



Kaprasův den 2020

Pracovní den lékařské genetiky
Purkyňův ústav – 20. února 2020



Odborný program

Záštitu převzal Děkan 1. LF UK – prof. MUDr. Aleksi Šedo, DrSc.

Od 8.15 Registrace

9.00–17.00 Posterová sekce
Volně přístupná po celý den ve 2. nadzemním podlaží

9.00–9.05 Slavnostní zahájení
V. Gregor, A. Šípek jr.
Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice

9.05–10.50 Prenatální diagnostika
V. Gregor, P. Calda

9.05–9.15 Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR
V. Gregor^{1,2}, A. Šípek Jr.^{1,3}, A. Šípek^{1,2,4}, J. Klaschka^{5,6}, M. Malý^{5,7}
1. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
2. Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha
3. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze
4. Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha
5. Ústav informatiky Akademie věd České republiky, Praha
6. Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha
7. Státní zdravotní ústav, Praha

9.15–9.25 Má význam provádění integrovaného testu v době NIPT?
D. Springer¹, J. Loucký², V. Gregor³, D. Čutka⁴, D. Stejskal⁵
1. ÚLBD 1. LF UK a VFN, Praha
2. Prediko, Zlín
3. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
4. CLG, České Budějovice
5. Gennet, s.r.o., Praha

9.25–9.35 Jak dál s ultrazvukovým screeningem a NIPT na konci prvního trimestru
P. Calda
Centrum fetální medicíny a ultrazvukové diagnostiky 1. LF UK a VFN Praha

9.45–9.55

Četnosti vybraných typů vrozených vývojových vad v České republice

A. Šípek^{1,2,3,4}, V. Gregor^{1,3}, A. Šípek Jr.^{1,3,5}, J. Klaschka^{6,7}, M. Malý^{6,8}, J. Jírová⁹

1. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha,
2. GENNET, s.r.o., Praha,
3. Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha,
4. Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha,
5. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha,
6. Ústav informatiky Akademie věd České republiky, Praha,
7. Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha,
8. Státní zdravotní ústav, Praha,
9. Ústav zdravotnických informací ČR, Praha

10.00–10.10

Přínos vyšetření array u prenatalní a postnatální růstové retardace

M. Trková, V. Bečvářová, H. Peková, R. Mansfeldová, M. Bradová, A. Zvolská, L. Prokopcová, V. Bakardjieva–Mihaylova, K. Marková, M. Koudová, J. Horáček

Gennet Praha

10.15–10.25

Novinky v diagnostice pro rok 2020

J. Brzobohatý

Pentagen

10.30–11.00

Přestávka

11.00–12.00

Shromáždění členů SLG ČLS JEP

M. Macek jr., I. Šubrt

11.00–11.15

Slavnostní předání Čestných členství SLG ČLS JEP

M. Macek jr.

Výbor SLG ČLS JEP

11.15–11.20

Zpráva o činnosti výboru SLG ČLS JEP

M. Koudová

Výbor SLG ČLS JEP

11.20–11.25

Zpráva o hospodaření SLG ČLS JEP

Z. Zemanová

Výbor SLG ČLS JEP

11.25–11.30

Publikační soutěže – vyhlášení a plán pro rok 2020

A. Šípek Jr.

Výbor SLG ČLS JEP

11.30–11.45

Vítězná práce – publikační soutěž 2019

11.45–12.00

WGS and WES validation – challenges

M. Kašný¹, K. Kvapilová^{1,2}, P. Brož^{1,3}, L. Daniel¹, P. Kvapil¹

1. Institute of Applied Biotechnologies a.s.
2. PřF UK
3. 2. LF UK

12.00–13.00

Aktuální otázky lékařské genetiky

M. Macek jr., I. Šubrt

12.00–12.10

Aktualizace terminologie Orphanet a další aktivity Národního centra pro medicínské nomenklatury a klasifikace v oblasti vzácných nemocí

M. Zvolský, K. Hanušová, J. Čady, M. Turnovec

Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky

12.15–12.25

Důsledky nedodržení protokolu prediktivního testu u osob v riziku Huntingtonovy nemoci

J. Roth¹, T. Uhrová^{1,2}, J. Klempíř¹, Olga Klempířová^{1,3}, I. Hrdlička⁴

1. Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, Univerzita Karlova v Praze, 1. lékařská fakulta a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
2. Psychiatrická klinika, Univerzita Karlova v Praze, 1. lékařská fakulta a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
3. Psychiatrická nemocnice Bohnice, Praha
4. Ústav biologie a lékařské genetiky, Univerzita Karlova v Praze, 1. lékařská fakulta a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

12.30–12.40

Experience based co-design v oblasti vyšetření lidského genomu: Jak zlepšovat komunikaci výsledků na základě zkušeností a připomínek lékařů, pacientů a jejich rodin

M. Havlovicová¹, V. Franková², A. Arellanesová³, V. Kremlík⁴, J. Charvát⁵, M. Macek¹

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha
2. Ústav humanitních studií v lékařství 1. LF UK, Praha
3. Česká asociace pro vzácná onemocnění z. s., Praha
4. Katedra sociologie, Filozofická fakulta UK, Praha
5. Česká televize, dokumentaristika, redakce pořadu „Nedej se“, Praha

12.45–13.30

Přestávka na oběd

13.30–15.00

Genetická laboratorní diagnostika

Z. Zemanová, F. Liška

13.30–13.40

Výstupy molekulární pitvy v případě náhlé kardiální smrti a post mortem diagnózy dědičné kardiomyopatie v české populaci

A. Krebsová¹, P. Votýpka², P. Peldová², Š. Pohlová-Kučerová³, V. Zoubková², A. Gřegořová⁴, M. Šenkeříková⁵, H. Wuenschová¹, J. Petřková⁶, K. Rücklová¹⁰, T. Tavačová⁷, A. Pilin⁸, M. Bílek⁸, M. Kulvajtová¹¹, M. Dobiáš¹², P. Tomášek⁹, J. Janoušek⁷, J. Kautzner¹, M. Macek²

1. Klinika kardiologie, IKEM, Praha
2. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha
3. Ústav soudního lékařství a toxikologie, UK a FN Hradec Králové
4. Oddělení lékařské genetiky, FN Ostrava
5. Oddělení lékařské genetiky, FN Hradec Králové
6. Klinika Kardiologie a Ústav lékařské genetiky, University Palackého a FN Olomouc
7. Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FN Motol
8. Ústav soudního lékařství a toxikologie, 1. LF UK a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha
9. Oddělení soudního lékařství, 2. LF UK a Nemocnice Na Bulovce
10. Klinika dětí a dorostu, 3. LF UK a Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha
11. Ústav soudního lékařství, 3. LF UK a Fakultní nemocnice Královské Vinohrady, Praha
12. Ústav soudního lékařství a medicínského práva, University Palackého a FN Olomouc
13. Klinika dětí a dorostu, 1. LF UK a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha
14. Oddělení lékařské genetiky, UK a FN Hradec Králové

13.40–13.50

Záchyt a spektrum mutací u pacientů s hypertrofickou kardiomyopatií

H. Slavíková, H. Crhová, A. Bóday

Laboratoře AGEL a.s., Nový Jičín

13.55–14.05

Asociace rhabdomyomu s TSC – naše zkušenosti

H. Filipová¹, R. Vrtěš¹, R. Vodička¹, M. Procházka¹, B. Petrák²

1. Ústav lékařské genetiky, FNOL
2. Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol

14.10–14.20

Molekulárně-genetický pohled na hypogonadizmus

A. Bóday, N. Havranová, S. Tavandzis

Laboratoře AGEL a.s., Nový Jičín

14.25–14.35

Komparace bioinformatických přístupů aplikovaných pro detekci a analýzu CNVs u WGS a WES datasetu

P. Brož^{1,2}, K. Kvapilová^{1,3}, L. Daniel³, M. Kašný¹, P. Kvapil¹

1. Institute of Applied Biotechnologies a. s.
2. 2. LF UK
3. PŘF UK

14.40–14.50

Jak a kde přispět svým genomem do nově vznikající české databáze

H. Svozilová^{1,2}, Š. Pospíšilová^{1,2} a kolektiv spoluřešitelů projektu^{1,2,3,4,5,6}

1. Centrum molekulární medicíny, CEITEC MU, Brno
2. Centrum molekulární biologie a genové terapie, Interní hematologická a onkologická klinika LF MU a FN Brno
3. 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy, Praha
4. Univerzita Palackého, Olomouc
5. Genomac výzkumný ústav, s. r. o., Praha
6. CGB laboratoř, a.s., Ostrava-Vítkovice

14.55–15.05

**Spektrum mutací/příčin časně nesyndromové poruchy sluchu u českých pacientů s již vyloučenými mutacemi v genu *GJB2*.
Přehled výsledků čtyřleté studie**

*D. Šafka Brožková¹, S. P. Marková¹, J. Laštůvková², D. Rašková³,
J. Jenčík¹, A. Uhrová Mészárosová¹, P. Seeman¹*

1. DNA laboratoř Kliniky dětské neurologie, 2. LF UK a FNM, Praha
2. Oddělení lékařské genetiky, Krajská zdravotní a.s., Masarykova nemocnice, Ústí nad Labem
3. Centrum lékařské genetiky a reprodukční medicíny Gennet, Praha

15.10–15.20

Tvorba konsenzu klinické interpretace variant u nádorově predispozičních genů

*F. Lhota¹, E. Macháčková², M. Janatová³, za konsorcium
CZECANCA^{1,2,3,4,5,6,7,8,9,10}*

1. Gennet s.r.o., Centrum lékařské genetiky a reprodukční medicíny, Praha
2. Oddělení epidemiologie a genetiky nádorů MOÚ, Brno
3. Ústav biochemie a experimentální onkologie, 1. LF UK, Praha
4. Laboratoře AGEL a. s.
5. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze
6. GHC Genetics, s. r. o.
7. Ústav lékařské genetiky, FN Plzeň
8. Genetická laboratoř Sanatoria Pronatal
9. Ústav lékařské genetiky, FN Olomouc
10. Ústav molekulární genetiky AV ČR v. v. i.

15.20–15.30

Na délce záleží, aneb sekvenování dlouhých úseků DNA/RNA na „short read“ sekvenátorech Illumina pomocí systému LoopSeq™

P. Lněnička

HPST, s. r. o.

15.30–15.50

Přestávka

15.50–17.00

Kazuistiky, varia

J. Kotlas, M. Havlovicová

15.50–15.58

Brookeův-Spieglerův syndrom, kazuistika

*A. Puchmajerová¹, S. Filáková², Š. Chvojka¹, L. Černá¹, M.
Bittóová¹, M. Koudová¹, D. Stejskal¹*

1. GENNET, s.r.o., Praha
2. Dermatovenerologická klinika FNKV, Praha

15.58–16.06

Diagnóza Bloomova syndromu u probandky s konsanguinním původem a rekurentním zhoubným lymfomem

J. Trizuljak^{1,2,3}, T. Petruřchová¹, I. Blaháková^{2,3}, Z. Vrzalová^{2,3}, V. Hořínová⁴, M. Doubková⁵, J. Michalka^{1,2}, J. Mayer^{1,2,3}, Š. Pospíšilová^{1,2,3}, M. Doubek^{1,2,3}

1. Masarykova Univerzita v Brně, lékařská fakulta
2. Interní hematologická a onkologická klinika FN Brno
3. Středoevropský technologický institut, Masarykova univerzita, Brno
4. Ambulance lékařské genetiky, Jihlava
5. Klinika nemocí plicních a tuberkulózy, FN Brno

16.06–16.14

Dvě nové varianty v genu *KIAA1109* jako příčina vzácného Alkurayova-Kučinskasova syndromu s vrozeným hydrocefalem a těžkou atrofií mozku

A. Uhrová Mészáros¹, J. Laštůvková², L. Rennerová³, P. Hitka³, F. Cihlár⁴, P. Seeman¹, D. Šafka Brožková¹

1. DNA laboratoř Kliniky dětské neurologie, 2. lékařská fakulta Univerzita Karlova a Fakultní nemocnice Motol, Praha
2. Oddělení lékařské genetiky, Masarykova nemocnice, Krajská zdravotní, a.s., Ústí nad Labem
3. Neonatologická klinika, Masarykova nemocnice, Krajská zdravotní, a.s., Ústí nad Labem
4. Radiologická klinika, Masarykova nemocnice, Krajská zdravotní, a.s., Ústí nad Labem

16.14–16.22

Christiansonův (Angelman-like) syndrom – kazuistika dvou bratrů a srovnání s Angelmanovým syndromem

P. Tesner¹, L. Sedláčková², K. Štěrbová³, V. Moslerová¹, M. Vlčková¹

1. Ústav biologie a lék. genetiky 2.LF UK a FN Motol, Praha
2. DNA laboratoř, Klinika dětské neurologie, 2. LF UK a FN Motol, Praha
3. Klinika dětské neurologie, 2. LF UK a FN Motol, Praha

16.22–16.30

Multilokusová porucha imprintingu u Beckwithova-Wiedemannova syndromu: molekulární podstata a klinické projevy onemocnění u dvou pacientů

V. Marvanová¹, A. Gřegořová², A. Puchmajerová³, A. Křepelová¹

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha
2. Oddělení lékařské genetiky, Fakultní nemocnice Ostrava, Ostrava-Poruba
3. Ambulance lékařské genetiky, GENNET s.r.o., Praha

16.30–16.38

Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrom – kazuistika

M. Schwarz¹, M. Malíková¹, J. Martinková¹, P. Cibulková², V. Frisová³, O. Petrů⁴, A. Křepelová¹, M. Havlovicová¹, Macek¹

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol
2. Laboratoř molekulární biologie, Laboratoře AGEL a.s.
3. Profema – Centrum Fetální Medicíny
4. Klinika dětské chirurgie 2. LF UK a FN Motol

16.38–16.46 Více je někdy méně – série kazuistik: negativní dopady záchytu nemoci v presymptomatickém stádiu

M. Zelinová, M. Balaščíková, M. Malíková, M. Turnovec, M. Havlovicová

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol

16.46–16.54 CRKL gen ve vývoji urogenitálního traktu

M. Hasch^{1,2}, M. Česáková¹, M. Kepková²

1. Feticare SE

2. FN Plzeň

16.55–17.00 Zakončení konference

Složení programového a vědeckého výboru konference

MUDr. Vladimír Gregor, OLG, Thomayerova nemocnice, Praha

Prim. MUDr. Jaroslav Kotlas, ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze

Prim. MUDr. Martina Langová, Ph.D., OLG, Thomayerova nemocnice, Praha

Doc. MUDr. František Liška, Ph.D., ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze

Prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc., MHA, ÚBLG 2. LF UK a FNM, Praha

MUDr. Romana Mihalová, ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze

Prof. MUDr. Ondřej Šeda, Ph.D., ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze

MUDr. Antonín Šípek jr., Ph.D., OLG, Thomayerova nemocnice, Praha a ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze

Prim. MUDr. Ivan Šubrt, Ph.D., ÚLG LFP UK a FN Plzeň

Sponzoři konference

Hlavní sponzor



Sponzoři

