b> <i>Gregor V., Šípek A.</i> Odd. lék. genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha 4	9.10-9.20
<b>2. Screening v I. trimestru – nový obsah a nová filosofie (15 min)</b> <i>Calda P., Belošovičová H., Novotná M.</i> Centrum fetální medicíny a ultrazvukové diagnostiky, Gynekologicko-porodnická klinika 1. lékařské fakulty a VFN Praha	9.25-9.40
<b>3. Skríníng I. trimestru – nejen trizomie 21, 13 a 18.</b> <i>Curtisová V., Dhaifalah I., Hyjánek J.</i> Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny, FN Olomouc	9.45-9.55
<b>4. Nezastupitelná úloha ultrazvukové diagnostiky v současné klinické genetice</b> <i>Plevák P., Lošan P., Lošan F., Štenglová D.</i> Genetika Plzeň s. r. o.	10.00-10.10
<b>5. Aktuální přístup k posouzení zdravotního stavu plodu z pohledu lékařské genetiky</b> <i>Šantavý J., Vrtěl R., Vodička R., Dhaifalah I., Šantavá A.</i> Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny LF UP Olomouc	10.15-10.25
<b>6. Preimplantační genetická diagnostika translokací metodou array CGH</b> <i>Horák J., Horňák M., Beránková K., Musilová P., Oráčová E., Trávník P., Veselá K., Rubeš J.</i> Výzkumný ústav veterinárního lékařství v.v.i., Brno Repromeda s.r.o., Brno	10.30-10.40
<b>7. Naše zkušenosti s diagnostikou PWS v novorozeneckém věku</b> <i>Gregořová A., Šilhánová E., Dvořáčková N.</i> Oddělení lékařské genetiky FN Ostrava	10.45-10.55
<b>8. Delece 16q24 jako příčina letální novorozenecké hypertenze</b> <i>Malíková M., Drábová J., Laštůvková J., Novotná D., Zmítková Z., Chudoba D., Hornofová L., Konopásková K., Havlovicová M.</i> Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha	11.00-11.10

9.	<b>Subtelomerická translokace X;13 - kazuistika</b> <i>Adamová K., Godava M., Černá D., Dobčáková Z., Grochová D., Čapková P., Kvapilová M., Filipová H.</i> Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny FN a LF UP Olomouc	11.15-11.25
10.	<b>Li-Fraumeni syndrom, prediktivní testování dětí? - novinky v preventivní péči</b> <i>Puchmajerová A., Sumerauer D., Křepelová A., Havlovicová M., Macek M. jr., Foretová L.</i> Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FN Motol, Praha Oddělení epidemiologie a genetiky nádorů, MOÚ Brno	11.30-11.40
11.	<b>Genetické poradenství v rodinách s karcinomem prsu, ovária a nádorů jiných soustav</b> <i>Panczak A., Pohlreich P., Stříbrná J., Kotlas J., Janatová M., Soukupová J., Tichá I., Veselá K., Židovská J., Zimovjanová M., Matějů M., Kleiblová P., Kleibl Z.</i> Ústav Biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta University Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha Ústav Biochemie a Experimentální Onkologie, 1. lékařská fakulta University Karlovy v Praze Onkologická klinika, 1. lékařská fakulta University Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha	11.45-11.55
12.	<b>Nové diagnostické testy</b> <i>Mgr. Kateřina Fridrichová, PentaGen</i>	12.00-12.10
13.	<b>Jak na data z Juniora</b> <i>Mgr. Petr Lněnička, Roche s.r.o., Praha</i>	12.15-12.25

**Přestávka – Oběd**

**Odpolední program 13.30 – 16.30 hod., délka přednášky 10' + 5' diskuse**

14.	Vítězná práce soutěže SLG o nejlepší publikaci za rok 2011: <b>Kryptické chromozomální přestavby u dětí s idiopatickou mentální retardací</b> <i>Hirschfeldová K., Baxová A.</i> Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK v Praze	13.30-13.40
15.	<b>Nové možnosti molekulární genetiky v diagnostice Marfanova syndromu</b> <i>Cibulková P., Dvořáková M., Křenková R., Richterová R.</i> Laboratoře AGEL a.s., Laboratoř lékařské genetiky, Nový Jičín	13.45-13.55
16.	<b>Význam vyšetřování homocysteinu u pacientů s thrombosami</b> <i>Kožich V., Ješina P., Vlášková H., Stolnaya L., Krijt J., Sokolová J., Zeman J.</i> Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN, Praha	14.00-14.10

17.	<b>Od roztroušené sklerózy k X-vázané hereditární hypofosfatemické rachitidě</b>	14.15-14.25
	<i>Faldynová L., Plevová P., Procházka V., Šilhánová E., Šenkeríková M., Zapletalová J.</i> Oddělení lékařské genetiky, FN Ostrava Radiodiagnostický ústav, FN Ostrava Oddělení lékařské genetiky, FN Hradec Králové Ústav lékařské biofyziky, LF UP v Olomouci	
18.	<b>Přínos molekulárne-genetického vyšetření při diagnostice leucinósy</b>	14.30-14.40
	<i>Godava M., Sabová J., Bekárek V., Smolka V., Tkachyk O., Friedecký D., Hlídková E.</i> Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny LF UP a FN Olomouc Laboratoř dědičných metabolických poruch, odd. klinické biochemie, 14.30-14.40 LF UP a FN Olomouc Laboratoř molekulární diagnostiky, Chambon, s.r.o., Praha Dětská klinika LF UP a FN Olomouc	
19.	<b>Segmentální paternální isodisomie jako příčina juvenilní hemochromatasy typu 2a</b>	14.45-15.55
	<i>Neřoldová M., Fraňková S., Stránecký V., Honsová E., Lukšan O., Beneš M., Michalová K., Kmoch S., Jirsa M.</i> IKEM, Laboratoř experimentální hepatologie, Praha	
20.	<b>Sekvenční analýza kandidátních genů potenciálně zodpovědných za teratospermii a neplodnost mužů</b>	15.00-15.10
	<i>Liška F., Chylíková B., Hrdlička I., Veselá K., Řežábek K., Křenová D.</i> Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha Centrum asistované reprodukce, Gynekologicko-porodnická klinika 1. LF UK a VFN	
21.	<b>Myotonická dystrofie 2. typu - kazuistika jedné rodiny</b>	15.15-15.25
	<i>Všetička J., Fajkusová L., Stehlíková K.</i> Genetická ambulance, Kafkova 8, Ostrava 1 Centrum molekulární biologie a genové terapie, Brno	
22.	<b>Varianty lidského chromozomu 9 z klinického i evolučního hlediska</b>	15.30-15.40
	<i>Šípek A. jr., Panczak A., Mihalová R., Hřčková L., Suttrová E., Janashia M., Kohoutová M.</i> Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze	
23.	<b>Aktuální situace v klinické genetice kostí, zubů, šlach a kloubů</b>	15.45-15.55
	<i>Kuklík M., Mařík I., Heinrich W.</i> Pracoviště lékařské genetiky – Ambulantní centrum vad pohybového aparátu, Praha Ústav biologie a lékařské genetiky 3. LF UK Praha Pracoviště ortopedie – Ambulantní centrum vad pohybového aparátu, Naturhistorische Museum, ÖAW, Wien	
24.	<b>Prevalence mutací v genu HFE a HLA typizace u nemocných se systémovým revmatickým postižením</b>	16.00-16.10
	<i>Půtová I., Dostalíková M., Jarošová K., Vencovský J., Bečvář R., Horák J.</i> Oddělení buněčné a molekulární biologie, Revmatologický ústav, Praha Centrum pro výzkum diabetu, metabolismu a výživy, 3. LF UK, Praha I. interní klinika FNKV a 3. LF UK, Praha	

- 
25. **Tandemová duplikace exonů 4 a 5 v genu LAMP2 v kombinaci se somatickým mosaicismem ukazuje slabiny molekulárně genetické diagnosy** 16.15-16.25  
*Vlášková H., Majer F., Pelák O., Kalina T., Dvořáková L., Honzík T., Paleček T., Kuchyňka P., Zeman J., Sikora J.*  
Ústav dědičných metabolických poruch 1.LF UK a VFN
- 

### **Postery**

- 
1. **Molekulární analýza génů COL1A1 a COL1A2 u pacientů s osteogenesis imperfecta**  
*Helešic V., Rothová M., Vážná A., Krkavcová M., Kuklík M., Mařík I., Baxová A., Zemánková E., Korabečná M.*  
GENvia, s.r.o, laboratoř lékařské genetiky, Praha  
Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu, Praha  
Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF a VFN, Praha  
Genetická ambulance, Benešov  
Ústav biologie, Lékařská fakulta UK v Plzni
- 
2. **Diagnostika vzácných genetických chorob**  
*Štika, J., Sabová, J., Mazal, O., Plachý R., Peková S.*  
Chambon, s.r.o.
-